



LYSOSOLUTIONS®-LETTER

Patientenzeitschrift für lysosomale Speicherkrankheiten

43/2025

SELTENE ERKRANKUNGEN

MENTALE GESUNDHEIT

RECHT & SOZIALES

Lebensqualität
neu entdecken

sanofi

Editorial

*Liebe Leser*innen,*

was das Leben lebenswert macht, ist die Summe einzelner für den Einzelnen relevanter Faktoren – wie körperliche Entlastung, mentale Stärke, Selbstbestimmung und Selbstfürsorge, ein erfüllender Beruf sowie eine vertrauensvolle und verständliche Kommunikation. Gerade für Menschen mit einer seltenen chronischen Erkrankung ist das Bewusstsein dieser persönlichen Aspekte entscheidend, um trotz gesundheitlicher Herausforderungen ihre Lebensqualität und ihr Wohlbefinden aktiv zu gestalten.

*Lesen Sie in unserer neuen Ausgabe, wie das Zentrum für lysosomale Speichererkrankungen in München, Menschen mit Morbus Fabry und Morbus Gaucher allumfassend versorgt – durch spezialisierte Expert*innen, gezielte körperliche Untersuchungen sowie detaillierte Forschungsprojekten u. a. zur Lebensqualität von M. Fabry Patient*innen. In der Rubrik „Mentale Gesundheit“ zeigen wir Ihnen, wie Sie Schritt für Schritt Ihre Lebensqualität im Alltag stärken können. Zum Abschluss möchten wir Sie ermutigen, die Möglichkeiten des Schwerbehindertenausweises für sich zu nutzen – als wichtigen Baustein auf dem Weg zu mehr Selbstbestimmung und gesellschaftlicher Teilhabe.*

Fühlen Sie in sich hinein und fördern Sie die Facetten zutage, die Ihnen neue Impulse schenken – es können kleine Kleinode oder monumentale Momente sein, die Ihnen Kraft schenken.

Wir wünschen Ihnen eine inspirierende Lektüre!

Ihr Sanofi-Team

Impressum

HERAUSGEBER

Sanofi-Aventis Deutschland GmbH ·
Industriepark Höchst · 65926 Frankfurt

LAYOUT & SATZ

Knecht GmbH, Gaulsheimer Str. 16
55437 Ockenheim, www.knecht-online.de

REDAKTION

Writer's Compass, Angelika Kohl
Wolfsgangstr. 81, 60322 Frankfurt a.M.

DRUCK:

BLUEPRINT AG
Lindberghstraße 17, 80939 München

Zwei seltene Erkrankungen – eine passgenaue Versorgung

M. Fabry und M. Gaucher am Zentrum für lysosomale Speichererkrankungen am TUM Klinikum in München



Bildquelle: Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München (TUM)

Dr. Claudia Regenbogen

Die zwei seltenen Krankheitsbilder Morbus Fabry und Morbus Gaucher sind verschieden im Charakter – die Betroffenen jedoch vereint das Streben nach einer ganzheitlichen medizinischen Betreuung und nach mehr Lebensqualität im Alltag. Im Interview berichtet Dr. Claudia Regenbogen, Funktionsoberärztin der Abteilung für Nephrologie, Leiterin des Zentrums für lysosomale Speichererkrankungen und Geschäftsführerin des Zentrums für seltene Erkrankungen am TUM Klinikum rechts der Isar, wie sie und ihr Team Menschen mit M. Fabry und M. Gaucher leitliniengerecht, engmaschig und bedürfnisorientiert versorgen.

Wie ist das Zentrum für lysosomale Speichererkrankungen in München entstanden?

Das Zentrum für lysosomale Speichererkrankungen am TUM Klinikum rechts der Isar habe ich seit 2010 aufgebaut – zu Beginn mit nur einem M. Fabry-Patienten. Heute hat sich das Zentrum zu einer großen Einrichtung und zentralen Anlaufstelle entwickelt, in der ich Menschen mit M. Fabry und M. Gaucher persönlich betreue. Die Betroffenen kommen je nach Indikation, aber mindestens einmal im Jahr zu uns, und es werden leitliniengerecht verschiedene Untersuchungen und ein ausführliches Arzt-Patienten-Gespräch durchgeführt.

Dank der ausgezeichneten Vernetzung sind alle Fachdisziplinen, die für eine optimale Versorgung notwendig sind, in unserem Klinikum mit dem entsprechenden Wissen über M. Fabry und M. Gaucher vertreten. So sind wir bemüht, alle anstehenden Untersuchungen an einem Tag zu koordinieren, darunter fallen z. B. Laboruntersuchungen, EKG, Ultraschall des Bauches, Ultraschall des Herzens und viele weitere. Wir arbeiten auch eng mit dem Hauernschen Kinderspital zusammen – die Transition funktioniert sehr gut: zum einen kommen Kinder, die erwachsen werden, zu uns und werden bedürfnisgerecht betreut und zum anderen verweisen wir Eltern mit jungen Kindern ans Kinderspital, wo sie sehr gut aufgehoben sind.

Weitere Fachdisziplinen wie die Hautklinik und das Herzzentrum gehören ebenfalls zur TUM und unterstützen bei der Betreuung.

Wie beeinflussen M. Fabry und M. Gaucher das Leben der Betroffenen?

Die Krankheitszeichen bei M. Fabry wirken sich oftmals und mit unterschiedlicher Ausprägung auf Herz, Nieren und Nervensystem aus, während bei M. Gaucher Leber, Milz und Knochen im Vordergrund stehen – die Bedürfnisse der Betroffenen und ihre medizinische Betreuung unterscheiden sich demnach. Was die Patient*innen jedoch eint, ist die Sorge um Einschränkungen im Alltag,

die sich oft auch auf das Berufsleben auswirken. Ich empfehle hier eine Kontaktaufnahme mit dem Sozialverband VDK Deutschland und eine ausführliche Beratung über die beruflichen Schutzmöglichkeiten. Eine weitere Gemeinsamkeit ist die Seltenheit der Erkrankungen, die bei vielen Betroffenen die Diagnose verzögert und das Risiko schwerer Organbeteiligungen erhöhen kann. Deshalb ist es entscheidend, Wissen zu vermitteln! Neben umfassenden persönlichen Gesprächen mit Patient*innen setzen wir auf Fachveranstaltungen, um Ärzt*innen über neueste medizinische Fortschritte auf dem Laufenden zu halten – denn fundiertes Verständnis über M. Fabry



Gruppenfoto Zentrum für lysosomale Speichererkrankungen v.l.n.r.: Michelle Ludwig (MFA), Stefanie Haase (MFA), Dr. Claudia Regenbogen, Evi Jelinek (MFA)

Bildquelle: Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München (TUM)

und M. Gaucher ist elementar für eine frühzeitige Diagnose und bestmögliche Behandlung.

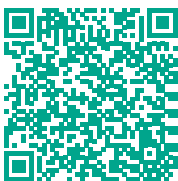
In den Arzt-Patienten-Gesprächen ist es wichtig, den Betroffenen Raum zu lassen, um die persönlichen Sorgen und Ängste der chronischen Erkrankung mitzuteilen – auch die Mitbetreuung von Psycholog*innen kann für viele Patient*innen sehr hilfreich sein. Eine zentrale Stütze sind Familie und Freunde, die in die Versorgung einbezogen werden sollten. Bei neu diagnostizierten Patient*innen ist zudem der Kontakt zu Selbsthilfegruppen – wie der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe, Gaucher Gesellschaft Deutschland oder ACHSE – sehr wertvoll. Wer im Internet recherchieren möchte, kann die Seiten der Pharmafirmen nutzen, aber: Bei Fragen oder Unklarheiten sollte direkt ein Gespräch gesucht werden.

Was ist das Ziel der Patiententreffen, die Sie regelmäßig veranstalten?

Wir organisieren alle zwei Jahre Patientenveranstaltungen für Menschen mit M. Fabry und M. Gaucher – es ist uns ein zentrales Anliegen, den kontinuierlichen Austausch zwischen Betroffenen zu fördern, um ihnen mehr Einblicke in Krankheitsverläufe und Therapieoptionen zu geben. Je mehr sie wissen, desto mehr können sie als aktiver Part ihre Gesundheit und Lebensqualität mitgestalten. Ebenso wichtig ist eine offene und unkomplizierte Kommunikation mit den Ärzt*innen, die es ermöglicht, auch Fragen zu stellen, die ansonsten „unter den Tisch“ fallen würden. Darüber hinaus schätzen Patient*innen Informationen zum aktuellen wissenschaftlichen Stand ihrer Erkrankung – auch hier sind lebhaft Diskussionen erwünscht.

Am Zentrum für lysosomale Speichererkrankungen in München setzen Dr. Claudia Regenbogen und ihr Team auf eine ganzheitliche Versorgung, die u. a. eine Diagnostik in Kooperation mit unterschiedlichen Fachdisziplinen, individuelle Beratung, Therapieeinleitung und -überwachung sowie Forschungsarbeiten umfasst. So soll Patient*innen die bestmögliche Betreuung geboten werden. ■

Weitere Informationen finden Sie hier:



Fabry auf der Fährte: Verstehen, was zählt – verbessern, was möglich ist

Das Maß der Dinge ist für die meisten Menschen gleichzusetzen mit dem Maß an Lebensqualität. Ein guter Grund, diesem Faktor mehr Beachtung zu schenken. Die Abteilung für Nephrologie am TUM Klinikum führt regelmäßig klinische Studien durch, um seltene Erkrankungen noch besser verstehen und Patienten noch besser versorgen zu können – darunter: die größte deutsche Studie zur Lebensqualität von Menschen mit Morbus Fabry, die vom TUM Klinikum Deutsches Herzzentrum geleitet wurde. Die Bedeutung der Erkenntnisse für die Forschung wird nur von ihrem Wert für den Einzelnen übertroffen.

Die subjektive Empfindung der Lebensqualität lässt sich, sowohl in Studien als auch im Gespräch mit Ärzt*innen, durch validierte Patientenfragebögen greifbar machen. Die Forschungsgruppe aus München konnte mithilfe solcher patient-reported outcome measures (PROMs) eruieren, dass bei Menschen mit M. Fabry nahezu alle Aspekte des täglichen Lebens beeinträchtigt sind – wobei Schmerzen, eingeschränkte Mobilität, beeinträchtigter Alltag sowie Angst/Depressionen die häufigsten Faktoren darstellen. Zudem wirkt sich die Erkrankung auf die Selbstwahrnehmung, das psychische Wohlbefinden, die Arbeitsfähigkeit und soziale Integration aus.

Die körperlichen Einschränkungen, die in der Regel durch die vielschichtige Natur des M. Fabry mit seiner breiten Palette an Krankheitszeichen entstehen, erfordert einen multidisziplinären Ansatz und eine facharztübergreifende Betreuung. Die emotionalen Auswirkungen werden meist durch subjektive Wahrnehmung bestimmt, daher ist es elementar in der Versorgung verstärkt auf die individuellen Bedürfnisse einzugehen und durch psychoedukative Interventionen – also eine verständliche und unterstützende Wissensvermittlung – Ängste und Unsicherheiten zu nehmen.

Verbündete finden: Veranstaltungen für Menschen mit M. Fabry und M. Gaucher

Austausch als Anker, Wissen als Wegweiser, Verbündete als Vertrauensbasis – unter diesem Leitgedanken veranstaltete das Zentrum für seltene Erkrankungen gemeinsam mit Patientenorganisationen im April 2024 ein Patiententreffen in München. Im Fokus standen bei M. Fabry die kardiologische Komponente sowie ein optimiertes

Schmerzmanagement und bei M. Gaucher aktuelle Forschungsansätze sowie physiotherapeutische Strategien. Zusätzlich stellten sich das Zentrum und die Patientenorganisationen vor und boten wertvolle Informationen, um Betroffenen auf ihrem Weg mit einer seltenen Erkrankung zu begleiten und zu unterstützen. Die Patiententreffen finden alle zwei Jahre statt – seien auch Sie beim nächsten Mal dabei!



Gesundheit ganzheitlich gedacht: Mehr Lebensqualität in jedem Schritt

Wessen Alltag von einer seltenen chronischen Erkrankung begleitet wird, weiß, wie vielfältig die Herausforderungen sein können. Körperliche Beschwerden und Einschränkungen beeinflussen oft das tägliche Leben. Dennoch gibt es zahlreiche Faktoren, die dazu beitragen können, den Alltag positiv und erfüllend zu gestalten.

Sie können Ihre Lebensqualität aktiv steigern durch ...



1. Eine starke mentale Gesundheit

Gesunde Selbstfürsorge ist der Schlüssel zu einem Leben voll Energie und Freude. Ausreichend Schlaf, regelmäßige Erholung und Fitness stärken nachhaltig das Wohlbefinden. Selbstbestimmung hilft, Bedürfnisse zu berücksichtigen und Stress vorzubeugen. So kann die psychische wie körperliche Gesundheit verbessert und die Lebensfreude spürbar gesteigert werden.

Wie steht es um Ihre Selbstfürsorge? Machen Sie den Test!



2. Eine offene Arzt-Patienten-Kommunikation

Vertrauensvolle Gespräche mit Ärzt*innen z. B. an einem spezialisierten Zentrum schaffen Klarheit und Sicherheit im Umgang mit der eigenen Gesundheit. Gleichzeitig können Missverständnisse und Ängste vermieden und dadurch Stress reduziert werden. Eine gute Arzt-Patienten-Kommunikation bildet die Basis für eine komfortable Behandlungsroutine.

Nutzen Sie diese Check-Liste, um ihr nächstes Arzt-Gespräch vorzubereiten!



3. Ein bedürfnisorientiertes Miteinander

Wer im Alltag klar und offen kommuniziert, lebt zufriedener und kann Konflikte vorbeugen. Eigene Grenzen zu setzen und gelegentlich auch bewusst „Nein“ zu sagen, kann vor Überforderung schützen und Selbstachtung stärken. So kann ein Umfeld entstehen, in dem sich jeder gut verstanden fühlt.

Finden Sie hier Schlüsselformulierungen für eine gute Kommunikation im Alltag!

Das Schwerbehindertenrecht

... fördert die selbstbestimmte Teilhabe von Menschen mit Behinderungen am gesellschaftlichen, beruflichen und kulturellen Leben. Ziel ist, vor Benachteiligungen zu schützen und individuelle Beeinträchtigungen durch gezielte Maßnahmen auszugleichen. Dazu zählen unter anderem besondere Schutzrechte im Arbeitsleben, finanzielle Nachteilsausgleiche sowie der umfassende Abbau von Barrieren im öffentlichen Raum.

Im Mittelpunkt steht dabei die Stärkung der Lebensqualität und der persönlichen Autonomie der Betroffenen: Menschen mit Behinderungen sollen die Möglichkeit haben, gleichberechtigt am Alltag teilnehmen und ihre Potenziale entfalten zu können. Das Schwerbehindertenrecht leistet so einen wesentlichen Beitrag zur Chancengleichheit und Inklusion in allen Lebensbereichen.

Die Rechtsgrundlage bildet Teil 3 des Sozialgesetzbuches IX (SGB IX), §§ 151–242 mit besonderen Regelungen zur Teilhabe schwerbehinderter Menschen.

Wussten Sie schon...

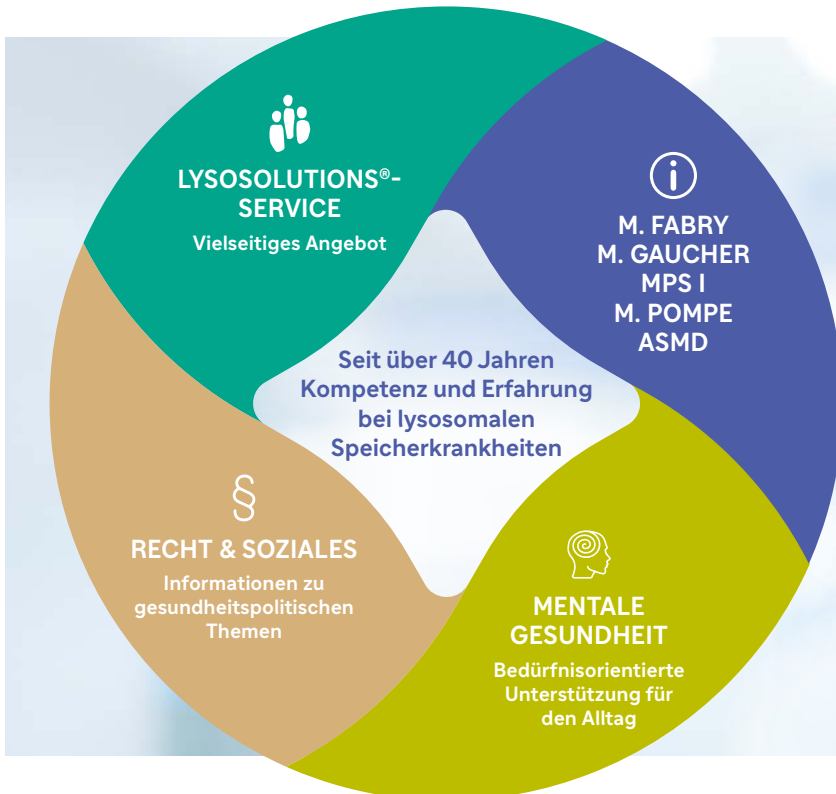
... wie sich der Grad der Behinderung (GdB) ermittelt?

... wie die Chancengleichheit im Beruf gewährleistet werden kann?

... welche Nachteilsausgleiche Ihnen der Schwerbehindertenausweis ermöglichen kann?

... wie Sie einem abgelehnten Antrag widersprechen können?

Schauen Sie auf unserer neu überarbeiteten Seite zum Schwerbehindertenrecht vorbei und finden die Antworten auf diese Fragen!



Mehr Informationen zu allen Themenbereichen finden Sie auf www.lysolutions.de

Sanofi unterstützt mit dem LysoSolutions®-Service Menschen mit lysosomalen Speicherkrankheiten. Hierfür arbeiten wir eng mit Expert*innen und Patientenorganisationen zusammen und bieten umfassende Unterstützung an.

Sanofi-Aventis Deutschland GmbH
Industriepark Höchst | K703 | 65926 Frankfurt
www.lysolutions.de | www.sanofi.de

MAF-DE-2500825(V1)_01-03/2025-349502

