

„Mensch, hast du kalte Hände“

Sabine Theobald, Redaktion

Morbus Fabry – Reiners Leben mit einer seltenen Erkrankung

Reiner kämpft seit vielen Jahren um seine Gesundheit. Er leidet unter Morbus Fabry, einer seltenen und vererbaren Stoffwechselerkrankung, die verschiedene Organe betreffen kann, wie Haut, Nieren, Augen, das Nervensystem und das Herz. Auch Reiner leidet unter vielfältigen Symptomen. Trotzdem hat er sich immer seine positive Einstellung bewahrt. Seit seiner Diagnose hat er sich informiert und seinen Ärzten Fragen gestellt, um mehr über Morbus Fabry herauszufinden. Er sagt, er habe sich seine Ärzte ausgesucht. „Wenn man auf Augenhöhe miteinander sprechen kann, wird man ganz anders behandelt“, erklärt Reiner. Deshalb empfiehlt er auch anderen Betroffenen, nicht schüchtern zu sein, sich zu informieren und alle Fragen zu stellen – bei Ärzten und Behörden. Alle zwei Wochen bekommt er bei seinem Arzt eine Therapie. Meistens fährt er mit dem Bus dorthin. „Das dauert dort zwei Stunden und die Schwestern sind sehr nett, die kennen mich ja schon lange“, sagt Reiner. Er war

ein zierliches Kind und immer der Kleinste in der Klasse. Schon damals hatte er stechende Schmerzen in den Händen und Füßen, die sich wie Nadelstiche anfühlten. „Es gab Zeiten, da waren meine Schmerzen so schlimm, dass ich meine Hände abhacken wollte“, sagt Reiner rückblickend. Lange hat er nicht gewusst, woher alle diese Probleme mit seiner Gesundheit kommen.

Es ist wichtig, sich im Beruf abzusichern

Trotz der Belastung hat er nach dem Schulabschluss eine Ausbildung zum Mikroelektroniker gemacht und in diesem Beruf bis zur Frührente im Alter von 49 Jahren gearbeitet. „Meine Chefs im DDR-Betrieb haben gewusst, was sie an mir hatten“, sagt Reiner. Nach der Wende änderte sich vieles und das Arbeitsumfeld wurde schwieriger. Er hat sich um einen Behindertenausweis gekümmert, sodass er vor einer Kündigung geschützt war. Dieser Status und später seine Frühberentung stellten sicher, dass er finanziell abgesichert war. Daher empfiehlt er anderen Betroffenen,



Reiner W.
Patient

sich zu informieren. „Man muss sich bei der Arbeit absichern, damit man nicht am Ende ohne Geld dasteht“, sagt Reiner.

Bei Morbus Fabry leidet auch das Herz

Im Laufe der Zeit litt auch Reiners Herz. 2003 hatte er einen Herzinfarkt und ihm wurde ein Defibrillator eingesetzt. Vor einem Jahr brachte sein Herz nur noch 25 Prozent der normalen Leistung. Außerdem hat er schlecht Luft bekommen und konnte nicht mehr weit gehen. Es war also höchste Zeit, etwas zu

unternehmen: Die Herztransplantation im letzten Jahr war erfolgreich. Das Herz ist stabil, sagen die Ärzte. Die Werte sind in Ordnung und er fühlt sich gut. Nach wie vor fährt er regelmäßig zum Check ins Fabry-Zentrum nach Würzburg. Die Ärzte loben Reiner für seine Erfolge, und das motiviert ihn. „Ich bin stolz auf mich, dass ich so viel Kraft habe“, sagt Reiner. Er und seine Frau gehen gerne spazieren. Das tut ihm gut und er freut sich, dass das überhaupt wieder möglich ist. Reiner ist 63 Jahre alt und seit über 30 Jahren verheiratet. Er liebt seine Heimat Erfurt, gerne fährt er Besucher durch „seine“ Stadt und hat zu vielen Orten etwas zu erzählen.

Das zweite Leben genießen

Er hört heute auch noch oft: „Mensch, hast du kalte Hände.“ Wenn es im Winter draußen trocken und kalt ist, springt die Haut

an den Händen auf und blutet. Er hilft sich selbst mit ein paar Tricks: warmes Wasser und warme Getränke. Im Alltag bekommen er und seine Frau Hilfe von seiner Schwiegermutter. „Sie ist 79 Jahre, aber noch fit wie ein junges Mädchen“, sagt Reiner. Auch seine Eltern, inzwischen beide über 80 Jahre alt, unterstützen ihn sehr. Als er Kind war, haben sie nicht so gut verstanden, was mit ihm los ist, und gedacht, er simuliere. Er hat schon mal gehört: „Erzähl nicht so einen Unsinn.“ Heute wissen sie, dass seine Probleme auf die Krankheit zurückzuführen sind. Reiner hätte nicht gedacht, dass sein Leben so positiv verläuft, trotz Morbus Fabry, und gibt sich größte Mühe, nicht aufzugeben. „Jeder Tag macht mir Freude. Ich bin froh, dass ich mein zweites Leben nach der Transplantation habe“, fasst Reiner zusammen. ■

Reiner hätte nicht gedacht, dass sein Leben trotz Morbus Fabry so positiv verläuft, und gibt sich größte Mühe nicht aufzugeben.

„Irgendwann beginnt man, an seiner eigenen Wahrnehmung zu zweifeln“

Nele Wiemann, Redaktion

Nele Wiemann leidet an Morbus Fabry, einer seltenen angeborenen, monogenetischen Stoffwechselstörung aus der Gruppe der lysosomalen Speicherkrankheiten. Hier schreibt sie über ihren 13 Jahre langen Leidensweg.

Ab meinem 14. Lebensjahr hatte ich oft Bauchkrämpfe, vor allem nach fettigem Essen. Auch morgendliche Übelkeit und Kopfschmerzen waren meine ständigen Begleiter. Während meines Studiums kamen Erschöpfungszustände hinzu. Die Meinung der Ärzte: psychische Probleme. Mit 27 begannen meine Beine und Füße zu brennen, als würde ich im Feuer stehen – oder in einer viel zu heißen Badewanne, aus der ich nicht aussteigen kann. Dies verschlimmert sich unter anderem durch Wärme, Bewegung, Liegen und bestimmte Lebensmittel. Später kamen starke Schmerzen hinzu,

Meine Beine und Füße begannen zu brennen als würde ich im Feuer stehen.

die sich wie Gliederschmerzen bei einer Grippe anfühlen, ebenso Druckgefühle in den Waden sowie Kribbeln und Stechen an den Fußsohlen. Inzwischen habe ich das Brennen und die Schmerzen auch in den Händen, Armen und im Gesicht.

Der Ärztemarathon

Es begann eine wahre Ärzteodyssee mit vielen Tests und Fehldiagnosen: Ich ging zu Venenspezialisten, Gastroenterologen, Hausärzten, Heilpraktikern und Neurologen. Die Ungewissheit und dass kein Arzt eine Idee hatte, waren zwar schwierig, doch das eigentlich Schlimme war, dass ich bei den meisten Ärzten das Gefühl hatte, nicht ernst genommen zu werden. Irgendwann beginnt man, an seiner eigenen Wahrnehmung zu zweifeln, wenn man regelmäßig Sätze hört wie „Das hat keine körperlichen Ursachen – haben Sie Stress im Studium?“ oder „Frau Wiemann, Sie sind jung und gesund!“.



Nele Wiemann
Patientin

Endlich die Diagnose

Von dem Auftreten erster Symptome bis zur Diagnose dauerte es 13 Jahre. Die habe ich auch meiner Hartnäckigkeit zu verdanken, da ich als letzte Möglichkeit auf eine Hautbiopsie bestand, von der mir mein Neurologe abriet. Das Ergebnis: Small-fiber-Neuropathie (Schädigung der kleinen Nervenfasern). Von diesem Zeitpunkt an ging alles ganz schnell. Mein Neurologe kombinierte und äußerte eine Diagnosevermutung: Morbus Fabry. Diese bestätigte sich durch einen Gentest.

Für mich war die Diagnose eine einzige Erleichterung. Alles ist besser als Ungewissheit. Wenn ich eine Diagnose habe, kann ich mich mit der Krankheit auseinandersetzen. Und vor allem: Kein Arzt kann mehr sagen, ich würde mir alles nur einbilden.

Über die Erkrankung

Morbus Fabry ist eine Stoffwechselstörung (lysosomale Speicherkrankheit), die in der Regel vererbt wird. Vereinfacht gesagt, können durch eine Mutation bestimmte Enzyme nicht oder nicht ausreichend produziert werden, die normalerweise Fettsäuren spalten. So kommt es mit der Zeit zur Anlagerung dieser Fette an zahlreiche Organe im Körper, die dadurch massiv geschädigt werden. Die Krankheit ist in Deutschland bei circa 800 Personen diagnostiziert. Die Dunkelziffer ist vermutlich sehr hoch, da Fabry aufgrund der sehr unterschiedlichen Symptome oft gar nicht entdeckt wird. Die gute Nachricht ist: Seit 2001 gibt es eine Enzymersatztherapie (ERT), die man lebenslang alle zwei Wochen als Infusion erhält. Für einige Mutationen gibt es seit kurzem

sogar eine Therapie in Tablettenform (Chaperon-Therapie)

Ein besseres Leben – dank Therapie

Seit Beginn der Therapie haben sich einige Symptome wesentlich gebessert: die Erschöpfung, die Druckschmerzen und die Verdauungsbeschwerden. Die Brennschmerzen sind jedoch geblieben, weshalb ich gerade spezielle Schmerzmedikamente austeste. Ich versuche, durch verschiedene Hilfsmittel im Alltag Linderung zu erhalten: Beine kalt abduschen, Kompressionsstrümpfe tragen, Massagen. Daneben hilft es mir, auf meinem Blog (www.fabry.blog) über meine Erfahrungen zu berichten und mich bei Patiententreffen mit anderen Betroffenen auszutauschen. Ich habe auch gelernt, meine körperlichen Grenzen zu akzeptieren, mir neue Sportarten zu suchen und mein Leben zu entschleunigen. Mir ist wichtig, nicht ständig an die Schmerzen zu denken und meinen Fokus auf die schönen Dinge des Lebens zu lenken: Zeit mit meinem Partner und Freunden, schwimmen, lesen, die Natur genießen und reisen. ■