

Thema D313Y und andere „umstrittene“ Varianten aus Patientensicht

Hallo zusammen,

mein Name ist Christian Lotze, ich bin der Ehemann der Fabry-Patientin: Manuela Lotze. Ich stehe hier für eine Gruppe von Patienten und Angehörigen, die für die sogenannten umstrittenen Mutationen kämpfen (wie z.B. D313Y)

Zuerst möchte ich mich explizit bei Natascha und Berthold Bedanken. Die beiden unterstützen unsere Gruppe sehr stark und helfen uns mit viel Engagement für die betroffenen Patienten.

Wir haben schon mehrfach zu Hören bekommen, daß dieses Thema aus der Sicht anderer Patienten zu stark im Mittelpunkt steht. Das kann ich einerseits verstehen, andererseits bitte ich um Verständnis! Hier geht es einerseits um Patienten, denen völlig willkürlich die Therapie und damit die Lebensgrundlage entzogen wurde. Andererseits existiert dieses Problem schon länger. Es geht dabei auch um eine sehr hohe Dunkelziffer an nicht diagnostizierten Patienten, denen geholfen werden könnte, die derzeit ein sehr eingeschränktes und schmerzvolles Leben führen.

Wenn Ihr an Euren Weg bis zur Diagnose zurückdenkt, dann hatten die meisten von euch auch einen langen Weg. Unseren Leidensgenossen wird der Weg jetzt komplett versperrt und sie werden wieder in den Teufelskreis der Ärzte-Odyssee zurückgeschickt, ohne daß sie jemals ursächlich behandelt werden zu können!

Daher ist es uns wichtig, zu informieren. Nicht nur zum Thema umstrittene Mutationen, sondern auch zu Fabry allgemein. Wir haben schon zu häufig mitbekommen, daß auch Ärzte nicht alles wissen. Gerade deshalb sollte jeder so gut wie möglich über die Erkrankung informiert sein und nicht alles glauben, was gesagt wird. Gerade bei den umstrittenen Mutationen!

Leider verbreiten auch Patienten gelegentlich Falschinformationen, hier vermuten wir eher Unwissenheit.

Was uns auch sehr stört ist, daß mit einer Behandlung oft erst begonnen wird, wenn ein irreversibler Organschaden entstanden ist. Das ist überhaupt nicht nachvollziehbar.

Daher haben wir die Informationen zu Morbus Fabry im Allgemeinen und den umstrittenen Varianten im Besonderen zusammengetragen. Ihr findet die Informationen unter a143t.org und unter www.fabrienne.online. (Ihr könnt uns auch gerne persönlich ansprechen!)

Aus gesundheitlichen Gründen suchen wir für die Zukunft weitere Mitstreiter bzw. Nachfolger, die sich für die Diagnose und Behandlung von Patienten mit einem GLA-Gendefekt gleich welcher Art einsetzen. Es kostet uns sehr viel Kraft, von so viel Leid zu erfahren und in menschliche Abgründe zu schauen, von Ärzten, die offenbar ihre Seele verkauft haben.

Danke!