



Robert Striesow
2. Vorsitzender
des Vereins



Susan Kuranoff
Global DARE
Foundation,
Schweiz



Gemeinsam stark: Jede Spende zählt

Eine Spende trägt dazu bei, das Leben von Menschen mit Refsum zu verbessern.

Die Forschung wird vorangetrieben, Lebensmitteltests ermöglicht und die Öffentlichkeit über diese seltene Krankheit aufgeklärt. Jeder Beitrag zählt und kann einen direkten Unterschied im Leben der Betroffenen machen.

Spendenkonto:

IBAN: DE20 7935 0101 0022 1619 13
BIC: BYLADEM1KSW
Sparkasse Schweinfurt-Haßberge

oder: paypal@refsum.de

Global DARE Foundation

Kooperationspartner



Die Global DARE Foundation ist eine eingetragene gemeinnützige Stiftung. Unser Ziel ist es, weltweit das Bewusstsein für die Krankheit zu schärfen und eine bessere Lebensqualität für alle zu erreichen, bei denen Morbus Refsum diagnostiziert wurde.

www.defeatadulrefsumeverywhere.org

Refsum Deutschland e.V.

Bei Fragen zur Krankheit, eigener Betroffenheit oder dem Wunsch, uns zu unterstützen – wir sind über zahlreiche Kommunikationskanäle erreichbar und helfen gerne.

Wir freuen uns von dir zu hören!



Mein Refsum



Kerstin Reichert
Gründerin des Vereins (+ Finja)

Herzlich willkommen zur Vorstellung des Vereins Refsum Deutschland e.V.!
Refsum ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die oft sehr spät diagnostiziert wird und für Betroffene mit vielen Herausforderungen im Alltag verbunden ist.

„Ich habe selbst erfahren, wie es ist, wenn eine Diagnose erst spät erkannt wird. Diese Erfahrung hat mich dazu motiviert, den Verein ins Leben zu rufen, um anderen Betroffenen zu helfen und dazu beizutragen, dass Diagnosen frühzeitig gestellt werden. Ich hätte mir eine frühere Diagnose gewünscht, denn es gibt eine Therapie zur Linderung der Symptome und Verlangsamung des Fortschreitens der Krankheit.“



◀ **Hier** können Sie sich von mir und meiner Krankheitsgeschichte ein Bild machen.

„Was du tust, macht einen Unterschied, und du musst entscheiden, welche Art von Unterschied du machen möchtest.“

Jane Goodall

Refsum verstehen – Leben verbessern

Infos & Kontakte für eine frühzeitige Diagnose und Hilfe

www.refsum.de



Refsum verstehen



Refsum bei Erwachsenen ist eine sehr seltene* genetische Störung, die den Stoffwechsel der **Phytansäure** beeinträchtigt. Sie führt zu einer Schädigung des Auges, der Nerven und inneren Organe.

Aufgrund der genetischen Grundlage ist Refsum eine lebenslange Erkrankung. Erste Symptome machen sich in der Regel im ersten oder zweiten Lebensjahrzehnt bemerkbar.

*geschätzte Inzidenz: 1/1 Mio. Menschen weltweit



Was ist die Refsum-Krankheit?
Durch Scannen des QR-Codes gelangen Sie zu einem ausführlichen Erklärvideo der Global DARE Foundation.

Leben verbessern



Refsum Deutschland e.V zusammen mit der Global DARE Foundation arbeiten wir daran, die Refsum-Erkrankung bei Ärzten, Forschern und der Öffentlichkeit bekannt zu machen.

Durch diese Anstrengungen hoffen wir, die Zeitdauer bis zur Diagnose verkürzen und bessere Therapien entwickeln zu können, um die Lebensqualität der von Refsum betroffenen Menschen zu verbessern.

Symptome

-  **Gesichtsfeldeinschränkungen** (Retinitis Pigmentosa > 90% der Refsum Patienten)
-  **Schwerhörigkeit**
-  **Geruchsverlust**
-  **Gleichgewichtsstörungen** (Zerebellare Ataxie)
-  **Taubheit, Nervenschmerzen** (Periphere Neuropathie)
-  **Zehenanomalien**
-  **Juckende, schuppige Haut** (Ichthyose)

Sowie: Grauer Star, Nystagmus, kleine Pupillen, Skelettdysplasie, Herzrhythmusstörungen und Schwäche

Aktuelle Therapien

Diätetische Maßnahmen:
Eine phytansäurearme Diät ist die wichtigste therapeutische Maßnahme. Ziel ist es, die tägliche Aufnahme an Phytansäure unter 10 mg pro Tag zu halten. Gleichzeitig muss eine ausreichende Vitamin- und Kalorienzufuhr erfolgen, um die unkontrollierte Freisetzung von Phytansäure im Körper und damit eine akute Verschlechterung des Krankheitsbildes zu verhindern.

OK
VORSICHT
STOP

Ernährungsampel:
Durch Testungen kann der Phytinsäuregehalt von Lebensmitteln bestimmt und für die Betroffenen eingeordnet werden. Melden Sie sich - Wir beantworten Ihnen gerne alle Fragen!
>> kontakt@refsum.de

Diagnose

Die Diagnose von Refsum umfasst eine Kombination aus klinischer Bewertung, Laboruntersuchungen und genetischen Tests.

Molekulargenetische Diagnostik:
Als molekulargenetische Untersuchung bezeichnet man in der Genetik und Molekulardiagnostik Untersuchungen, die das Ziel haben, Veränderungen der DNA bzw. des Genoms festzustellen bzw. auszuschließen.

Phytansäurespiegeltest:
Die meisten Menschen mit der Refsum-Krankheit haben Phytansäurewerte, die um das 10- bis 100-Fache über denen der Allgemeinbevölkerung liegen.

Doppelfiltrations-Plasmapherese (DFPP):
Wenn die Diät nicht ausreicht, um den Phytansäurespiegel zu senken und akute Krankheitsschübe zu beherrschen, die das Fortschreiten der Erkrankung verhindern, ist der Einsatz der DFPP eine Möglichkeit. Die DFPP kann zu einer Stabilisierung von Symptomen führen. Wir erklären Ihnen gerne alle Details.

Lebensmitteltestungen:
Stand Januar 2024 wurden bisher nur 250 Lebensmittel getestet. Die Testungen sind sehr kostenintensiv. Helfen Sie uns mehr Vielfalt in unsere Ernährung zu bekommen:
>> paypal@refsum.de



Scan it!

Mehr Informationen über Refsum per Video:

Ernährung



Wissenschaft



Gentherapie



Patientenregister:
Das Patientenregister bringt die Refsum-Gemeinschaft und Forscher zusammen, um ein besseres Verständnis der Refsum-Krankheit zu erlangen und bessere Therapien zu entwickeln.

Mein Refsum



Kerstin Reichert
Gründerin des
Vereins (+ Finja)

Herzlich willkommen zur Vorstellung des Vereins Refsum Deutschland e.V.!

Refsum ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die oft sehr spät diagnostiziert wird und für Betroffene mit vielen Herausforderungen im Alltag verbunden ist.

„Ich habe selbst erfahren, wie es ist, wenn eine Diagnose erst spät erkannt wird. Diese Erfahrung hat mich dazu motiviert, den Verein ins Leben zu rufen, um anderen Betroffenen zu helfen und dazu beizutragen, dass Diagnosen frühzeitig gestellt werden. Ich hätte mir eine frühere Diagnose gewünscht, denn es gibt eine Therapie zur Linderung der Symptome und Verlangsamung des Fortschreitens der Krankheit.“



◀ **Hier** können Sie sich von mir und meiner Krankheitsgeschichte ein Bild machen.

„Was du tust, macht einen Unterschied, und du musst entscheiden, welche Art von Unterschied du machen möchtest.“

Jane Goodall



Robert Striesow
2. Vorsitzender
des Vereins



Susan Kuranoff
Global DARE
Foundation,
Schweiz



Gemeinsam stark: Jede Spende zählt

Mit Ihrer Spende helfen Sie uns, das Leben von Menschen mit Refsum zu verbessern. Ihr Beitrag ermöglicht es uns, die Forschung voranzutreiben, Lebensmittel zu testen und die Öffentlichkeit über diese seltene Krankheit aufzuklären. Jeder Euro zählt und macht einen direkten Unterschied im Leben von Menschen, die mit Refsum leben.

Spendenkonto:

IBAN: DE20 7935 0101 0022 1619 13

BIC: BYLADEM1KSW

Sparkasse Schweinfurt-Haßberge

oder:  **PayPal** paypal@refsum.de

