

SELTENE KRANKHEITEN

4
TIPPS FÜR

**MEHR
LEBENSQUALITÄT**

HELFFEN VERLEIHT FLÜGEL

Modedesigner **Thomas Rath** erzählt,
warum er sich für Mukoviszidose-Betroffene engagiert.

Genetische Beratung
Lassen Sie sich
testen

Hereditäres Angioödem
Der lange Weg zur
Diagnose

Morbus Addison
Denken Sie an die
Nebenniere!

FOTO: FRANK ALTMANN, SZENEFOTOGRAF



Ich bin einzigartig – meine Therapie auch.
INDIVIDUALISIERTE MEDIZIN

GEFÖRDERT VOM

GANI MED
Greifswald Approach to Individualized Medicine

 **Bundesministerium
für Bildung
und Forschung**

**Mecklenburg
Vorpommern**
MV *red.greif*

**ERNST MORITZ ARNDT
UNIVERSITÄT GREIFSWALD**

 **Universitätsmedizin
GREIFSWALD**

Wissen
Bockl
Seit 1456

VORWORT

Heute ist der Tag der Seltenen Erkrankungen, an dem wir alle an die „Waisen der Medizin“, die Betroffenen einer Seltenen Erkrankung denken wollen.

Solidarität ohne Grenzen

Unter diesem Motto steht der diesjährige Tag der Seltenen Erkrankungen, der international begangene Rare Disease Day. Weltweit richten Politiker, Ärzte, Wissenschaftler, Angehörige, Freunde und Familien ihren Blick auf „Seltene Erkrankungen“. Als Schirmherrin der ACHSE, der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V., möchte ich Sie ermutigen: Schenken Sie den „Waisen der Medizin“ Ihre Aufmerksamkeit, nehmen Sie Anteil an den schweren Schicksalen, die viele Familien aufgrund der zumeist unheilbaren Erkrankungen tragen, helfen Sie mit und lassen Sie uns gemeinsam etwas bewegen - in Solidarität ohne Grenzen!

Selten ist gar nicht so selten

→ Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Es gibt rund 6.000 verschiedene Seltene Erkrankungen. Insgesamt schätzt man, dass allein in Deutschland rund vier Millionen Betroffene leben. Das sind rund fünf Prozent der Bevölkerung, jede oder jeder Zwanzigste, potenziell ein Kind in jeder Klasse.

Warum „Waisen der Medizin“?

→ Stellen Sie sich vor, Ihr Kind leide plötzlich an unerklärlichen Schmerzen oder verliere die Balance, ver-



„Es gibt rund 6.000 verschiedene Seltene Erkrankungen. Insgesamt schätzt man, dass allein in Deutschland rund 4 Millionen Betroffene leben.“

Eva Luise Köhler,
Schirmherrin
ACHSE e.V.

lerne das Laufen oder die Sehkraft verschlechtere sich plötzlich und unaufhörlich. Sie konsultieren viele Ärzte, doch niemand findet den Ursprung des Leidens.

80 Prozent der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Die Symptome sind komplex. Zudem haben Ärzte bedingt durch die Seltenheit der Erkrankungen nur wenig Erfahrung in der Praxis. Informationen sind kaum vorhanden oder nur schwer zugänglich. So dauert der Weg bis zu einer Diagnose oft viele Jahre. In dieser Zeit leben die Betroffenen nicht nur mit schwersten Beeinträchtigungen, auch die Ungewissheit ist quälend für die ganze Familie.

Schon nach der Diagnosestellung wird schnell klar: Es gibt kaum vorhandene Therapien und Medikamente, nur wenige Experten. Die Krankheiten sind meistens chronisch und schreiten voran.

Forschung hilft heilen

→ Das Interesse, an Krankheiten zu forschen, an denen nur wenige Menschen leiden, ist gering. Diese Publikation stellt einige Forschungsergebnisse und entwickelte Therapien vor. Es gibt eine hoffnungsvolle Tendenz, doch bleibt der Forschungsbedarf weiterhin immens. Heute wird von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung ein Forschungspreis an ein vorbildliches Forschungsprojekt im Bereich Seltene Erkrankungen verliehen. Bereits zum sechsten Mal

unterstützt der mit 50.000 Euro dotierte Preis ein Forschungsvorhaben mit hohem Patientennutzen. Der Preis schafft Öffentlichkeit und sät einen Keim in der Forschungslandschaft; denn Forschung hilft heilen.

Den Seltenen eine Stimme geben

→ Einzelnen werden die Betroffenen überhört, ihre drängenden Probleme wenig wahrgenommen. Deshalb gibt es die ACHSE, ein Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Der Zusammenschluss aus Selbsthilfeorganisationen gibt „den Seltenen eine Stimme“ in Gesellschaft, Politik und im Gesundheitswesen. Aktuell arbeitet die ACHSE in einem gemeinsamen Bündnis mit dem Bundesgesundheitsministerium, dem Bundesforschungsministerium und weiteren 23 relevanten Akteuren an einem Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der noch in diesem Jahr fertiggestellt wird. Ein wichtiger Schritt in die richtige Richtung, um die benachteiligte Versorgung der Menschen zu verbessern.

Möge Sie die folgende Lektüre am Tag der Seltenen Erkrankungen zum Nachdenken anregen. Die „Waisen der Medizin“ brauchen unsere Solidarität.

Ihre Eva Luise Köhler

WIR EMPFEHLEN



Hans Plotka
HAE-Patient seit über
20 Jahren

SEITE 05

„Obwohl ich eine schwere Krankheit habe, ist mein Leben heute wieder lebenswert.“

MEDIA PLANET

SELTENE KRANKHEITEN
DRITTE AUSGABE, FEBRUAR 2013

Verantwortlich für den Inhalt
dieser Ausgabe:

Project Manager:
Vivian Ebert

Tel: + 49 30 887 11 29 - 35
Fax: + 49 30 887 11 29 - 37
E-Mail: vivian.ebert@mediaplanet.com

Business Development Manager:

Caroline Böhmer

Editorial & Production Manager:

Jennifer Pott

Layout & Design:

Antje Polzin

Redaktion: Franziska Manske

Text: Dorothee Friedrichs, Ines Hein,

Benjamin Pank, Paul Howe,

Rania von der Ropp

Lektorat:

Claudia Nichterlein

Managing Director & V.i.S.d.P.:

Christophe Demir

Mediaplanet Verlag Deutschland GmbH

Münzstraße 15, 10178 Berlin

Fehlandtstraße 50, 20354 Hamburg

Königsallee 14, 40212 Düsseldorf

www.mediaplanet.com

Vertriebspartner: DIE WELT,

am 28. Februar 2013

Print: Märkische Verlags- und Druck-

Gesellschaft mbH Potsdam (MVD)



Mediaplanet Germany

Jetzt auch bei Facebook.

Gefällt es Ihnen?

ANZEIGE

INDIVIDUALISIERTE MEDIZIN IM PRAXISTEST

An der Ernst-Moritz-Arndt-Universität Greifswald entwickeln Ärzte, Grundlagenwissenschaftler, Epidemiologen, Ethiker und Gesundheitsökonomien ein umfassendes Konzept zur Individualisierten Medizin. Der Fokus richtet sich auf die Entwicklung neuer Versorgungspraktiken, die Biomarker zur systematischen Vorhersage von Erkrankungsrisiken bzw. -verläufen und zur Vorhersage der Wirksamkeit von Therapien nutzen.

Ziel ist es, stärker individualisierte Diagnose- und Therapiestrategien für bedeutsame Volkskrankheiten wie chronisches Nierenversagen, Depression, Fettleber, Herzinsuffizienz, Metabolisches Syndrom, Parodontitis und Schlaganfall zu entwickeln.

Zu diesem Zweck bauten die Greifswalder Ärzte und Wissenschaftler im Rahmen des Projektes GANI_MED (Greifswald Approach to Individualized Medicine) eine zukunftsweisende Infrastruktur auf, die eine leistungsfähige Krankenhausinformatik mit einer automatisierten Biobank und modernsten bildgebenden Methoden bzw. molekularbiologischen Analyseverfahren vereint. Gleichermaßen wurden datenschutzrechtliche und patientenethische Konzepte entwickelt und



Manuela Schwesig, Sozialministerin in Mecklenburg-Vorpommern, drückt am 07.07.2011 den symbolischen Startknopf für das GANI_MED Projekt an der Universitätsmedizin Greifswald.

umgesetzt. An einer der fortschrittlichsten Universitätskliniken Europas können die Patienten damit in einer bisher nicht dargestellten Dimension untersucht werden. Zur Identifikation krankheitsrelevanter Faktoren stehen zusätzlich die epidemiologischen Daten der Greifswalder Study of Health in

Pomerania (SHIP) zur Verfügung. Ein Teil dieser Ergebnisse wird strukturiert an den Patienten überprüft und weiterentwickelt, um eine praktische Anwendung zu ermöglichen. Die aufgebaute wissenschaftliche und klinische Infrastruktur steht als Ressource für die Individualisierte Medizin der oben ge-

nannten Volkskrankheiten und auch seltener Erkrankungen zur Verfügung und wird im Rahmen nationaler und internationaler Forschungsoperationen genutzt. Mit den entwickelten Methoden, der Expertise und dem zur Verfügung stehenden Biomaterial besteht hierbei die Chance, zur Erforschung seltener Erkrankungen beitragen zu können.

GANI_MED verfolgt die Idee der Individualisierten Medizin ganzheitlich und nachhaltig. Hierfür werden in einem breiten, interdisziplinären Ansatz universitäre, außeruniversitäre und industrielle Partner aus dem In- und Ausland partnerschaftlich integriert.

Das zukunftsorientierte Forschungsprojekt wird im Rahmen des Programms »Spitzenforschung und Innovation in den Neuen Ländern« vom vom Bundesministerium für Bildung und Forschung und dem Land Mecklenburg-Vorpommern über fünf Jahre gefördert.

Koordinatoren des Verbundes:

Prof. Dr. Hans Grabe und

Prof. Dr. Henri Wallaschowski

www.gani-med.de

GANI MED

Greifswald Approach to Individualized Medicine

JEDER PATIENT HAT HOFFNUNG VERDIENT.

ViroPharma ist stolz darauf, zu den Sponsoren des Internationalen Tags der Seltenen Erkrankungen zu zählen.

Wir stellen uns in den Dienst von Menschen mit seltenen und potenziell lebensbedrohlichen Erkrankungen wie hereditärem Angioödem und Nebenniereninsuffizienz – mit einer einfachen Mission: Patienten Hoffnung zu geben.

ViroPharma ist ein wachsendes, weltweit tätiges Spezialunternehmen im Bereich Biopharmazie, das innovative, auf die Bedürfnisse von Patienten und Ärzten abgestimmte Therapielösungen entwickelt, um zur Wiederherstellung von Gesundheit beizutragen und Leben zu retten.

©2012/2013 ViroPharma Incorporated. Alle Rechte vorbehalten. VIROPHARMA und das ViroPharma-Logo sind Markenzeichen von ViroPharma Incorporated.

DE/CCOM/13/0062

1/13



INSPIRATION

Frage: Sind Schwellungen von Haut oder Schleimhäuten immer allergische Reaktionen?

Antwort: Häufig schon, doch sehr selten handelt es sich um ein Hereditäres Angioödem (HAE), das meist erst vom Spezialisten erkannt wird.

VERWECHSLUNGSGEFAHR BIRGT LANGEN WEG ZUR RICHTIGEN DIAGNOSE



Dr. med. Jens Greve
Mitglied im Angioödemteam der Hals-Nasen-Ohren-Klinik des Universitätsklinikums Essen

Wer selbst von Allergien betroffen ist, weiß: Ihre Ursachen lassen sich selten klar diagnostizieren. Doch wenn immer wieder starke Schwellungen der Haut oder der Schleimhäute auftreten und diese zur Folge haben, dass die Betroffenen im Akutfall unter Erstickenanfällen und starken Schmerzen des Magen-Darm-Traktes leiden, kann mehr dahinter stecken. In sehr seltenen Fällen verbirgt sich hinter den Schwellungen die Erbkrankheit Hereditäres Angioödem, kurz HAE. Wer von der Krankheit in der eigenen Familie weiß, sollte im Arztgespräch unbedingt davon berichten. Denn aufgrund ihres seltenen Auftretens wird sie in der Regel erst vom Spezialisten diagnostiziert. Betroffene, die nichts von einer genetischen Belastung aus der Familie wissen, haben häufig einen langen Weg vor sich, bis die Diagnose feststeht.

Eine diagnostische Seltenheit

Wie kommt es zu den starken Schwellungen im und am Körper, die besonders im Hals-Kopf-Bereich bedrohlich verlaufen können? HAE-Betroffene leiden auf-

grund einer Mutation an einem Mangel des Eiweißstoffes C1-Inhibitor. Dieses Protein kontrolliert bei gesunden Menschen über das Enzym Kallikrein die Herstellung des Hormons Bradykinin, Auslöser der Schwellungen. „Man unterscheidet drei HAE-Typen“, erläutert Dr. Jens Greve, Spezialist im Angioödemteam der Hals-Nasen-Ohren-Klinik des Universitätsklinikums Essen. „Bei Typ 1 ist die Konzentration des C1-Inhibitors im Blut zu niedrig. Bei Typ 2 stimmt sie zwar oder ist sogar erhöht, doch das Protein ist funktionell inaktiv. Und jüngst beobachten wir einen dritten Typ, bei dem es nicht durch einen C1-Inhibitor-Defekt, sondern über einen anderen, bisher nicht vollständig geklärten Mechanismus zu erhöhten Bradykininspiegeln kommt. Die Patienten leiden jedoch unter der typischen HAE-Symptomatik.“ Der lange Leidensweg der Patienten entsteht durch die Verwechslungsgefahr ihrer Symptome mit einer Allergie. Eine Blutuntersuchung gibt in der Regel Aufschluss über das Vorliegen von HAE - doch darauf muss der behandelnde Arzt erst einmal kommen.

Der lange Weg zur Diagnose

Wie selten HAE ist und wie sehr dadurch die Diagnose erschwert wird, zeigen die Zahlen: 45 Patienten hat Dr. Greve im vergangenen Jahr in der Essener HAE-Sprechstunde be-

handelt, in ganz Deutschland leben aktuell rund 1.600 HAE-Patienten. In ausgewählten Universitätskliniken in Frankfurt, Mainz, Berlin, München, Essen und künftig auch Ulm, an dessen HNO-Klinik der Spezialist im Frühjahr wechselt, gibt es spezielle Sprechstunden für HAE-Betroffene und Menschen, deren Symptome bislang nicht abgeklärt werden konnten. Mit der Diagnose kommt für viele die Erleichterung, denn obwohl HAE unheilbar ist, schaffen moderne Therapien Abhilfe im Akutfall.

Bewährte und moderne Medikamente helfen

„Schon seit langem hat sich das Zuführen von C1-Inhibitor durch eine intravenöse Injektion zur Erhöhung des C1-Plasmaspiegels bewährt“, erklärt Dr. Greve. „Es handelt sich dabei um ein Blutprodukt, das absolut sicher vor Übertragung von Krankheitserregern ist. Seit 2011 ist der erste nanofiltrierte C1-Inhibitor aus humanem Blutplasma auf dem Markt, der den Patienten diese Sicherheit aufgrund seiner Herstellung bestmöglich gewährt.“ Nach einer Anleitung in der Kliniksprechstunde können die Betroffenen das Medikament, das sich zur Akuttherapie sowie zur Lang- und Kurzzeitprophylaxe eignet, selbst applizieren. Andere Medikamente blocken den Rezeptor, an dem das Bradykinin andockt und die Schwellungen auslöst. Vergleichende Studien existieren bis dato nicht. Doch: „Beide Wirkmechanismen zeigen Erfolge und stoppen die Schwellungen, die unbehandelt bis zu fünf Tage andauern können. Die Entscheidung trifft der Patient im Gespräch mit seinem Arzt“, so Dr. Greve. „Denn bei dieser seltenen Krankheit kommt es in hohem Maße darauf an, individuelle Lösungen für den Patienten zu finden.“ Erst wenn sie greifen, ist dem Betroffenen ein normaler Lebensalltag möglich.



GESCHWOLLEN. Schuld ist keine Allergie, sondern ein Hereditäres Angioödem. Links: HAE-Patientin mit akuter Schwellung. Rechts: Resultat nach der Behandlung mit C1-Konzentrat.

FOTO: HAE VEREINIGUNG E.V.

INES HEIN

redaktion.de@mediaplanet.com



„Ich habe eine schwere Krankheit, doch heute ist mein Leben wieder lebenswert“

Wie aus dem Nichts kamen die Schwellungen am Unterleib, als Hans Plotka Ende 30 war. Die Schmerzen trieben ihn zum Urologen, der zunächst eine Allergie diagnostizierte.



Hans Plotka
HAE-Patient seit über 20 Jahren

dem nächsten Schub, der in Nu zu bedrohlichen Schwellungen führen kann, zog sich der Frührentner in dieser Zeit vollkommen zurück. Die eingesetzten Medikamente zur Akutbehandlung zeigten zwar ihre Wirkung, jedoch sehr langsam. An ein normales Leben war nicht zu denken. Die persönliche Betreuung durch die Universitätsklinik Essen und der intensive Austausch mit anderen Betroffenen in der HAE-Vereinigung e.V. gab dem Patienten besonders in dieser Phase lebenswichtige Unterstützung.

Als die verordneten Kühlungsmaßnahmen erfolglos blieben und stattdessen weitere Schwellungen am Hals auftraten, begab sich Plotka in die Notfallambulanz der Universitätsklinik Düsseldorf, wo er gründlich untersucht wurde. „Als man mich damals in die Hautklinik überwies, hätte mir nichts Besseres passieren können“, erinnert sich Plotka. „Meine Symptome hatten einen jungen Arzt alarmiert, der mich an einen namhaften Spezialisten, Herrn Professor Bork, nach Mainz vermittelte.“ So schnell wie, die Symptome aufgetaucht waren, stand die Diagnose fest: HAE.

Neustart dank individueller Therapie

Die rapide Besserung kam 2005. „Ich nahm an einer dreijährigen Studie für einen Bradykinin-Rezeptorblocker teil, den ich mir heute selbst spritze“, berichtet Plotka. „Seit 2010 bin ich so gut eingestellt, dass ich mich wieder frei bewegen kann und weiß, dass mir das Mittel im Akutfall hilft.“ Seit einem Jahr setzt sich der Düsseldorfer zusätzlich als Prophylaxe Spritzen mit nanofiltriertem C1-Inhibitor. „Heute habe ich nur noch 20 bis 25 Attacken pro Jahr“, freut sich Plotka, „das ist eine immense Verbesserung, die mir durch eine Dauerverschreibung und die intensive Betreuung des Essener HAE-Teams ermöglicht wird.“ Sein Rat an alle Betroffenen: Frühzeitig ein HAE-Zentrum aufsuchen und die Hilfe der Spezialisten annehmen. „Sicherlich habe ich eine schwere Krankheit“, resümiert Plotka seine Situation, „doch man darf den Kopf nicht hängen lassen. Meine Ärzte und die Medikamente haben mir so geholfen, dass mein Leben heute wieder lebenswert ist!“ Anderen Betroffenen kann das nur Mut machen.

Rückzug aus dem Leben

Das war Ende der 1980er-Jahre, und Hans Plotka hatte Glück, denn bei den meisten HAE-Patienten lässt die Diagnose lange auf sich warten. Doch es sollte bis 2005 dauern, bis der Düsseldorfer wieder einen normalen Lebensalltag führen konnte. „Es folgten ein paar wirklich schreckliche Jahre, in denen ich über 100 Attacken pro Jahr erlitt“, so Plotka. „Besonders gefährlich sind die Schwellungen am Hals und der Zunge, ich wäre um ein Haar schon einige Mal erstickt.“ Auch die kolikartigen Schmerzen im Bauch wurden zu ständigen Begleitern. Alleine aus Angst vor

INES HEIN
redaktion.de@mediaplanet.com



ISOLATION. Hans Plotka zog sich immer mehr zurück.

FOTO: SHUTTERSTOCK

↓ SURF-TIPPS

NAMSE

→ Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen ist ein Gremium, das sich für die bessere Versorgung Betroffener einsetzt.

! Weiter Informationen finden Sie unter:
www.namse.de

achse

→ Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ist ein Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen, das sich vorrangig für die Wahrnehmung, Unterstützung und den Austausch von Betroffenen auf allen Ebenen einsetzt.

! Weiter Informationen finden Sie unter:
www.achse-online.de

Seltene Erkrankungen

→ Die Präventionsseite des Bundesministeriums für Gesundheit liefert aktuelle Zahlen und Forschungsberichte zu seltenen Krankheiten.

! Weiter Informationen finden Sie unter:
www.bmg.bund.de/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html

„Zwölf bekannte seltene Krankheiten“

→ Die WDR-Mediathek bietet einen informativen TV-Beitrag von Quarks&Co, unter anderem zu Progerie, Glasknochenkrankheit, Mukoviszidose, Phenylketonurie und Lupus erythematodes.

! Weiter Informationen finden Sie unter:
www.wdr.de/mediathek

Care-for-Rare Foundation

→ Die Care-for-Rare Foundation wurde gegründet, damit Kinder mit seltenen Erkrankungen schneller Zugang zu einer modernen genetischen Diagnostik und zu innovativen Therapieverfahren erhalten können und den Krankheitsprozess verstehen lernen.

! Weiter Informationen finden Sie unter:
www.care-for-rare.org

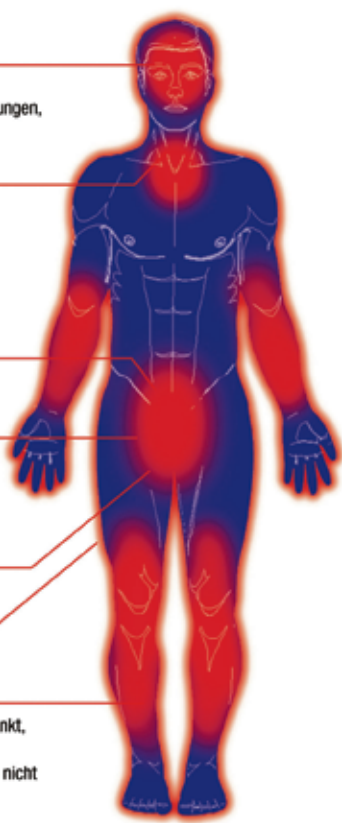
Orphanet

→ Das Referenz-Portal für Informationen über seltene Krankheiten und Orphan Drugs. Die Informationen sind für die allgemeine Öffentlichkeit zugänglich. Es ist das Ziel von Orphanet, Diagnose, Versorgung und Behandlung von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern.

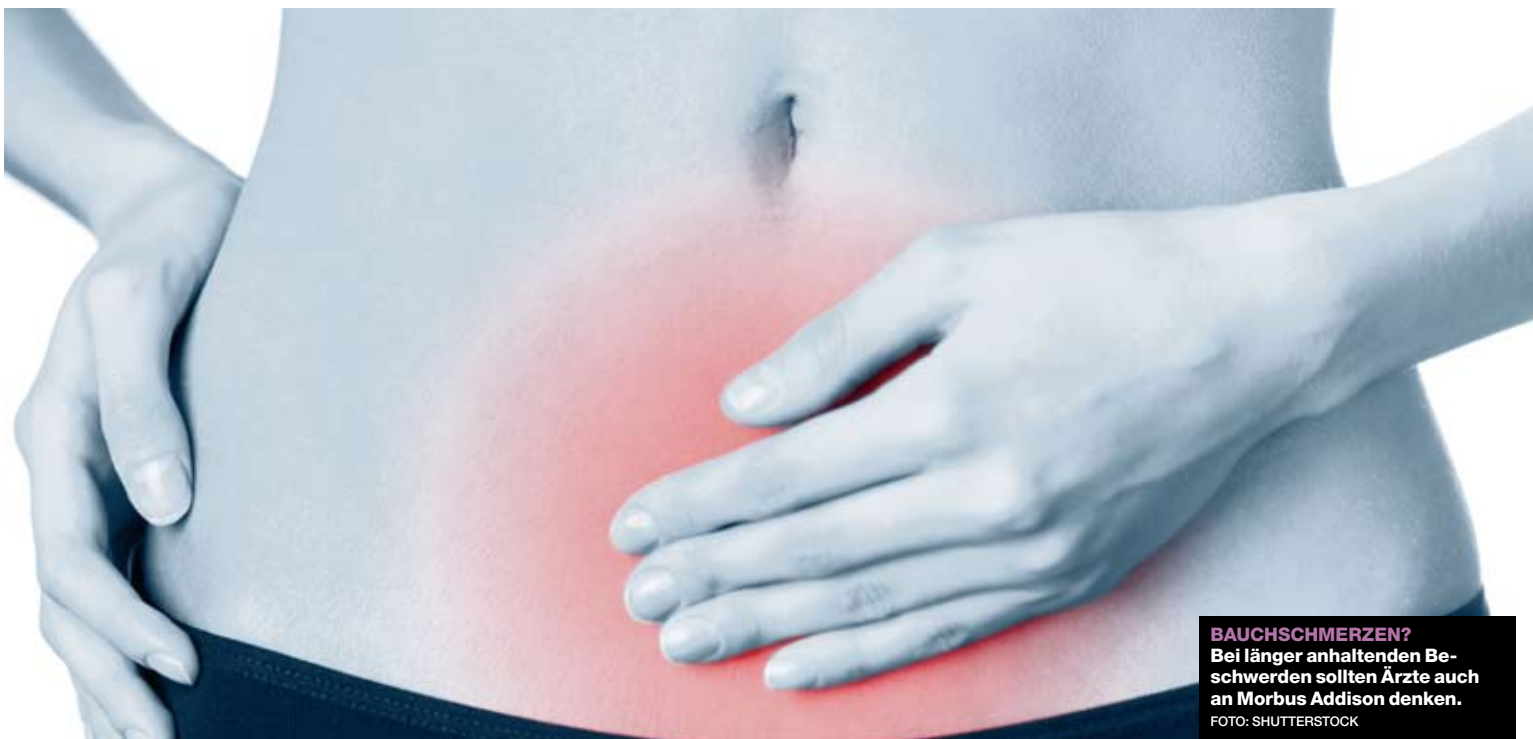
! Weiter Informationen finden Sie unter:
www.orpha.net

↓ HAE-SYMPTOME

- Kopf**
Kopfschmerzen, Schwindel, Sprachstörungen, unter Umständen Sehstörungen, Lähmungserscheinungen
- Halsbereich**
Glottisödem
Larynxödem
beginnend mit Schluckbeschwerden, Stimmveränderungen, Heiserkeit, Atemnot, im Extremfall Erstickten
- Darmbereich**
Erbrechen, kolikartige Schmerzen
Durchfälle, Unwohlsein
- Blase**
Brennen beim Wasserlassen, Schmerzen in der Blasen- und Nierengegend, Beschwerden wie bei einer Harnwegsinfektion
- Geschlechtsorgane**
Schwellungen von Penis und Vagina
- Hautschwellung**
Spannungs- und Druckgefühl
- Extremitäten (Arme und Beine)**
normale Bewegungsabläufe sind eingeschränkt, Arbeitsabläufe sind eingeschränkt, Behinderungen beim Gehen, Schuhe passen nicht



NEWS



BAUCHSCHMERZEN?
Bei länger anhaltenden Beschwerden sollten Ärzte auch an Morbus Addison denken.
FOTO: SHUTTERSTOCK

„Es ist nicht immer der Blinddarm!“

■ **Die Addison-Krankheit, auch Morbus Addison, primäre Nebenniereninsuffizienz oder Bronzehautkrankheit genannt, ist eine seltene Erkrankung und tritt bei ungefähr zehn bis vierzehn von 100.000 Einwohnern in Westeuropa auf.**

MORBUS ADDISON

NEBENNIERENINSUFFIZIENZ

Die Krankheit wird meist durch eine allmähliche Zerstörung von Teilen der Nebennieren verursacht. Dabei kommt es zu einer verminderten Hormonproduktion der Nebennierenrinde. In Folge dessen gerät der Energie- und Mineralienhaushalt des Körpers durcheinander, was unbehandelt tödlich endet, wenn die lebenswichtigen Hormone Cortisol und Aldosteron vollkommen versiegen und nicht ersetzt werden.

Verschiedene Formen des Cortisolmangels

Die primäre Nebenniereninsuffizienz wird heute bei mehr als zwei Dritteln der Patienten durch eine Autoimmunerkrankung verursacht. Dabei werden Bestandteile der Nebenniere als „fremd“ vom eigenen Immunsystem empfunden und „bekämpft“, was in der Zerstörung der Nebennieren endet. Früher war die Tuberkulose der häufigste Grund der Nebennierenzerstörung, und rangiert heute an zweiter Stelle. Auch ebenso können die Nebennieren durch Pilze, Einblutungen, Virusinfektionen (zum Beispiel HIV), Medikamente, Tumoren und Operationen zerstört werden.

Eine häufige angeborene Form der primären Nebenniereninsuffizienz ist die kongenitale adrenale Hyperplasie (adrenogenitales Syn-

drom, AGS), bei der es durch Mutationen im Erbgut zu funktionslosen Enzymen bei der Hormonproduktion kommt. Am häufigsten ist der 21-Hydroxylase-Mangel, auf den auch im Neugeborenen-Screening untersucht wird.

Die sekundäre Form der Nebenniereninsuffizienz beruht auf einer Funktionsstörung der Hirnanhangdrüse (Hypophyse) oder des Hypothalamus. Ist die Funktion dieser Steuerungszentren – etwa durch einen Tumor – gestört, wird die Nebenniere nicht zur Hormonproduktion angeregt. Diese Form der Nebenniereninsuffizienz ist etwas häufiger, und, im Unterschied zur primären Nebenniereninsuffizienz, sind bei diesem Krankheitsbild oft auch die anderen Hormonachsen der Hypophyse betroffen, so dass zusätzlich ein Ausfall der Schilddrüse und der Geschlechtshormone vorliegt. Auch eine lang andauernde Einnahme von „Kortison“-Präparaten (einer Glukokortikoid-Therapie) kann die Funktion der Nebennieren beeinträchtigen. Dabei hemmen die gegebenen Glukokortikoide die Steuerungshormone ACTH der Hirnanhangdrüse und das im Hypothalamus gebildete Hormon CRH. Dadurch fällt die Stimulation der Nebennieren weg und die eigene Cortisolproduktion der Nebennierenrinde „schläft ein“. Wird das Glukokortikoid-Medikament abrupt abgesetzt, läuft die körpereigene Hormonproduktion nicht sofort, sondern oft nur langsam wieder an. Dies kann auch eine Addison-Krise auslösen. Deshalb sollte eine länger andauernde, höher dosierte „Kortison“-Behandlung nie abrupt beendet, sondern langsam ausgeschlichen werden.

Von der Krankheit zur Krise
Die ersten Beschwerden machen

sich oft erst bemerkbar, wenn ein Großteil der Nebennierenrinde zerstört ist. Die Beschwerden sind meist schleichend, so unspezifisch und allgemein, dass oft nicht an eine Nebenniereninsuffizienz gedacht wird, oder sogar falsche Diagnosen gestellt werden. Häufig klagen die Patienten über Müdigkeit und Antriebschwäche, sowie Appetit- und Gewichtsverlust. Dazu können Gelenk- und Muskelschmerzen auftreten, sowie Verdauungsstörungen mit Übelkeit und Erbrechen. Ein Teil der Patienten leidet auch unter Salzhunger, einem starken Verlangen nach salzigen Nahrungsmitteln. Außerdem haben die Betroffenen oft einen niedrigen Blutdruck mit Kollapsneigung, bei Kindern können auch Unterzuckerungen auftreten. Manche Frauen bemerken den Verlust der Geschlechtsbehaarung, eine Abnahme der Libido und eine trockene, raue Haut. Charakteristisch ist auch die bräunliche Verfärbung der Haut und Handlinien, die jedoch nicht bei allen Patienten auftritt. Durch diese Veränderung kommt auch der Name Bronzehautkrankheit.

Liegt eine sekundäre Nebenniereninsuffizienz vor, sind häufig noch

andere Hormonachsen betroffen, wie die Schilddrüsenhormonachse (Frieren, Schwäche, Gewichtszunahme, Müdigkeit), die Geschlechtshormonachse (Libido- und Potenzverlust, Ausfall der Monatsblutung bei Frauen, Infertilität) und die Wachstumshormonachse (veränderte Körperzusammensetzung, Osteoporose, Leistungsmangel).

Bleibt die Nebenniereninsuffizienz unentdeckt und unbehandelt, so kann sie – vor allem durch Belastungssituationen (Krankheit, Stress, Operation) – in einer Addison-Krise enden. Dabei handelt es sich um einen lebensbedrohlichen Zustand, dessen Kennzeichen Schmerzen im Bereich von Bauch und/oder Flanken, Rücken oder unterem Brustkorb, Übelkeit und/oder Erbrechen, gelegentlich einem harten Bauch, Fieber, Bewusstseinsintrübung bis hin zum Koma, massive Austrocknung des Körpers, schwerer Blutdruckabfall, Unterzuckerung und manchmal Nierenversagen sind. Nicht erkannt und nicht behandelt führt dies zum Tode.

FRANZISKA MANSKE

redaktion.de@mediaplanet.com

FAKTEN

Sekundäre und Tertiäre Nebennierenrindeninsuffizienz

Sekundäre Nebennierenrindeninsuffizienz: Die sekundäre Form wird durch eine Unterfunktion der Hirnanhangdrüse verursacht. Durch den Mangel an ACTH wird die Nebennierenrinde nicht ausreichend zur Bildung von Cortisol angeregt. Ursachen sind:

- Tumore
- Verletzungen mit traumatischen Folgen wie Schädel-Hirn-Trauma oder Geburtstraumen
- Durchblutungsstörungen, Sonderform: Sheehan-Syndrom
- Entzündungen

■ Autoimmune Reaktionen

Tertiäre Nebennierenrindeninsuffizienz: Eine Unterfunktion des Hypothalamus verursacht die tertiäre Form. Hierbei wird zu wenig CRH gebildet, wodurch die Hirnanhangdrüse nicht ausreichend zur Bildung von ACTH angeregt wird. Erkrankungen des Hypothalamus sind selten. Häufiger ist eine länger andauernde höher dosierte Behandlung mit Corticosteroiden. Hierdurch wird die CRH-Bildung längerfristig unterdrückt, abruptes Absetzen kann zu einer Addison-Krise führen.

SONDERFORM

Das Sheehan-Syndrom

Beim Sheehan-Syndrom handelt es sich um den seltenen, nach einer Entbindung auftretenden, vollständigen oder partiellen Funktionsausfall des mütterlichen Hypophysenvorderlappens (HVL) aufgrund mangelnder Blutversorgung.

Das Sheehan-Syndrom, auch Zwerg- oder Minderwuchs genannt, wird durch Wachstumshormonmangel ausgelöst. Meist arbeitet die Hirnanhangdrüse (Hypophyse) nicht richtig. Die Früherkennung ist durch zahlreiche Symptome – zum Beispiel rundes, puppenhaftes Gesicht, zu geringes Wachstum – möglich. Diagnostiziert wird die Krankheit meist mit Hilfe einer Blutuntersuchung. Die Behandlung ist durch ein gentechnisch hergestelltes Wachstumshormon möglich, das gespritzt wird. Die Heilungschancen sind gut, die Behandelten bleiben aber kleiner als der Durchschnitt. Als Ursache wird schlechte Durchblutung aufgrund eines Schocks, zum Beispiel durch hohen Blutverlust, angenommen. In seltenen Fällen können auch andere schwere Schockzustände zu einer HVL-Nekrose führen.

Diagnostik

Die Diagnose erfolgt aufgrund der Symptome und wird durch die endokrinologische Diagnostik bestätigt. Gemäß der normalen hormonproduzierenden Funktion des HVL können sich bei Zerstörung von mehr als 80 Prozent des HVLs folgende Symptome ausbilden:

- Ausbleiben des Milcheinschusses
- Ausbleiben der Menstruation
- Schilddrüsenunterfunktion
- Neigung zu Ausfall der sekundären Körperbehaarung und mangelnde sexuelle Lust
- Blässe der Haut
- Im Wachstumsalter: Kleinwuchs

Gelegentlich zeigen sich die Symptome erst nach Jahren, der Zusammenhang zur Entbindung ist dann schwer zu diagnostizieren. Andere Ursachen einer Störung des Hypophysenvorderlappens (Tumoren, Verletzungen, Autoimmune Reaktionen) müssen ausgeschlossen werden.

Therapie

Der HVL kann sich auch nach Jahren noch in seiner Funktion erholen. Ansonsten müssen zur Therapie die fehlenden Hormone beziehungsweise die durch sie stimulierten Hormone ersetzt werden, gegebenenfalls lebenslang.

PAUL HOWE

redaktion.de@mediaplanet.com

Denken Sie an die Nebenniere!

Interview mit Priv.-Doz. Dr. med. Marcus Quinkler von der Klinischen Endokrinologie am Charité Campus Mitte in Berlin.

INTERVIEW

DR. MARKUS QUINKLER



Priv.-Doz. Dr. med. Marcus Quinkler
Bereich Klinische Endokrinologie
Charité Campus Mitte

■ Dr. Quinkler, wie kann eine vererbte Nebennierenschwäche bei Kindern diagnostiziert werden?

Am zweiten oder dritten Tag nach der Geburt nehmen Kinderärzte Fernsenblut ab und testen so auf das AGS-Syndrom. Dadurch kann man bereits bei Neugeborenen erkennen, ob sie eine angeborene Nebennierenschwäche haben. Wird die Erbkrankheit nicht erkannt beziehungsweise getestet, kann das fatale Folgen haben.

■ Welche?

Der Blutdruck fällt ab, die Kinder trocknen aus und versterben in einer Lethargie innerhalb weniger Tage.

■ Doch eine Nebenniereninsuffizienz kann auch später auftreten.

Im Erwachsenenalter sind die Symptome häufig unspezifisch, so dass Patienten aufgrund diverser Beschwerden, wie Übelkeit, Schwächegefühl, Magenschmerzen, Muskel- und Gelenkschmerzen denken, sie seien überarbeitet, oder dies sei der natürliche Alterungsprozess. Doch das können erste Anzeichen dafür sein, dass die Nebennieren nicht mehr richtig arbeiten.

■ Wie lange dauert es durchschnittlich, bis eine Diagnose gefunden wird?

Patienten waren vor korrekter Diagnosestellung mit ihren Beschwerden durchschnittlich bei drei anderen Ärzten, wo teilweise Fehldiagnosen wie Magen-/Darmprobleme (zum Beispiel Reizmagen), Verdacht auf Tumorerkrankungen oder psychiatrische Erkrankungen (Psychose) gestellt wurden. Ich habe das mal bei den Patienten untersucht, die ich betreue; es zeigte sich, dass erst 50 Prozent der Patienten nach einem Jahr mit Beschwerden richtig diagnostiziert waren, bei manchen hat es sogar zwei Jahre gedauert.

■ Ist das nicht lebensbedrohlich?

Tritt der Verlust der Nebennierenfunktion langsam ein, zum Beispiel



NEBENNIEREN. Sind diese geschwächt, kann das fatale Folgen haben.
FOTO: SHUTTERSTOCK

durch eine autoimmune Zerstörung der Nebenniere, kann man ziemlich lange mit der Restfunktion der Nebenniere und mit einem niedrigen Hormonhaushalt überleben. Eine Grippe, OP oder Stresssituation kann jedoch lebensbedrohlich sein (Anm. d. Red.: siehe Addison-Krise/Rand), da die Nebennieren dann nicht die erforderliche Leistung erbringen. Wichtig ist also, dass Ärzte an die Nebenniere und ihre Erkrankungen denken, wenn Patienten ihnen dazu passende Symptome nennen. Um die Diagnose dann zu sichern, macht man einen einfachen Hormontest: Es erfolgt eine Blutabnahme (zur Bestimmung von Cortisol), dann wird mit dem Hypophysen-Hormon ACTH stimuliert und nach 30 Minuten wieder Cortisol gemessen. Ist die Nebenniere leistungsfähig, reagiert sie auf den ACTH-Reiz und der Cortisolspiegel steigt ausreichend an.

■ Warum tun sich viele Ärzte mit der Diagnose so schwer?

Ein Grund ist sicherlich, weil viele Ärzte vorher noch nie etwas davon gehört haben. Denn die Endokrinologie ist leider nur ein kleines Fach in Deutschland, wird während des Studiums oft nur mit ein paar Stunden abgehakt, und es gibt dafür kaum eigenständige Lehrstühle. Ein weiterer Grund ist, dass die Beschwerden sehr allgemein sein können und so den Arzt auf die falsche Fährte lenken, wenn er nicht an die Nebennieren denkt.

■ Wie wird die Nebenniereninsuffizienz behandelt?

Dies geschieht, indem man die lebensnotwendigen Hormone ersetzt. In der Nebenniere werden die zwei wichtigen Hormone produziert – das Stresshormon Cortisol und das Salzhormon Aldosteron. Das dritte Hormon ist Dehydroepiandrosteron (DHEA), einem Vorläufer der Sexualhormone, dessen genaue Wirkung und Bedeutung man aber noch nicht vollständig weiß. Wenn ein Patient mit Morbus Addison behandelt werden muss, ist es wichtig, dass er Cortisol und Aldosteron in entsprechender Dosis und Rhythmus bekommt, wie eine gesunde Nebenniere dies machen würde. Als Cortisol-Hormontherapie wird in Deutschland meist Hydrocortison (=Cortisol) verwendet, es können aber auch andere Glukokortikoide wie Prednisolon eingesetzt werden, müssen dann aber in der Dosis angepasst werden. Für Aldosteron wird meist Fludrocortison eingesetzt. DHEA wird vor allem Frauen mit Morbus Addison verabreicht, da diese Frauen ihren Anteil an männlichen Sexualhormonen über DHEA beziehen. In Deutschland wird DHEA nicht erstattet und nur auf Privat Rezept verschrieben. In Amerika zählt DHEA als Nahrungsergänzungsmittel und ist frei verkäuflich. Dies ist wahrscheinlich der Grund, dass es wohl nie eine Pharmafirma geben wird, die Studien durchführt/unterstützt, die zu einer Zulassung/Erstattungsfähigkeit führen. Also werden Patienten dafür immer selbst bezahlen müssen.

■ Sollten Patienten DHEA nehmen?

Auf jeden Fall sollten Frauen mit Nebenniereninsuffizienz es mit ihrem Arzt besprechen, ob die Einnahme versuchsweise über einen gewissen Zeitraum sinnvoll ist.

■ Gibt es Fortschritte in der Forschung?

Die Hormonerersatztherapie mit Hydrocortison gibt es seit den 40er-Jahren und seitdem wird die Therapie fast unverändert so fortgeführt. Nur die tägliche Dosis hat sich mit der Zeit verringert, so dass die tägliche Dosis heute im Durchschnitt bei 15 bis 25 Milligramm Hydrocortison liegt. In den letzten Jahren hat die Forschung gezeigt, dass die derzeitige Therapie nicht zufriedenstellend ist, da die Lebensqualität sehr schlecht ist. Dies hat dazu geführt, dass nach neuen Therapiemöglichkeiten gesucht wird. So hat sich zum Beispiel gezeigt, dass es durch die notwendige mehrmalige Hydrocortison-Einnahme zu starken Schwankungen im Cortisolspiegel im Tagesverlauf kommt.

■ Was hat das für Auswirkungen?

Durch die schwankenden Cortisolspiegel gibt es Zeiten, in denen der Cortisolspiegel zu hoch ist und negative Auswirkungen, zum Beispiel auf den Zuckerstoffwechsel, haben kann. Darauf können dann Phasen mit zu niedrigen Cortisolspiegeln, in denen sich der Patient dann müde und schlapp fühlt folgen. Die Forschung hat hier zum Beispiel zu einem neuen Hydrocortison-Präparat geführt, dass seit letztem Jahr in Deutschland zugelassen ist.

■ Was bringt das?

Dieses Hydrocortison-Präparat muss nur einmal täglich eingenommen werden und besteht aus einer Hülle, aus der Hydrocortison schnell freigesetzt wird, und einem Kern, der langsam im Magen und Darm herunterwandert und währenddessen das Hydrocortison über den Tag verteilt gleichmäßig freisetzt. In Studien ist gezeigt worden, dass das Wirkprofil gleichmäßiger ist und dadurch die Lebensqualität der Patienten verbessert werden kann. Doch dies wird nicht das Ende der Forschung sein.

■ Bitte wagen Sie einen Blick in die Zukunft.

Ich kann mir vorstellen, dass eine Art Cortisolpumpe, ähnlich wie die Insulinpumpe beim Diabetiker, den täglichen Cortisolrhythmus besser nachahmen und ein großer Meilenstein sein könnte.

FRANZISKA MANSKE
redaktion.de@mediaplanet.com

NOTFALL

Addison-Krise

Die Addison-Krise ist eine lebensbedrohliche Situation bei Morbus Addison.

Die Unterfunktion der Nebennierenrinde mit eingeschränkter Produktion der Hormone Aldosteron, Cortisol und der Sexualhormone führt unter anderem zu Gewichtsverlust, Schwäche und niedrigem Blutdruck. In Stresssituationen wie bei Infekten oder Operationen erhöht der gesunde Körper die Ausschüttung von Stresshormonen (wie zum Beispiel Cortisol), um diese Situation zu bewältigen. Kann diese Cortisolsteigerung durch eine erkrankte Nebenniere oder durch eine fehlende Erhöhung der Hydrocortison-Medikation bei bereits therapierten Patienten nicht erfolgen, so kann dies zu so genannten Addison-Krise führen. Diese ist ein lebensbedrohlicher Notfall. Die Therapie muss schnell eingeleitet werden.

Therapie

Die Therapie der Addison-Krise besteht in der Gabe von Hydrocortison direkt in die Vene, Flüssigkeitsinfusion und dem Ausgleich der Elektrolytstörungen (ebenfalls durch Infusionen). Ist auch der Blutzucker erniedrigt, wird dies durch Infusion von Glukoselösung ausgeglichen. Patienten in einer Addison-Krise sollten daher auf eine Intensivstation aufgenommen und dort therapiert und überwacht werden.

Prophylaxe

Liegt bereits eine bekannte Unterfunktion der Nebennierenrinde vor, so erhalten die Patienten die fehlenden Hormone. Zur Vorbeugung von Addison-Krisen muss der Patient und seine Angehörigen geschult werden. Diese Schulung umfasst das Erkennen von Zeichen eines Hormonmangels und die adäquate Erhöhung von Hydrocortison in diesen Stresssituationen. Die Patienten erhalten zusätzlich einen Notfalleinsatz sowie eine Hydrocortison-Notfalleinrichtung von ihrem behandelnden Endokrinologen für den Fall, dass ein Arzt nicht schnell zu erreichen ist und das Hydrocortison selber in den Muskel gegeben werden muss.

BENJAMIN PANK

redaktion.de@mediaplanet.com

INSPIRATION

Und plötzlich ist er eingeschlafen

■ Immer wieder nickte der berühmte Filmemacher Alfred Hitchcock auf dem Regiestuhl. Napoleon litt unter demselben Phänomen, er schlief plötzlich bei Empfängen und sogar bei wichtigen Lagebesprechungen. Beide, so heißt es, hätten unter Narkolepsie gelitten. Menschen mit dieser Störung werden tagsüber von Schlafattacken heimgesucht – oft zu den unpassendsten Momenten und ohne, dass sie es wollen.



EINGENICKT. Passiert das häufiger, könnte Narkolepsie die Ursache sein.
FOTO: SHUTTERSTOCK

Für Menschen mit Narkolepsie ist der Alltag nicht leicht. Tagsüber geraten sie immer wieder in gefährliche Situationen, weil sie plötzlich in den Schlaf hineingleiten: beim Reden oder Essen, in der U-Bahn oder im Kaufhaus, in der Schule oder beim Job. Und sogar im Wachzustand können ihnen plötzlich die Muskeln versagen, der Körper wird schlaff wie im Schlaf. Zudem sind sie andauernd müde, und nachts können sie keine Ruhe finden. Viele Betroffene sind berufs- und erwerbsunfähig und gelten als schwerbehindert.

40.000 Narkoleptiker in Deutschland

Fachleute schätzen, dass in Deutschland etwa 40.000 Menschen unter Narkolepsie leiden. Nur bei wenigen Tausend ist die Störung wirklich als solche erkannt. Die Dunkelziffer ist hoch, viele Menschen wissen gar nicht, dass es sie erwischt hat. Sie

deuten die ersten Anzeichen der Krankheit nicht richtig oder spielen sie herunter.

Neurologische Ursachen

Narkolepsie ist eine neurologische Erkrankung: Der Teil des menschl-

ichen Gehirns, der den Schlaf-Wach-Rhythmus steuert, ist dauerhaft gestört. Deshalb produziert diese Hirnregion zu wenig Hypocretin, einen Botenstoff, der zusammen mit anderen Schlafhormonen bestimmt, wann wir wach sind und wann wir

FAKTEN

Symptome der Narkolepsie

- **Schlafattacken:** Narkoleptiker sind immer müde und werden häufig von einem Schlafdrang überfallen, dem sie nicht widerstehen können.
- **Kataplexien:** der Muskeltonusverlust reicht von kurzen Schwächegefühlen in den Knien bis zum totalen Kollaps, der die Betroffenen plötzlich zu Fall bringt. Die Patienten sind während eines solchen Sturzes bei vollem Bewusstsein und erleben das Ereignis mit.
- **Nächtliche Wachphasen, gestörter Nachtschlaf:** Betroffene wer-

den nachts häufig wach.

- **Schlaf lähmungen:** Hier tritt eine plötzliche Lähmung der Körpermuskulatur beim Schlafbeginn oder beim Aufwachen ein.
- **Automatische Handlungen:** Es werden auch dann noch Tätigkeiten motorisch ausgeführt, wenn das Bewusstsein eingeschränkt ist.
- **Halluzinationen:** Lebhaftes, traumähnliche Bilder und Vorstellungen werden im Zustand der Schläfrigkeit wahrgenommen.

schlafen. Produziert wird Hypocretin im Zwischenhirn, im so genannten Hypothalamus. Dieser Hirnkern ist eine der wichtigsten Schaltzentralen in unserem Gehirn. Ob allein der Hypothalamus und die Hormonstörung zur Schlafkrankheit führen, ist noch unklar. Ebenso rätseln Wissenschaftler noch, welcher Hirnmechanismus genau zu den plötzlich auftretenden Schlafattacken führt. Bislang ist Narkolepsie nicht heilbar, allerdings lassen sich die Symptome lindern.

Verhaltensregeln beachten

Menschen mit Narkolepsie müssen zahlreiche Verhaltensregeln beherzigen, allein schon, um Unfälle zu vermeiden. Etwa beim Autofahren – wenn sie sich überhaupt ans Steuer setzen. Längere Fahrstrecken sollten sie grundsätzlich vermeiden, kürzere nur angehen, wenn sie sich fit fühlen. Spüren sie, wie die Schläfrigkeit sich breit macht, sollten sie sofort anhalten und ein Nickerchen machen.

Am meisten jedoch quält die Kranken, dass die Umwelt dem Leiden verständnislos gegenübersteht. Allzu häufig sind Freunde, Familienangehörige, Lehrer oder Arbeitgeber genervt von dem Einnicken. Sie verspotten die Kranken als Faulpelze oder Drückeberger. Zudem drohen schlechte Schulnoten oder gar die Kündigung des Arbeitsplatzes.

BENJAMIN PANK

redaktion.de@mediaplanet.com

NARKOLEPSIE

Diagnose & Therapie

Falls Sie glauben, Narkolepsie zu haben, sollten Sie mit Ihrem Arzt reden. Er wird Sie in ein Schlaflabor überweisen, wenn er den Verdacht teilt. Dort wird in ausführlichen Gesprächen versucht herauszufinden, ob Sie tatsächlich unter Narkolepsie leiden. Anschließend bleiben Sie die Nacht über im Schlaflabor und die Messgeräte, an die Sie angeschlossen sind, zeichnen auf, was Ihr Körper und Ihr Gehirn des Nachts tun. Darüber hinaus wird oft ein Multiple Sleep Latency Test (MSLT) gemacht, mit dem die Tagesschläfrigkeit dokumentiert wird. In einem dunklen und wohltemperierten Raum registriert ein Messgerät, wie schnell Sie bei Ruhe und Entspannung einschlafen.

Viele Ärzte erkennen die Narkolepsie nicht sofort

Nach diesen Tests kann der Arzt meist eine klare Aussage darüber machen, ob Sie an Narkolepsie leiden oder nicht. Leider erfahren Narkolepsie-Kranke oft erst relativ spät von ihrem Schicksal, denn viele Ärzte erkennen die Krankheit nicht.

Therapie

Narkolepsie ist bislang nicht heilbar. Doch die Lebensqualität der Kranken kann mit Medikamenten und Verhaltensregeln bis zu einem gewissen Maß wieder hergestellt werden.

PAUL HOWE

redaktion.de@mediaplanet.com

ANZEIGE



Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.

PXE ist eine veranlagungsbedingte Erkrankung, bei der die elastischen Fasern des Bindegewebes durch Einlagerung von Mineralsalzen brüchig werden. PXE gehört zu den sehr seltenen Erkrankungen. Man vermutet einen Betroffenen auf 70.000 Einwohner. Das Erscheinungsbild von PXE ist sehr variabel. Zu den Symptomen zählen u.a. Hautveränderungen (meist an den Halsseiten), Herz- und Gefäßveränderungen (verbunden mit Durchblutungsstörungen), Magen- und Darmprobleme sowie Veränderungen am Augenhintergrund (Netzhaut oder Retina). Dort kommt es häufig zu Gefäßneubildungen, aus denen Blut austritt, was zu schweren Sehverschlechterungen führen kann.

Weitere Informationen unter www.pxe-groenblad.de



Deutsche Autoimmun-Stiftung

- Stiftung zur Bekämpfung von Autoimmunerkrankungen -

Autoimmun-Erkrankungen gehören zu den häufigsten chronischen Erkrankungen der westlichen Zivilisation. In jeder 5 ten Familie gibt es Autoimmun-Erkrankungen. Einige von ihnen z.B. Rheumatoide Arthritis, Multiple Sklerose, Diabetes Mellitus sind allseits bekannt und erfahren in der Forschung die ihnen zustehende Aufmerksamkeit. Die meisten der mehr als 60 Autoimmun-Erkrankungen sind weitgehend unbekannt. Sie befinden sich in verschiedenen medizinischen Fachrichtungen und führen insbesondere in der Therapiefor-schung ein „Aschenputtel-Dasein“. Wir haben uns zur Aufgabe gemacht, die Entwicklung neuer bahnbrechender Therapien durch Förderung interdisziplinärer Zusammenarbeit zwischen den betroffenen medizinischen Fachbereichen zu beschleunigen.

Weitere Informationen unter www.autoimmun.org



Die Sklerodermie ist eine seltene Autoimmunerkrankung, bei der Bindegewebe sklerosiert – hart wird. Es geht aber nicht nur um eine harte Haut – wenn Organe (Herz, Lunge, Blutgefäße usw.) betroffen sind, können diese ihre Funktion nicht mehr ausüben mit den entsprechenden Folgen. Eine frühe Diagnose ist wichtig, um zeitig therapieren und den Krankheitsverlauf ausbremsen und Folgeschäden minimieren zu können. Es sind überwiegend Frauen betroffen – jedoch auch Männer und Kinder erkranken daran. Die Ursache kennt man nicht. Eine Heilung gibt es noch nicht, jedoch sehr gute umfangreiche Symptomtherapien. Wichtig ist auch der Erfahrungsaustausch, um mit der Krankheit besser umgehen zu können.

Weitere Informationen unter www.sklerodermie-sh.de

Kindness for Kids

Stiftung für Kinder mit Seltenen Erkrankungen



Kindness for Kids ist eine gemeinnützige Stiftung und kümmert sich um Kinder mit seltenen Erkrankungen, da es allein in Deutschland ca. 3 Mio. betroffene Kinder gibt, die oftmals das Erwachsenenalter nicht erreichen. Die Stiftung organisiert therapiebegleitete Ferientage für die kleinen Patienten und ihre Familien, damit sie Abstand vom schweren Alltag, aber auch Selbstvertrauen und gleichgesinnte Freunde gewinnen können. Zudem werden wissenschaftliche Projekte, Familienschulungen, Kongresse und Symposien unterstützt! Verwaltungskosten werden gesondert getragen, so dass die Spenden vollständig den Patienten und Projekten zugutekommen.

Weitere Informationen unter www.kindness-for-kids.de



Histiocytose Hilfe e.V.

Langerhans-Zell-Histiocytose (LCH) und Hämophagozytische Lymphohistiocytose (HLH)

Histiocytoosen sind Krankheiten des blutbildenden Systems, bei denen körpereigene Zellen wuchern. Sie haben ganz vielfältige Erscheinungsformen und sind daher schwer zu diagnostizieren. Die Häufigkeit liegt bei drei bis fünf Erkrankungen pro einer Million Menschen. Der Verlauf reicht von spontaner Heilung bis hin zu chronischer Erkrankung und kann sogar zum Tode führen. Abwarten, chirurgische Maßnahmen, Chemotherapie und in wenigen Fällen eine Stammzelltransplantation werden als Therapien angewandt.

Die HistiocytoseHilfe e.V. fördert den Austausch Betroffener untereinander und stellt Kontakte zu Spezialisten her.

Weitere Informationen unter www.histiocytose.org

INSPIRATION



Die Tumorerkrankung NF Typ2

■ Die Diagnose „gutartig“ kann klingen wie Hohn. Was soll gutartig sein an Tumoren, die das Hirn quetschen, bis der Druck unerträglich wird, die das Gehör zerstören, den Gleichgewichtssinn? Können Geschwülste gutartig sein, die durchs Rückenmark wuchern und lähmen?

Gutartig nennen Mediziner Tumoren, die keine Tochtergeschwülste streuen und keine Gewebe zerstören. Bei der Neurofibromatose Typ 2 (NF2) zum Beispiel tun sie dies nicht. Trotzdem wuchern Zellen fast überall, wo Nerven verlaufen. NF2 ist eine seltene erbliche Erkrankung, die etwa einen von 40.000 Menschen betrifft und Tumoren im zentralen Nervensystem verursachen kann.

Bei fast allen Betroffenen bilden sich Tumoren am rechten und linken Hörnerv. Die ersten Symptome einer NF2 sind häufig eine Minderung des Gehörs, Tinnitus oder Probleme mit dem Gleichgewicht. Gelegentlich treten als erstes Anzeichen einer NF2 neurologische Ausfälle durch Tumore der Wirbelsäule auf. Erstsymptom kann auch

eine Sehinderung sein. Kleine Hauttumoren oder andere Auffälligkeiten vonseiten der Augen, wie Schielen, können ebenfalls Krankheitszeichen sein.

Unklare Symptome, zu späte Diagnose

Oft haben Menschen über viele Jahre hinweg unklare Symptome, bevor die eigentliche Grunderkrankung diagnostiziert wird. Da Tumoren bei NF2 langsam wachsen, ist es wahrscheinlich, dass sie bei einer Person schon viele Jahre bestanden, bevor sie Symptome verursachen und Ärzte die Krankheit diagnostizieren. Und wenn

den Ärzten auffällt, dass ihre Patienten unter NF2 leiden, ist der Tumor schon ziemlich groß - und kommt für eine Bestrahlung meist nicht mehr in Frage.

Therapie bei NF Typ2

Für die Therapie ist die frühzeitige Erkennung der Erkrankung wichtig, da bei der NF Typ2 schon Jugendliche erkranken. Häufig treten Symptome wie eine Hörminderung bis zu zehn Jahre vor der korrekten Diagnosestellung auf. Die Akustikusneurinome können frühzeitig operiert werden, um die Funktion des Gesichtsnervs zu erhalten. Allerdings führt dies nur

bei der Hälfte der Patienten zu einem Erfolg, bei 50 Prozent kehrt der Tumor zurück. Wird durch einen Tumor der Gesichtsnerv gelähmt, können rekonstruktive Eingriffe durchgeführt werden. Beim so genannten Lidloading werden kleine Magnete in die Lider des betroffenen Auges implantiert, um eine chronische Bindehautentzündung durch einen unvollständigen Lidschluss bei einer Gesichtsnervenlähmung zu vermeiden. Die meisten Patienten mit einer NF2 leiden im Rahmen der Erkrankung an einer Katarakt, also Linsentrübung. Augenärztliche Operationen ersetzen die getrübe Linse durch eine künstliche Linse. Hierdurch wird die Verminderung des Sehvermögens verbessert. Kinder von Betroffenen gelten zudem als Risikopatienten und jährliche Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Zentren werden empfohlen. Zur Behandlung gehört auch das vorbeugende Erlernen der Gebärdensprache bei Patienten, die ein hohes Risiko für eine vollständige Ertaubung haben.

FAKTEN

NF Typ 1

■ Die Neurofibromatose Typ 1 ist eine vererbte Multiorganerkrankung, die vor allem Haut und Nervensystem betrifft.

■ Typische Veränderungen an der Haut sind mehrere Café-au-lait-Flecken sowie Neurofibrome. Im zentralen Nervensystem (ZNS) treten gehäuft Tumoren verschiedener Lokalisation auf. Patienten können minderbegabt sein und an epileptischen Anfällen leiden. Des Weiteren sind

regelmäßiger Augen und Knochen mit betroffen.

■ Als Neurofibrom bezeichnet man gutartige Tumoren, die von den Zellen der Schwann'schen Scheiden kleiner, in der Haut verlaufender Nervenfasern ausgehen.

■ Da es sich bei Morbus Recklinghausen um eine genetische Erkrankung handelt, ist eine Therapie, welche ihre Ursache beseitigt, aktuell nicht möglich.

BENJAMIN PANK

redaktion.de@mediaplanet.com

KRANKHEIT

Schwannomatose

Die Schwannomatose tritt mit einer Häufigkeit von 1:40.000 auf. Bei der Schwannomatose kommt es zum Auftreten von Neurinomen/Schwannomen im Bereich des peripheren Nervensystems und der neuralen Strukturen im Bereich der Wirbelsäule. Die Symptome der Schwannomatose zeigen sich in der Regel im Erwachsenenalter. Viele Betroffene suchen einen Arzt auf, weil es zum Auftreten unklarer Schmerzen kommt. Die Diagnose wird gestellt werden, wenn das Bestehen von zwei Schwannomen feingeweblich bestätigt ist. Im Gegensatz zur NF2 treten bei der Schwannomatose keine Tumoren des Hörnervs auf. Meningeome oder Schwannome im Bereich des Gehirns treten selten bei Schwannomatose auf. Bei etwa 30 Prozent der Betroffenen tritt eine segmentale Schwannomatose auf. Mit der Operation von Schwannomen sind die Schmerzen nicht sicher behoben. Eine bösartige Entartung von Schwannomen ist extrem selten.

OP als Therapie

Ein Schwannom besteht aus einer Geschwulst von Schwann-Zellen. Schwannome sind meistens gutartige Tumoren des peripheren Nervensystems. Als Therapie wird oftmals zu einer operativen Entfernung des Schwannoms geraten, die meist ohne eine Nervenschädigung durchgeführt werden kann.

PAUL HOWE

redaktion.de@mediaplanet.com

ANZEIGE



Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation

Syringomyelie und Chiari Malformation sind seltene Erkrankungen des Rückenmarks. Die Diagnose erfolgt häufig nach einer langen und kraftraubenden Ärzteodyssee. Vielfach endet die Odyssee aber hier nicht, weil Ärzte, Therapeuten und Institutionen von diesen Erkrankungen nie gehört haben und trotz Diagnose ratlos sind. Über unsere Homepage, diverse Treffen mit Fachvorträgen und Austausch unter Betroffenen gibt unser Selbsthilfeverein Betroffenen, ihren Angehörigen, Ärzten und Therapeuten konkrete Tipps für die tägliche Lebensbewältigung und Behandlungsmöglichkeiten.

Weitere Informationen unter: www.dscm-ev.de oder telefonisch bei Frau Hundertmark unter 0821-608 87 88.



Rheuma-Lotsin für seltene rheumatische Erkrankungen

Im Rahmen eines Modellprojektes bietet die Deutsche Rheuma-Liga Menschen mit einer seltenen rheumatischen Erkrankung eine besondere Beratung an. Häufig stehen Betroffene mit ihren vielen Fragen alleine da. Zur Verbesserung ihrer Situation braucht es Wegweiser und Orientierungshilfen, um sich in den Versorgungsstrukturen des Gesundheitswesens zurecht zu finden.

Weitere Informationen unter:

Rheuma-Lotsin für seltene rheumatische Erkrankungen

Marion Trog-Siebert
Telefon 0202 - 9 46 00 04
Fax 0202 - 4 96 87 98
rheuma-lotsin@lupus-rheumanet.org

www.rheuma-lotse.de



BUNDESVERBAND SKOLIOSE-SELBSTHILFE E.V.

Interessengemeinschaft für Wirbelsäulengeschädigte

Als Skoliose wird eine Seitenverbiegung der Wirbelsäule mit gleichzeitiger Verdrehung der Wirbelkörper bezeichnet. Diese Seitenverbiegung kann nicht mehr vollständig aufgerichtet werden. Dadurch entsteht das typische Bild der Skoliose mit dem Rippenbuckel.

Betroffene und Angehörige finden bei uns Informationsmaterial und Unterstützung. Zudem treffen sich bundesweit Gruppen zum regelmäßigen Erfahrungsaustausch. Darüber hinaus informieren wir die Öffentlichkeit über das Krankheitsbild.

In unserem Fachbeirat stehen uns erfahrene und renommierte Mediziner und Therapeuten sowie weitere Fachleute zur Seite.

Geschäftsstelle
Tel.: (0 22 06) 9 04 79 56
www.bundesverband-skoliose.de

NETZWERK



Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.

In der bundesweit tätigen Selbsthilfeorganisation haben sich ca. 2.400 Patienten in 30 Regionalgruppen zusammengeschlossen. Erkrankungen der Hypophyse oder der Nebenniere sind sehr komplex, schwer diagnostizierbar und unbehandelt sehr gefährlich. Bei Betroffenen mit MEN Typ 1 (multiple endokrine Neoplasie) sind sogar mehrere Organe von einer genetisch verursachten Fehlsteuerung betroffen.

Der Verein veröffentlicht die renommierte Zeitschrift GLANDULA sowie Patientenbroschüren, veranstaltet Patiententreffen und -kongresse und informiert auf seiner Webseite.

Kontakt:
Waldstr. 53
90763 Fürth
Telefon: 0911-9792009-0
Telefax: 0911-9792009-79
E-Mail: netzwerk@glandula-online.de

www.glandula-online.de



Angeborene Immundefekte: Frühe Diagnose rettet Leben

Schätzungen von Experten zufolge sind in Deutschland rund 100.000 Menschen von einem angeborenen Immundefekt betroffen, aber nur etwa 3.500 Betroffene sind diagnostiziert. Menschen leiden, sterben, weil ohne die richtige Diagnose keine Therapie greift.

Die dsai engagiert sich auf dem weiten Gebiet der Immunkrankheiten. An erste Stelle stehen für uns die Menschen, betroffene Patienten und deren Angehörige. Wir kämpfen für frühzeitige Diagnose und bessere Therapiemöglichkeiten – seit mehr als 20 Jahren!

dsai - Patientenorganisation für angeborene Immundefekte

www.dsai.de
Tel.: 08074 8164
E-Mail: info@dsai.de

Besuchen Sie uns auf www.facebook.com/www.dsai.de und machen Sie den Immuncheck.

Designer, Stylist, Moderator – die Talente von Thomas Rath sind vielseitig. In diesem Jahr ist er zudem Schutzengel im Auftrag des Mukoviszidose e.V.

Wie es dazu kam, warum ihm so viel daran liegt und über seinen Kontakt mit einem „richtigen“ Engel, spricht er im persönlichen Interview.

„WIR ALLE MÜSSEN ETWAS TUN!“

■ Herr Rath, bitte geben Sie uns einige Informationen zur Erbkrankheit Mukoviszidose.

Man muss es sich wie eine furchtbare Lungenentzündung vorstellen, die nie wieder weg geht - mit all ihren Beschwerden. Mukoviszidose ist eine Verschleimung vieler innerer Organe. Wir produzieren alle Schleim, aber wir bauen ihn auch ab - Mukoviszidose-Betroffene können ihren Schleim nicht abbauen. Natürlich gibt es auch Medikamente, wie Kortison oder Antibiotika, aber die haben natürlich auch wieder Nebenwirkungen und schwächen den Körper. Und man kann nichts gegen diese Krankheit tun, außer sie zu akzeptieren und eine tägliche Therapie, bestehend aus Atemübungen, Inhalation und Sportübungen, zu machen.

■ Ist Ihr Engagement für Betroffene das erste in diesem Bereich?

Nein, ich engagiere mich seit acht Jahren für Menschen mit Mukoviszidose.

■ Die Krankheit gehört zu den „Seltenen Erkrankungen“. Wie sind Sie darauf aufmerksam geworden?

Ich habe die Eva Luise Köhler durch eine Freundin von mir, Dorothee Achenbach, bei einem Abendessen, kennengelernt. Und an diesem Abend kamen wir auf

„Gesundheit ist das größte Glück, denn es gibt so viele Menschen, die nicht gesund sind – und denen müssen wir helfen!“

Thomas Rath,
Modedesigner

das Thema Mukoviszidose zu sprechen. Frau Köhlers Erzählungen haben mich dann so betroffen, dass ich begann, mich damit auseinanderzusetzen.

■ Und wie?

Ich habe dann eine Patientin aufgesucht, um mir ein echtes Bild von der Krankheit machen zu können. Danach habe ich mich entschlossen, ein Charity-T-Shirt zu gestalten, mit Engelchen, sehr hübsch verpackt - und der Erlös ging an Mukoviszidose-Erkrankte. All die Jahre hat mich dieses Thema nie losgelassen.

■ Inwiefern?

Ich habe mich informiert und bin auch mit Patienten immer in Verbindung geblieben. Besonders mit einer Patientin. Sie ist so eine wunderbare Frau, ihr schicke ich auch Kleider, denn sie ist sehr modeaffin. Man muss den Menschen einfach eine Freude machen.

■ Und wie sind Sie dann ein „Schutzengel“ geworden?

Durch Germany's Next Topmodel bin ich nun auch der breiten Masse bekannter, kann eine ganz andere Reichweite erzielen und deshalb hat man mich gefragt, ob ich Schutzengel sein möchte, für 2013. Ich habe natürlich sofort zugesagt, weil mir das einfach persönlich am Herzen liegt, etwas zu tun.

■ Und was macht diese Kampagne aus?

Auf diese Krankheit aufmerksam zu machen. Sagen zu können: Guckt mal, Menschen haben eine Krankheit, die geht nie wieder weg. Und deshalb muss man etwas tun, damit diesen Menschen geholfen wird. Und dafür braucht es Geld - auch für die Forschung, um bessere Medikamente zu finden. Darum geht es.

■ Sie haben beim Kampagnenshooting ein kleines Mädchen kennengelernt.

Die kleine Antonia ist auch eine Erkrankte und sie ist so wunderschön, für mich eine kleine Claudia Schiffer. Sie ist ein wahrer Engel, so wie er im Buche steht. Ein Mädchen, das eine so große Lebensfreude hat. Das hat mich so berührt, denn auch kleine Kinder sind von der Krankheit betroffen. Während des Shootings musste sie abbrechen, um zu inhalieren. Sie hat so stark gehustet.

■ Das ist ein Teufelskreis.

Und um diesen zu durchbrechen, sind wir gefragt, denn wir sind gesund - und das ist das Wichtigste: Gesundheit. Und das ist das größte Glück, was man haben kann, denn es gibt so viele Menschen, die sind es nicht - und denen müssen wir helfen!

FRANZISKA MANSKE

redaktion.de@mediaplanet.com



TIPP

2

KRANKE
UNTERSTÜTZEN



GROSSER UND KLEINER ENGEL
Thomas Rath lernte Mukoviszidose-Patientin Antonia beim Fotoshooting der „Schutzengel“-Kampagne kennen.
FOTO: FRANK ALTMANN, SZENEFOTOGRAF

Positive Signale für Mukoviszidose-Patienten

■ **300 Kinder kommen in Deutschland pro Jahr mit Mukoviszidose auf die Welt – einer unheilbaren, erblichen Stoffwechselerkrankung.**



Dr. Carsten Schwarz
Oberarzt am Christiane Herzog Zentrum der Charité-Universitätsmedizin Berlin, Klinik für Pädiatrie m. S. Pneumologie und Immunologie

Ihre Ursache: Durch Mutationen in einem Gen büßen bestimmte Eiweiße, CFTR-Proteine, ihre regulatorischen Fähigkeiten ein. Die Folge sind Ansammlungen von zähem Schleim, der die Atemwege verstopft und in verschiedenen Organen unterschiedlich schwere Symptome bewirkt. Die Patienten leiden unter anderem unter chronischer Bronchitis, Nasennebenhöhlenentzündungen bis hin zur Lungenentzündung sowie an Untergewicht.

Früherkennung verlängert Leben

Je früher den Betroffenen geholfen wird, desto höher sind ihre Lebensqualität und -dauer. Ein reguläres Neugeborenen-Screening gibt es bislang trotz Expertenfrage nicht. Dabei ist Zeit ein kritischer Faktor. Das mittlere Sterbealter der Patienten liegt bei Ende Dreißig. „Im Jahr 2011 haben wir erstmals mehr Erwachsene als Kinder in ganz Deutschland behandelt“, belegt Dr. Carsten Schwarz, Oberarzt am Christiane Herzog Zentrum der Charité Berlin den aktuell erfreulichen Trend. Der medizinische Fortschritt lässt Betroffene immer länger mit der Krankheit leben. „Umso wichtiger ist eine altersübergreifende Betreuung der Patienten über Zentren, die Kinder wie Erwachsene gleichermaßen betreuen“, konstatiert Dr. Schwarz, der als einziger Erwachsenen-Pneumologe in Deutschland in einer Kinderabteilung arbeitet und mit der Zentrumsleiterin und Kinder-Pneumologin Frau Dr. Doris Staab jährlich 300 Patienten aller Altersstufen behandelt.

Hochindividuelles Therapieschema

Diagnostische Gewissheit gibt ein Schweißtest, der die Chloridkonzentration auf der Haut misst. Ergebnisse über dem Grenzwert von 60 mmol/l werden mit einer genetischen Untersuchung abgesichert, um die zugrundeliegende Mutation festzustellen. Dann kommen verschiedene Therapiebausteine zum Einsatz, die sich nach Alter und individueller Situation des Patienten richten. „Das Spektrum reicht von Verflüssigern und antientzündlichen Medikamenten für die Bronchien über Antibiotikatherapien zum Inhalieren bis zu physiotherapeutischen Maßnahmen wie der autogenen Drainage zum Abatmen des Schleims“, so Dr. Schwarz. „Besonders wichtig ist eine hochkalorische Ernährung der Patienten, die nur bedingt fettlösliche Vitamine aufnehmen können. Zusatznahrung und Pankreasenzyme in Tablettenform verbessern die Verdauung und helfen gegen Unterernährung.“

Meilenstein in der Mukoviszidose-Therapie

Bis 2012 waren symptomatische Therapiebausteine die einzige Behandlungsmöglichkeit. Hoffnung gibt nun die erste kausale Therapie für Patienten ab sechs Jahren, die für Betroffene mit einer bestimmten Mutation (G551D) zugelassen ist. Diese medikamentöse Therapie setzt bei den Ursachen an, statt die Symptome zu behandeln. „Dank des Wirkstoffes Ivacaftor sehen wir bei Patienten mit dieser Mutation erstmals eine sprunghafte Verbesserung“, freut sich Dr. Schwarz. „Die Tabletten bewirken innerhalb von Wochen eine Normalisierung des Schweißtests, die Patienten nehmen zu, und ihre Lungenfunktion verbessert sich.“ Die Hoffnung liegt nun auf einer analogen Entwicklung für die häufigste Mutation (F508del). „Sicher wird es noch dauern, bis dafür auch eine kausale Therapie etabliert wird, doch die aktuelle Situation zeigt, dass es berechtigte Hoffnung gibt“, so Dr. Schwarz zuversichtlich.

PROFIL

Thomas Rath

■ Thomas Rath, der weder eine Mode- oder Designschule besucht, noch eine Schneiderlehre absolviert hat, beginnt seine Laufbahn als Designer bei Basler.

■ Die Stops seiner Karriere lesen sich wie Stationen im U-Bahnnetz der Top-Designer: Rath arbeitet als Chefdesigner für viele Luxuslabels wie Windsor oder Wolfgang Ley (Escada).

■ Als Stylist berät er internationale erfolgreiche Stars und Models wie Sarah Jessica Parker, Claudia Schiffer oder Linda Evangelista.

■ Anfang 2009 erfolgt der große Schritt: Thomas Rath wechselt nach Mailand, kreiert für die italienische Marke Zucchero neue Linien und lanciert schließlich sein eigenes Label Thomas Rath.

■ Größte Popularität erlangt sein Label, als Thomas Rath 2011 und 2012 als Juror bei Germany's Next Topmodel Seite an Seite mit Heidi Klum bei ProSieben auftritt und mit seiner guten Laune und positiven Ausstrahlung alle Sympathien auf sich zieht. Auch 2013 wird er in GNTM wieder zu sehen sein.

■ Rath lebt mit seinem Ehemann Sandro in Düsseldorf.

■ Am 25. Februar 2013 erschien sein Buch „Der Fashion Rath für die Frau“ (Dumont Verlag), was auf der Leipziger Buchmesse vorgestellt wird.

FOTO: SHUTTERSTOCK

INES HEIN

redaktion.de@mediaplanet.com

Die Stoffwechselerkrankung UCD

■ **Jedes Jahr werden in Deutschland rund 80 Kinder mit einem Harnstoffzyklusdefekt geboren. Nur die rechtzeitige Diagnose und Therapie eröffnet ihnen die Chance auf ein möglichst normales Leben.**

Menschen, die von einem Harnstoffzyklusdefekt (UCD = Urea Cycle Defect) betroffen sind, leiden an einer angeborenen, schwerwiegenden und potenziell lebensbedrohlichen Stoffwechselerkrankung der Leber. Die Erkrankung geht mit einem gestörten Eiweißabbau einher. Durch den Mangel bestimmter Enzyme wird das toxische Zwischenprodukt Ammoniak nicht mehr ausreichend zu Harnstoff umgewandelt. Dabei reichert sich das stickstoffhaltige Stoffwechselgift Ammoniak im Blut und Gewebe der Betroffenen an und verursacht vor allem Hirn- und Nervenschädigungen, die häufig zum Tod führen.

Wichtige Enzymdefekte des Harnstoffzyklus

Bis heute sind sechs genetisch bedingte Enzymdefekte des Harnstoffzyklus bekannt, die alle zu einer Hyperammonämie führen:

- Carbamylphosphat-Synthetase (CPS)-I-Mangel
- Ornithin-Transcarbamylase (OTC)-Mangel
- Argininosuccinat-Synthetase (ASS)-Mangel (Citrullinämie Typ 1)
- Argininosuccinat-Lyase (ASL)-Mangel (Argininbernsteinsäure-Krankheit)
- Arginase-1-Mangel (Hyperargininämie)



DEFEKT ERKENNEN. Rund 80 Babys werden jedes Jahr mit der Stoffwechselerkrankung UCD geboren. FOTO: SHUTTERSTOCK

■ N-Acetylglutamat-Synthetase (NAGS)-Mangel

Ursachen der Enzymdefekte

Harnstoffzyklusdefekte sind genetisch bedingt und damit erblich. Jeder einzelne Harnstoffzyklusdefekt beruht auf einer genetischen Mutation. Die Mutationen führen dazu, dass das entsprechende Enzym des Harnstoffzyklus nicht oder fehlerhaft in der Leber gebildet wird.

FAKTEN

Verlaufsformen und Symptome

- Schwere Erkrankungsverläufe resultieren vor allem aus Defekten der ersten drei Enzyme im Harnstoffzyklus. Grundsätzlich bestimmt das Ausmaß des Enzymmangels den Krankheitsverlauf. Abhängig vom Alter bei Erstmanifestation fallen die Symptome der Harnstoffzyklusdefekte unterschiedlich aus. Diese können sein:
- **Symptome im Säuglingsalter:** Lethargie, Trinkschwäche, Erbrechen, Krampfanfälle, Koma inner-

Therapie des Harnstoffzyklusdefekts

Akuttherapie

Der Harnstoffzyklusdefekt ist durch wiederkehrende schwerste Stoffwechselentgleisungen gekennzeichnet, bei denen hohe Ammoniakspiegel im Blut auftreten. Wegen der hierbei eintretenden Hirnschädigungen müssen die Kinder intensivmedizinisch behandelt werden.

Ziel ist, die toxischen Ammoniak-

halb weniger Stunden.

- **Symptome im Kleinkindalter:** gestörte Entwicklung, Nahrungsverweigerung, auffälliges Verhalten, Krampfanfälle, potenziell tödliches Koma.
- **Symptome bei Jugendlichen und Erwachsenen:** meist progredient verlaufende psychiatrische oder neurologische Symptome, Lethargie, Reizbarkeit, Verwirrtheit, Erbrechen, Kopfschmerzen, in schweren Fällen Exitus.

spiegel rasch zu senken. Dies gelingt durch:

- Blutwäsche (Dialyse)
- sofortiger Stopp der Eiweißzufuhr
- Medikamentöse Reduktion des Ammoniak-Blutspiegels

Langzeittherapie

Routinebehandlung eines Harnstoffzyklusdefektes sind strikte diätetische und medikamentöse Maßnahmen, die möglichst lebenslang durchgeführt werden und von den Patienten beziehungsweise ihren Eltern ein hohes Maß an Disziplin erfordern. Die einzige kurative Therapie ist die Leberorgantransplantation, die jedoch in der Neugeborenenphase kaum möglich ist.

Leberzelltherapie

Schwer kranken Säuglingen drohen lebensbedrohliche Ammoniakspitzen. Die Leberzelltherapie stellt eine neue Behandlungsoption dar. Hierbei werden gesunde menschliche Leberzellen über einen Katheter in die Leber eingebracht. Nach Ansiedelung in der Leber soll die Funktion der enzymdefizienten Leberzellen übernommen werden. Derzeit wird die Leberzelltherapie in Deutschland, in den USA und in Kanada im Rahmen der SELICA-Studien bei Harnstoffzyklusdefekten bei Neugeborenen oder Kindern bis fünf Jahren eingesetzt, mit dem Ziel, die Effizienz sowie die Sicherheit der Leberzellsubstitutionstherapie weiter zu bestätigen. Die Leberzellsuspensionen sind als Arzneimittel reguliert, was einen hohen Sicherheitsstandard gewährleistet.

BENJAMIN PANK

redaktion.de@mediaplanet.com

WISSENSWERTES

Nebennierenkarzinom

Vorkommen:

Das Nebennierenkarzinom tritt äußerst selten auf. 80 bis 120 Neuerkrankungen gibt es jährlich in Deutschland.

Beschwerden:

Die Nebenniere ist eine Haupthormondrüse des Körpers und liegt oberhalb der Niere. Mehr als die Hälfte aller Patienten zeigt Beschwerden, die auf eine Hormonstörung zurückzuführen sind - bei Frauen kann es zum Beispiel zu Haarausfall oder einer vermehrten Körperbehaarung kommen. Auch deutliche Gewichts- oder Hautveränderungen oder Schmerzen im Bereich der Nebenniere können auf den Tumor hinweisen.

Diagnose:

Diagnostisch wird abgeklärt, ob der Tumor wirklich bösartig ist, bereits gestreut hat und ob er vermehrt Hormone produziert. Eine Computer- oder Kernspintomografie sowie Blut- und Urinuntersuchungen geben darüber Aufschluss.

Behandlung:

Auf die Nebenniere beschränkte Tumore werden operativ entfernt, vorzugsweise an einem spezialisierten Zentrum. Aufgrund der hohen Rückfallquote empfiehlt sich häufig zusätzlich eine medikamentöse Therapie. Sie wird auch bei den fortgeschrittenen Fällen eingesetzt und mit einer Chemotherapie kombiniert.

Nebennierenkarzinom-Register:

Um eine strukturelle Verbesserung bei der Betreuung von betroffenen Patienten zu ermöglichen, wurde das Deutsche Nebennierenkarzinom-Register eingeführt. Dadurch sollen unter anderem Daten zu Prognose und den Erfolgen verschiedener Therapieansätze gewonnen und für die Planung von Studien herangezogen werden.

INES HEIN

redaktion.de@mediaplanet.com

Langerhans-Zell-Histiozytose – eine seltene Krankheit mit vielen Facetten

Interview mit Professor Claus Doberauer.



Prof. Claus Doberauer
Klinik für Allgemeine Innere Medizin, Gastroenterologie, Hämatologie, Onkologie, Diabetologie, Infektiologie und Schlafmedizin, Ev. Kliniken Gelsenkirchen

■ **Professor Doberauer, Sie gelten als Spezialist für die seltene Erkrankung Langerhans-Zell-Histiozytose (LCH). Können Sie unseren Lesern kurz erklären, um was für eine Erkrankung es sich hier handelt?**

Langerhans-Zellen gehören zu den Zellen unseres Immunsystems. Normalerweise helfen sie mit, uns vor unerwünschten Angriffen von Außen zu schützen. Bei der LCH kommt es zu einem überschießenden Wachstum dieser Abwehrzellen in einem oder

mehreren Organen.

■ **Kann jeder Mensch diese Erkrankung bekommen?**

Ja. Die LCH betrifft sowohl Kinder als auch Erwachsene. Eine genetische Vorbelastung für diese Erkrankung ist nicht bekannt, familiäre Häufungen sind jedoch beschrieben. Ein alleiniger Befall der Lunge tritt meist nur bei Rauchern auf.

■ **Und welche Symptome hat ein Patient dann?**

Die Symptomatik der LCH richtet sich nach den betroffenen Organen. An der Haut können hartnäckige Ekzeme entstehen, in den Knochen kann es zu Auflösungserscheinungen mit möglichem Knochenbruch kommen, bei Lungenbefall stehen Husten und Kurzatmigkeit im Vordergrund. Die Langerhans-Zellen können sich auch im Magen-Darm-Trakt, der Leber und Milz sowie im zentralen Nervensystem ausbreiten. Der Verlauf der Erkrankung ist sehr variabel mit

spontanen Rückbildungen bis hin zu lebensgefährlichen Veränderungen.

■ **Ist die LCH eine Krebserkrankung?**

Nein, prinzipiell handelt es sich um eine gutartige Erkrankung, sie kann allerdings in seltenen Fällen auch einen bösartigen Verlauf nehmen. Wegen der vielfältigen Organmanifestationen und den sich daraus ergebenden Therapienotwendigkeiten ist der Onkologe, also der Krebspezialist, meist der richtige Ansprechpartner für eine Therapie.

■ **Wie sieht denn eine Behandlung aus?**

Die Behandlung zielt auf die jeweils befallenen Organe und die dadurch entstandenen Funktionsstörungen. Einzelne Herde können operativ entfernt oder bestrahlt werden. Bei ausgedehntem Befall gleicht die Behandlung jedoch einer üblichen Chemotherapie wie bei Krebs. Wir erforschen derzeit in intensiver Zusam-

menarbeit mit Kollegen aus anderen Fachrichtungen die Effektivität verschiedener Antikrebsmittel (Zytostatika). Derzeit machen wir beispielsweise gute Erfahrungen mit einem Wirkstoff namens Cladribin, einem Mittel, das zur Behandlung einer seltenen Leukämieerkrankung zugelassen ist.

■ **Und ist die Prognose dann günstig?**

Im Grundsatz ist die Prognose der Erkrankung günstig. Jedoch hat jeder Patient eine individuelle Krankengeschichte, die bei der Therapiewahl berücksichtigt werden muss. Eine gerade verabschiedete Leitlinie gibt Hinweise auf das Vorgehen. Wir müssen aber noch sehr viel Energie in die Forschung stecken, um die Krankheit besser zu verstehen und weitere Fortschritte zu machen.

DOROTHEE FRIEDRICHS

redaktion.de@mediaplanet.com



FOTO: SHUTTERSTOCK

Eine bahnbrechende Entwicklung für aHUS-Patienten

■ Die Abkürzung aHUS steht für das atypische hämolytisch-urämische Syndrom, eine Krankheit von der eine bis drei Personen unter einer Millionen Menschen betroffen sind.

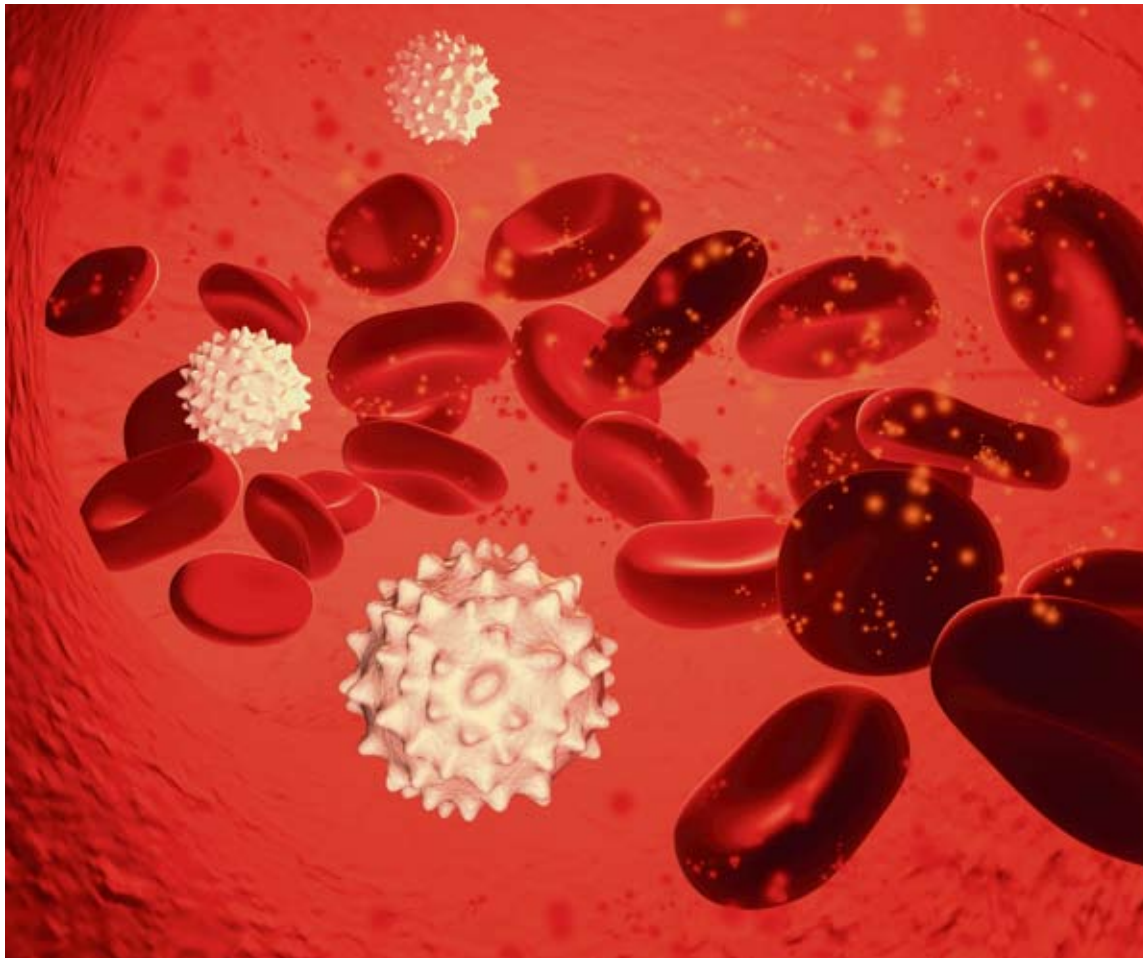


Prof. Dr. med. Thorsten Feldkamp
Oberarzt - Transplantation an der Klinik für Nieren und Hochdruckkrankheiten am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel

Je seltener das Vorkommen, desto schwieriger ist häufig die Lage der Betroffenen, denn auch die Anzahl der Experten, relevanter Studienergebnisse und adäquater Therapiemöglichkeiten sinkt damit. Gerade bei der unbehandelt tödlich verlaufenden, genetisch bedingten Regulationsstörung aHUS ist dieser Zusammenhang für die Patienten hochbrisant.

Angriff vom eigenen Körper

Worunter genau leiden sie? „Normalerweise schützt uns das Komplementsystem, ein Teil unseres angeborenen Immunsystems, vor externen Angreifern, wie Bakterien“, erläutert Prof. Dr. Thorsten Feldkamp, Oberarzt an der Klinik für Nieren- und Hochdruckkrankheiten des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein in Kiel. „Aufgrund einer Mutation greift das Komplementsystem bei aHUS-Betroffenen die körpereigenen Zellen an und zerstört



ROTE BLUTKÖRPERCHEN. Aufgrund einer Mutation werden sie im Falle von aHUS zerstört.

FOTO: SHUTTERSTOCK

insbesondere die roten Blutkörperchen.“ Die Folge sind lebensbedrohliche Schäden an Niere, Hirn, Herz und anderen Organen. Die Krankheit tritt vom Kindes- bis zum Erwachsenenalter auf, da es auf individuelle Auslöser reagiert und in unterschiedlichen Schweregraden vorliegt. Die

meisten Patienten werden in kürzester Zeit dialysepflichtig, und in der Regel ist eine Nierentransplantation unausweichlich. „Eine Transplantation alleine bedeutet für die Patienten allerdings nur einen Aufschub der Probleme, denn solange der Defekt unbehandelt vorliegt, greift er auch

das Spenderorgan an“, so Prof. Dr. Feldkamp. Die unweigerliche Folge: Bereits nach kurzer Zeit ist auch das neue Organ zerstört.

Entwarnung für die Nieren

Ein neu eingesetzter Wirkstoff erweist sich jüngst als Rettungs-

anker. „Prof. Dr. Jens Nürnberger hat erstmals den Wirkstoff Eculizumab zur Behandlung von aHUS eingesetzt. Dieser Komplementinhibitor verhindert die überschießende Komplementreaktion und erweist sich damit als Mittel der Wahl für aHUS-Patienten jeglichen Alters“, so Prof. Dr. Feldkamp, der seinerzeit die zugehörige Studie am Universitätsklinikum Essen leitete. „Der Wirkstoff mindert die Auswirkungen des Gendefekts auf die Niere fast vollständig, das ist für die Patienten ein bahnbrechender Fortschritt.“ Ein weiteres Plus: Das in der Praxis als eher nebenwirkungsarm bekannte Medikament ist bereits für die Verordnung ab dem Babyalter zugelassen.

Vom Experten beraten

Seltene Krankheiten wie aHUS verlangen nach einer besonderen Betreuung. Bislang gibt es an verschiedenen Universitätskliniken zum Beispiel in Essen, Hannover, Erlangen, Heidelberg und Kiel Zentren beziehungsweise Experten, die im Ernstfall fachkundig helfen können. Das ist überlebensnotwendig, denn nur ein Nierenfacharzt kann Alarm-signale, die auf aHUS hindeuten, im Zweifel richtig interpretieren. Zudem sind ein Register und eine Selbsthilfegruppe in Gründung, um Betroffenen und Angehörigen konkret zu helfen.

INES HEIN

redaktion.de@mediaplanet.com

ANZEIGE

Pionierarbeit in der Leberzelltherapie



Mit unserer Leberzelltherapie könnten wir vielen Kindern Hoffnung auf ein besseres Leben geben. Dazu befinden wir uns in der letzten klinischen Prüfungsphase:

- Ziel ist der Ersatz fehlender Enzymaktivität.
- Irreversible neurologische Schäden sollen verhindert werden.
- Diese neue Therapieoption soll eine Stabilisierung des Zustandes bei Kindern und Neugeborenen mit Harnstoffzyklusdefekten bewirken.

www.cytonet.de

Lassen Sie sich testen!

Alpha1-Antitrypsinmangel ist die häufigste genetisch bedingte Ursache von Lungemphysemen bei Erwachsenen und Lebererkrankungen bei Kindern.

INTERVIEW

PROF. DR. CLAUS FRANZ VOGELMEIER



Prof. Dr. Claus Franz Vogelmeier,
Leiter des Alpha-1-Antitrypsin-Zentrums an der Universitätsklinik Marburg

■ **Was sind die besonderen Probleme von Menschen mit seltenen Lungenerkrankungen wie dem erblichen Alpha-1-Antitrypsin-Mangel?**

Zum einen werden diese Erkrankungen erst spät diagnostiziert, weil die Symptome unspezifisch sind. Zum anderen sind seltene Erkrankungen wie Alpha-1 in den Köpfen von Ärzten nicht so präsent wie das bei häufigen Erkrankungen der Fall ist.

■ **Warum zählt Alpha-1 zu den seltenen Erkrankungen?**

Schätzungen zufolge haben etwa ein bis drei Prozent aller Patienten mit chronisch-obstruktiver Lungenerkrankung (COPD) als Krankheitsursache einen angeborenen Alpha-1-Antitrypsin-Mangel. Im Verhältnis zur ‚Massenkrankheit‘ COPD ist das selten. Da stellt sich dann die Frage: Hat man genug Bewusstsein dafür geschaffen? Ist das in den Köpfen der Ärzte soweit verankert, dass entsprechende Tests erfolgen?

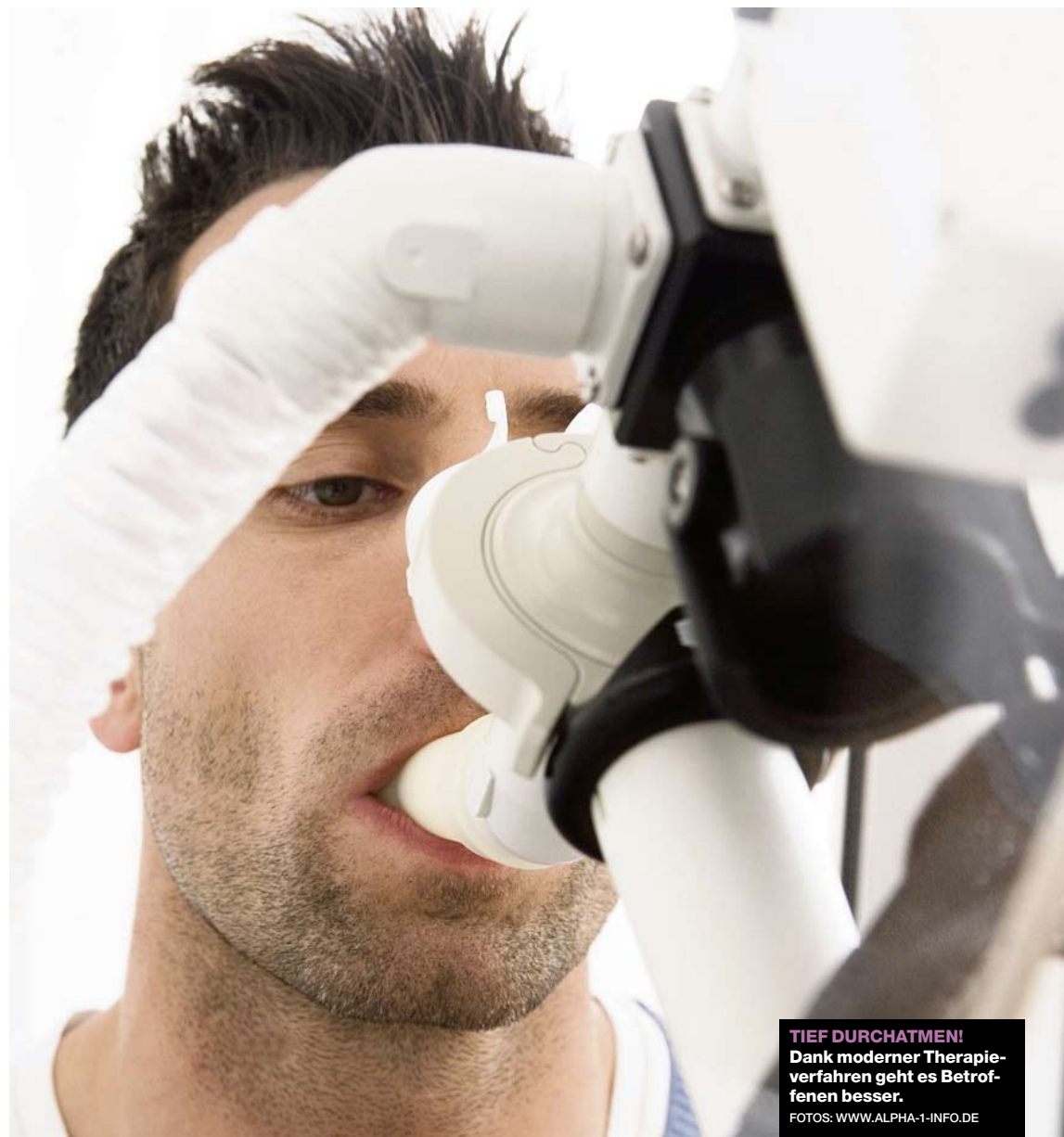
■ **Aus welchen Gründen wird Alpha-1 viel später erkannt als andere seltene Lungenerkrankungen wie Mukoviszidose?**

Die Mukoviszidose ist leichter identifizierbar, insbesondere dadurch, dass sie im frühen Kindesalter spezifische Symptome verursacht. Die Kinder werden bei den ersten Routineuntersuchungen nach der Geburt als auffällig erkannt. Es gibt zwar auch einige Alpha-1-Patienten, die unmittelbar nach der Geburt identifiziert werden. Es sind die, bei denen es in Folge der Störung zu einer Gelbsucht kommt. Das ist allerdings eher selten. Meistens fällt der Mangel erst im Erwachsenenalter auf und macht eben nicht so spezifische Symptome.

■ **Welche Symptome haben die Betroffenen?**

Das sind Beschwerden, die man auch von der chronisch obstruktiven Lungenerkrankung kennt. Zum Beispiel die so genannte „Belastungsatemnot“ - wenn also jegliche Form der Anstrengung Kurzatmigkeit verursacht. Typischerweise tauchen die Beschwerden irgendwann auf, gehen nicht von selbst vorüber und werden über die Zeit schlimmer.

■ **Wie können Alpha-1 und die chronische Lungenerkrankung COPD trotz der äh-**



TIEF DURCHATMEN!
Dank moderner Therapieverfahren geht es Betroffenen besser.
FOTOS: WWW.ALPHA-1-INFO.DE

lichen Symptomatik unterschieden werden?

Alpha-1-Patienten sind häufig wesentlich jünger und die Erkrankung verläuft schneller und schwerer. Als Faustregel gilt: Wenn ein Patient unter 50 Jahren Symptome einer COPD hat, sollte man als Arzt misstrauisch werden.

■ **Wie kann Alpha-1 festgestellt werden?**

Alpha-1 wird mit einem speziellen Testverfahren festgestellt. Dieser Test hat zwei Phasen: Zuerst wird der Spiegel an Alpha-1-Antitrypsin (AAT) im Blut gemessen. Das geschieht durch einen einfachen Bluttest beim Haus- oder Lungenspezialarzt. Wenn dort ein verminderter AAT-Wert im Blut festgestellt wird, kommt die zweite Stufe ins Spiel. Diese besteht darin herauszufinden, um welchen Defekt genau es sich handelt, weil das wiederum Auswirkungen auf die Gefährlichkeit der Erkrankung hat.

■ **Wer sollte sich testen lassen?**

Eine Reihe von Fachgesellschaften haben dazu Richtlinien formuliert - basierend auf den Empfehlungen der Weltgesundheitsorganisation WHO. Diese lauten kurz zusammengefasst, dass jeder Patient, bei dem eine COPD diagnostiziert wurde, einmal im Leben auf Alpha-1 getestet werden sollte. Auch Patienten

mit einem vermeintlichen Asthma, bei denen die verengten Atemwege nicht in üblicher Weise auf entsprechende Medikamente reagieren, sollten getestet werden.

■ **Wie viele Menschen könnten in Deutschland noch an Alpha-1 leiden, ohne es zu wissen?**

Ich persönlich halte die Wahrscheinlichkeit, dass es noch tausende Menschen in Deutschland gibt, die eine Atemwegs- und Lungener-

krankung haben und nicht wissen, dass das eigentliche Problem ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist, für sehr hoch.

! **Weitere Informationen finden Sie unter:**

www.alpha-1-info.de

www.alpha1-deutschland.org

www.alpha-1-center.de

PAUL HOWE

redaktion.de@mediaplanet.com

Test auf Alpha-1: schnelle Gewissheit für COPD-Patienten

Ein kleiner
Pieks sorgt für
Gewissheit

Haben Sie
genug Alpha-1
im Blut?

Für alle
COPD-Patienten
empfohlen!*

Beim
Hausarzt
durchführbar

* Quelle:
COPD-Leitlinie der Deutschen Atemwegsliga und der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie & Beatmungsmedizin

BEHANDLUNG

Wikinger-Krankheit
Alpha-1: Eine Therapie
kann helfen

Wenn die Luft wegbleibt – Atemnot, chronischer Husten und Auswurf können auf die Wikinger-Krankheit „Alpha-1-Antitrypsin-Mangel“ hinweisen. Ein frühzeitiger Test ist wichtig: Er ist die Voraussetzung für eine ursächliche Therapie, die der Erhaltung der Lungenfunktion dient.

Sie ist auch als Wikinger-Krankheit bekannt: Die Stoffwechselstörung Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, kurz „Alpha-1“ genannt. Die genetisch bedingte Erkrankung entstand wahrscheinlich aufgrund einer Veränderung des Erbguts von Südkandinavien vor 2.000 bis 4.000 Jahren. Deren Nachkommen, die Wikinger, brachten die Krankheit schließlich nach Zentraleuropa. Nach wie vor existiert ein Nord-Süd-Gefälle hinsichtlich der Erkrankungshäufigkeit in Europa.

Fehlendes Schutzprotein

Betroffene verfügen über zu wenig Alpha-1-Antitrypsin, einem Schutzprotein der Lunge. Die häufigste Folge ist die Zerstörung des Lungengewebes bei Erwachsenen, seltener kommt es zu einer Leberschädigung bei Kindern. Im Extremfall muss das geschädigte Organ transplantiert werden.

Vorsichtig geschätzt gibt es allein in Deutschland 8.000 bis 12.000 „Alphas“. Für eine seltene Erbkrankheit ist Alpha-1 also relativ häufig. Jedoch wissen viele Menschen nichts von dieser Krankheit. Denn die typischen Symptome, die sich meist im Alter von 35 bis 45 Jahren zeigen, gleichen denen „klassischer“ Lungenerkrankungen wie den chronischen Lungenerkrankungen COPD und Asthma.

Versteckte Patienten

Noch immer werden viele Alphas nicht auf ihre wahre Krankheitsursache therapiert. In der Regel dauert es sieben Jahre, in denen Betroffene rund fünf Ärzte aufsuchen, bis sie endlich die exakte Diagnose erfahren. Ein unnötiger Leidensweg, auf dem die Patienten wertvolle Zeit verlieren. Denn die voranschreitenden Lungenschäden sind irreversibel. Dabei kann ein simpler Bluttest Klarheit schaffen (siehe nebenstehendes Interview mit dem Lungenexperten Professor Claus Franz Vogelmeier).

Behandelt werden kann Alpha-1 durch eine spezielle Ersatztherapie, bei der Betroffenen das fehlende Schutzprotein per Infusion verabreicht wird. Dadurch kann der Krankheitsverlauf entscheidend verlangsamt werden - was zu mehr Lebensqualität und längerer Lebenszeit führen kann. Und: je eher behandelt wird, umso besser.

PAUL HOWE

redaktion.de@mediaplanet.com

NEWS

IM BILD



FOTOS: STRANDPERLE GMBH - MEDIEN SERVICES

RETINOBLASTOM

Ich schau dir in die Augen

☀ Es gibt diesen Song „Julia“, ein Oldie von Chris Rea. Darin heißt es: „Eyes so bright, so big and wide ... it's the face of an angel.“ Die Augen von Julia sind strahlend und groß und blau. Weit offen blicken sie in die Welt. Zumindest das eine. Das andere ist da. Einfach nur da. Das Glasauge. Es macht das kleine Engelsgesicht schön und komplett. Julia ist sechs Jahre. Wer sie sieht, ist eingenommen von ihrem Wesen. Wen sie sieht, dem schenkt sie ein Lächeln. Fee und Rabauke – Julia kann beides. Ihre Mutter nennt sie: „Unser kleines Kraftpaket.“ Und denkt an eine Zeit zurück, in der Julia Kraft nicht nur brauchte, sondern bewies. Krankenhaus, Operation, Bestrahlung, Glasauge, Nachsorge. Fünf Jahre im Zeitraffer oder in fünf Worten. Mit wenig Wohlklang. Und heute? Fleißige Erstklässlerin, ein



Wirbelwind beim Hockey, gerne auch am Familien-Klavier, abends Sandmännchen – und am allerliebsten Bügelbilder in allen leuchtenden Farben. Zum Kraftpaket kommt auch schon Kreativität. Die ganze Welt im Blick – mit einem Auge. Denn das andere musste sie hergeben. Der Krebs wollte es so. Julia hatte Augenkreb. Beidseitiges Retinoblastom. Mit zwölf Monaten. In dem Song von Chris Rea heißt es auch: „Julia, which way will you go?“ Vor fünf Jahren hatten die Eltern von Julia darauf keine Antwort. Doch seit fünf Jahren gibt sie Julia ihnen. Jeden Tag.

FAKTEN

Kinderaugenkrebs

- Das Retinoblastom kommt fast nur bei Kindern bis fünf Jahren vor und kann eines oder beide Augen betreffen. Dabei bilden sich schnell wachsende Tumoren an einer oder mehreren Stellen. Unbehandelt verläuft die Erkrankung tödlich, denn die Retinoblastome können sich ins Zentralnervensystem ausbreiten.
- Rund 50 Kinder in Deutschland erkranken jährlich an dieser Krebsform, die oft unbemerkt beginnt und meist erst durch ein weißes Auf-

leuchten der Pupille zum Beispiel beim Fotografieren erkannt wird.

- Behandelt werden die Patienten operativ, durch Bestrahlung, Laser-, Kryo- oder Chemotherapie - je nach Tumorbefall und Erkrankungsstadium. Die Entfernung des erkrankten Auges gilt als sicherste Behandlung.

! Weiter Informationen finden Sie unter:

www.kinderaugenkrebsstiftung.de

Gut betreut ein ganzes Leben lang

Wenn ein Kind mit Blasenektrophie auf die Welt kommt, überfordert das nicht nur die Eltern, sondern oft auch die Ärzte. Nur bei etwa einem Viertel der deutschlandweit rund 17 Fälle pro Jahr wird die seltene Fehlbildung bislang pränatal diagnostiziert.



Prof. Dr. Wolfgang H. Rösch
FEAPU, Chefarzt der Klinik für Kinderurologie am Krankenhaus Barmherzige Brüder Regensburg in Kooperation mit der Universität Regensburg

Jungen sind doppelt so häufig wie Mädchen von dieser Krankheit betroffen, bei der die untere Bauchwand, die Harnblase, das Becken und die äußeren Genitalien fehlgebildet sind und die Harnblase nach außen gestülpt ist. „Im Alter von acht Wochen sollte der operative Primärverschluss vorgenommen werden, bei dem die Blase und der Beckenringknochen verschlossen werden und

das Genitale rekonstruiert wird“, rät Prof. Dr. Wolfgang Rösch, Chefarzt der Klinik für Kinderurologie am Krankenhaus Barmherzige Brüder Regensburg. „Dieser Eingriff muss möglichst schonend gemacht werden, damit die Blase eine Chance hat, zu wachsen.“ Der zweite, kontinenzschaffende Eingriff, wird zwischen drei und fünf Jahren fällig. Für Mädchen ist in der Pubertät oft eine weitere OP notwendig, um die sexuelle Funktionalität wiederherzustellen. Die Ursache für die Fehl-

bildungen ist bislang unbekannt.

Zukunftsmodell spezialisiertes Zentrum

Was sich so klar umreißen lässt, bedarf in Wirklichkeit eines komplexen Versorgungsnetzes, um den Patienten langfristig begleiten zu können. „Wir haben es mehrheitlich mit Patienten zu tun, die infolge von Voroperationen unter Komplikationen leiden“, so Prof. Dr. Rösch. Und die sind zahlreich – von Inkontinenz über eine eingeschränkte Sexualität bis zum nicht gewagten Kinderwunsch. Hinzu kommt: Jede nicht erfolgreiche OP zieht weitere nach sich. Zur starken körperlichen Belastung kommen erhebliche emotionale Bürden. „Die Einrichtung von Spezialzentren, wie sie etwa in England existieren, wäre stark zu be-

fürworten.“ Auf diese Weise könnten Standards zu OP-Verfahren, zum Wissensaustausch und der interdisziplinären Patientenbegleitung errichtet werden. Das weitere Plus: Die Patienten würden ihr gesamtes Leben durch ein Haus betreut werden.

Neue Standards setzen

Beispielhafte interdisziplinäre Zusammenschlüsse gibt es bereits: 2009 wurde das CURE-Net, Netzwerk für congenitale uro-rektale Fehlbildungen, ins Leben gerufen. Hier arbeiten unter anderem Urologen, Humangenetiker, Epidemiologen und Psychologen zusammen, um wissenschaftliche Erkenntnisse zu sammeln und auszutauschen. „Standardisierung ist das Stichwort einer optimierten Versorgung. Mit

PD Dr. Anne-Karoline Ebert, die im CURE-Net das Teilprojekt Blasenektrophie leitet, und PD Dr. Heiko Reutter, CURE-Net-Koordinator und Mitbegründer der Selbsthilfegruppe Blasenektrophie wollen wir einen Untersuchungspass für Betroffene einführen“, betont Prof. Dr. Rösch. Er soll als Nachsorge-Leitfaden fungieren und auf die speziellen medizinischen Bedürfnisse der Patienten aufmerksam machen. Er unterstreicht: „Das macht eine Langzeitbetreuung erst richtig effektiv – für Patienten und Ärzte. Denn wir lernen am besten aus den persönlichen Erfahrungen mit unseren Patienten.“

INES HEIN

redaktion.de@mediaplanet.com

Die x-chromosomale Erbkrankheit Morbus Fabry

Die Erkrankung Morbus Fabry ist seit mehr als 115 Jahren bekannt und doch führt sie bis heute ein Schattendasein. Interview mit Prof. Dr. Michael Beck, vom Zentrum der Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Mainz.



Prof. Dr. Michael Beck
Kinderarzt/Genetiker, Leiter der Arbeitsgem. lysosomale Speicherkrankheiten am Universitätsklinikum Mainz

INTERVIEW

MAINZ

■ Was ist Morbus Fabry?

Der Morbus Fabry (MF) ist eine erblich bedingte Stoffwechselstörung, bei der nicht die Neubildung von Substanzen gestört ist, sondern der Abbau von großen Molekülen, die im Körper regelmäßig zerlegt werden müssen. Der Körper baut Stoffe auf und wieder ab. Das sieht man zum Beispiel anhand von den Haaren, die ausfallen und wieder nachwachsen oder anhand der Nägel, die ebenfalls nachwachsen. Und bei dem MF ist der Abbau einer bestimmten Substanz gestört und diese Substanz findet sich fast überall im Körper. Wenn ein bestimmtes Enzym fehlt, dann können diese Stoffe nicht richtig abgebaut werden und lagern sich mit der Zeit immer mehr an verschiedenen Organen ab.

■ Wie häufig tritt diese Krankheit auf?

Je mehr man darüber weiß, desto häufiger wird die Diagnose gestellt. Bisher gibt es jedoch nur ungefähre Schätzungen. Man rechnet in etwa damit, dass von 40.000 Neugeborenen, eins davon betroffen ist.

■ Wer ist gefährdet?

Man ist dann betroffen, wenn auch die Eltern an MF leiden. Oft wissen die Eltern jedoch nicht, dass bei ihnen MF vorhanden ist.

■ Müssen beide Eltern erkrankt sein, um Morbus Fabry zu vererben?

Nein, es handelt sich beim MF um eine x-chromosomale Erkrankung. Das heißt, wenn ein Mann die Krankheit hat, sind alle seine Töchter betroffen und die Söhne sind gesund. Und wenn die Frau erkrankt ist, sind 50 Prozent der Mädchen und 50 Prozent der Jungen betroffen.

■ Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Bei Jungs muss man nur ein Enzym messen, bei Mädchen muss man zusätzlich noch Genanalysen durchführen. Grundsätzlich sollte die Diagnose mit einer umfangreichen Befragung der Krankheitsgeschichte beginnen. Zudem sollte eine Familienanamnese erhoben werden, die solche Verwandte des Patienten identifiziert, die frühzeitig an einer Nieren- und Herzkrankheit verstorben sind, denn das kann darauf hinweisen, dass in diesen Fällen ein MF vorlag. Viele Patienten stellen die Diagnose selbst, in dem sie ihre Symptome in Suchmaschinen eingeben. Das ist sehr bedauerlich.

■ Warum wird die Krankheit von Ärzten oft nicht erkannt?

MF gehört zu den seltenen Erkrankungen und diese werden im Allgemeinen von den Ärzten zu wenig erkannt. Auch weil ihnen, laut meiner Erfahrung, während des Medizinstudiums zu wenig Bedeutung beigemessen wird.

■ Wie wird Morbus Fabry behandelt?

Bis vor 20 Jahren gab es keine Behandlungsmöglichkeit. Inzwischen

haben jedoch zwei Firmen eine Enzymersatztherapie entwickelt. Dabei wird der Stoff, der bei den Patienten fehlt, gentechnisch hergestellt und dem Patienten dann lebenslang, alle zwei Wochen, infundiert.

■ Mit welchem Erfolg?

Die Lebensqualität der Patienten steigt, die Schmerzen lassen nach, die Nierenfunktion verbessert sich oder bleibt zumindest stabil und auch die Herzvergrößerung nimmt ab, wenn rechtzeitig mit der Therapie begonnen wird. Je früher man mit der Behandlung beginnt, desto effektiver ist sie.

■ Wird an neuen Behandlungsmöglichkeiten geforscht?

Für seltene Erkrankungen allgemein und speziell auch für den MF gibt es viele neue Entwicklungen. Es gibt eine Tablette, die noch in der Entwicklung ist, die für bestimmte Typen des MF wirksam sein wird. Ebenso denkt man über eine Gentherapie nach. In den nächsten Jahren ist mit einer ganz rasanten Entwicklung zu rechnen.

FRANZISKA MANSKE

redaktion.de@mediaplanet.com

FAKTEN

Symptome des Morbus Fabry

Die ersten Fabry-Symptome können zu unterschiedlichen Zeitpunkten auftreten.

Kindheit/Jugend:

- Brennende Schmerzen in den Händen und Füßen
- Schmerzen in Händen und Füßen werden durch Hitze und/oder Kälte noch verstärkt
- Auffällige rote Flecken im „Badehosenbereich“
- Müdigkeit

Erwachsenenalter:

- Durchblutungsstörungen des Gehirns bis hin zum Schlaganfall
- Eiweißausscheidung im Urin
- Zunehmende Nierenfunktionsstörung
- Vergrößerung der linken Herzkammer, was zu verminderter körperlicher Leistungsfähigkeit führt
- Herzrhythmusstörungen
- Zunehmende Störungen der Herzfunktion

Weil Ärzte oft nicht an den Morbus Fabry denken, werden Betroffene häufig als Simulanten bezeichnet – und das verfolgt die Patienten oft ihr Leben lang.

ANZEIGE

Alexion Pharmaceuticals: Lebensverändernde Therapien für Patienten mit äußerst seltenen Erkrankungen



Alexion hat sich auf die Erforschung und Entwicklung von Therapien für äußerst seltene Krankheiten, so genannte „ultra-rare diseases“, spezialisiert und engagiert sich zusammen mit EURORDIS und Patientenorganisationen weltweit zum „Tag der Seltene Erkrankungen“. Dr. Susanne Specht, Geschäftsführerin der Alexion Pharma Germany GmbH, erläutert, wie das Unternehmen das Leben von Patienten mit diesen Erkrankungen verbessert.

Was ist eine „äußerst seltene Erkrankung“?

Als äußerst selten wird eine Krankheit gemeinhin definiert, wenn weniger als eine von 50.000 Personen davon betroffen ist. Viele äußerst seltene Erkrankungen sind schwerwiegend und lebensbedrohlich und haben für Patienten und ihre Familien erhebliche belastende Auswirkungen, da sie zumeist unerforscht sind und es keine adäquate Behandlungsmethode gibt. Unser Ziel bei Alexion ist es, wirksame Therapien zu entwickeln, um das Leben betroffener Patienten deutlich zu verbessern. Wir arbeiten weltweit mit Regierungsinstitutionen zusammen, um sicherzustellen, dass Patienten Zugang zu unseren Therapien erhalten.

Wie unterstützt Alexion Interessengruppen im Bereich der äußerst seltenen Erkrankungen?

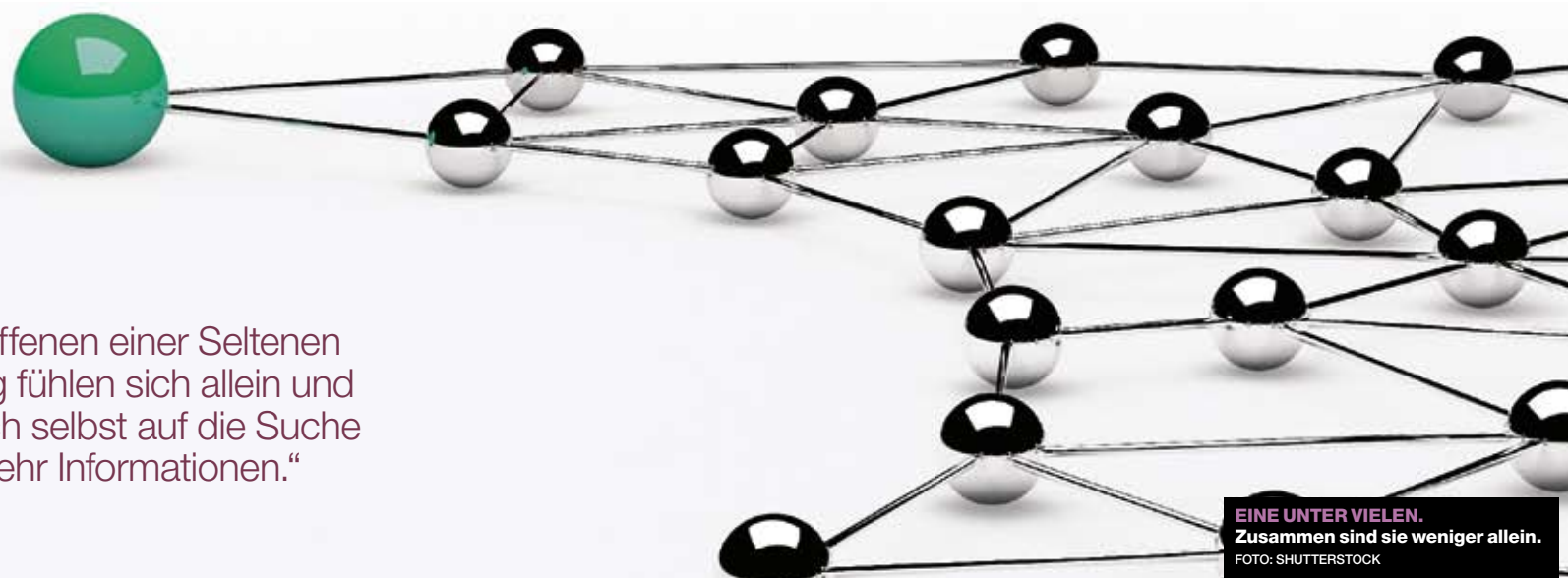
Unsere Mitarbeiter arbeiten mit großem Engagement daran, das Leben von Patienten zu verbessern. So ist zum Beispiel das atypische Hämolytisch-urämische Syndrom (aHUS) eine äußerst seltene Krankheit, die fortschreitend lebenswichtige Organe schädigt. Bevor unse-

re Therapie verfügbar war, benötigten mehr als die Hälfte der aHUS-Patienten Nierendialysen, litten dauerhaft an Nierenschäden oder starben innerhalb eines Jahres nach Diagnose. Nun steht aHUS-Patienten erstmals eine zugelassene Therapie zur Verfügung. Ein weiteres Beispiel war die EHEC-Krise in 2011. Ungewöhnlich viele Menschen litten damals an der lebensbedrohlichen E.coli-Infektion, auch als STEC-HUS bekannt. Wir bei Alexion reagierten damals schnell und stellten unsere Therapie für diese Patienten zur Verfügung.

Was sind Ihre Zukunftspläne?

Wir organisieren Aufklärungskampagnen und Diagnoseschulungen, damit Ärzte die Behandlungen bestmöglich durchführen können. In der Forschung werden wir uns auch zukünftig darauf konzentrieren, Therapien für äußerst seltene Erkrankungen zu entwickeln. Eines unserer Forschungsprogramme betrifft einen Wirkstoff, den wir 2011 von einem deutschen Unternehmen zur Behandlung von MoCD Typ A erworben haben. Dabei handelt es sich um eine genetische, äußerst seltene, und tödlich verlaufende Erkrankung bei Säuglingen.

INSPIRATION



„Die Betroffenen einer Seltenen Erkrankung fühlen sich allein und machen sich selbst auf die Suche nach mehr Informationen.“

EINE UNTER VIELEN.
Zusammen sind sie weniger allein.
FOTO: SHUTTERSTOCK

ANZEIGE

Hilfe zur Selbsthilfe

Seltene Erkrankungen – gemeinsame Probleme.



Rania von der Ropp
Presse- und Öffentlichkeitsarbeit,
ACHSE e.V.

Rund vier Millionen Menschen sind in Deutschland von einer der über 6.000 verschiedenen Seltenen Erkrankungen betroffen. Trotz der ganz unterschiedlichen Symptome und Krankheitsverläufe stehen die Betroffenen vor gleichen Problemen und Herausforderungen, die in der Seltenheit der Krankheiten begründet liegen: Das Interesse an Seltenen Erkrankungen zu forschen ist gering; es gibt kaum Medikamente oder Behandlungsoptionen; Informationen über die Erkrankungen sind schlecht oder schwer zugänglich; Experten sind rar; bis eine Diagnose gestellt wird, irren die Betroffenen oft von Arzt zu Arzt, nicht selten jahrelang.

Die Folge aus diesen Informations- und Versorgungslücken, aus dieser Ungewissheit ist: Die Betroffenen einer Seltenen Erkrankung fühlen sich allein(-gelassen) und machen sich selbst auf die Suche nach mehr Informationen. Viele suchen Mitbetroffene und schließen sich in Selbsthilfvereinen zusammen, beispielsweise bestehenden an, um gemeinsam mehr zu erreichen.

Experten in eigener Sache

Selbsthilfe weckt in vielen Köpfen Assoziationen zu Menschen, die sich in Stuhlkreisen über ihre Erkrankung austauschen, um die Belastungen, die mit der Erkrankung einhergehen, gemeinsam zu tragen. Diese gegenseitige psychosoziale Unterstützung ist ein wichtiger, aber nicht

einzig Pfeiler der Selbsthilfe. Denn die Selbsthilfvereine wollen dem Informationsmangel und der schlechten Versorgungssituation auch nachhaltig entgegenwirken: sie sammeln und bündeln Informationen und machen sie verfügbar. Sie bauen ein Netzwerk an Experten auf, dabei knüpfen sie nicht selten Kontakte zu Ärzten, Wissenschaftlern und Patienten auf der ganzen Welt. Über laufende Forschungsprojekte sind sie informiert oder stoßen diese sogar selbst mit an. Als Patientenvertreter setzen sie sich in politischen Gremien für ihre Belange ein. So unterschiedlich die Krankheiten und ihre Prävalenzen sind, so sind auch die Strukturen der Selbsthilfvereine sehr vielseitig: von wenigen Elternpaaren, die sich gemeinsam für die Zukunft ihrer betroffenen Kinder einsetzen, bis hin zu großen Vereinen mit mehreren 1.000 Mitgliedern und hauptamtlichen Mitarbeitern, die seit Jahren Anlaufstelle für die Betroffenen sind.

ACHSE als Zusammenschluss der „Selbsthilfe der Seltenen“

Unter dem Dach der ACHSE, der Allianz Chronischer Seltenen Erkrankungen e.V., haben sich mittlerweile weit über 100 Selbsthilfvereine zusammenschlossen. Denn auch hier gilt: krankheitsübergreifende Probleme sind gemeinsam besser zu lösen, indem man auf den gemeinsamen Erfahrungsschatz und ein stetig wachsendes Wissensnetzwerk zurückgreift. Die ACHSE ist Anlaufstelle für Betroffene und tritt nach außen als Sprachrohr, Multiplikator und Vermittler für die Belange der Seltenen ein. Sie gibt den Seltenen eine Stimme.

RANIA VON DER ROPP
redaktion.de@mediaplanet.com



THE SCIENCE of POSSIBILITY

Vertex entwickelt neue Therapieoptionen, mit dem Ziel Erkrankungen zu heilen und die Lebensqualität zu verbessern.

Die Lebensperspektiven von Menschen mit schwerwiegenden Erkrankungen und deren Familien zu verbessern ist unsere Vision. Um diese zu verwirklichen, arbeiten wir mit führenden Forschern, Ärzten, Gesundheitsexperten und anderen Spezialisten zusammen.



www.vrtx.com

Vertex Pharmaceuticals (Germany) GmbH · Josephspitalstr. 15/4. St. · 80331 München
© 2012 Vertex Pharmaceuticals Incorporated.

VXEU12-0187_10/12

Zugelassene Orphan Drugs

Die so genannten Orphan Drugs sind Arzneimittel zur Behandlung von Krankheiten, die so selten sind, dass Sponsoren sie nur widerstrebend zu den üblichen Marktbedingungen entwickeln.

Um Forschung und Entwicklung dieser Orphan Drugs anzukurbeln, führten Behörden Anreize für die Gesundheits- und Biotechnologieindustrie ein. Die Anfänge reichen zurück bis ins Jahr 1983 mit Einführung des Orphan Drug Gesetzes in den Vereinigten Staaten. Es folgten Japan und Australien (1993, 1997). Europa führte eine gemeinsame EU-Richtlinie für Orphan Drugs im Jahr 1999 ein.

Durch diese in Kraft getretene europäische Verordnung zu Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten - die so genannten Orphan-Arzneimittel oder Orphan Drugs - stehen inzwischen den Patienten in der Europäischen Union 66 Orphan-Medikamente zur Verfügung. Als selten gelten in der EU Krankheiten, die nicht mehr als fünf Patienten von 10.000 Personen in der EU betreffen. Hinzu kommen solche Orphan-Medikamente, die weiterhin zur Behandlung seltener Krankheiten zur Verfügung stehen, aber den Orphan-Status nicht mehr besitzen, da er beispielsweise nach zehn Jahren abgelaufen ist oder von der Firma zurückgegeben wurde.

Orphan-Drug-Status für



PILLEN, KAPSELN UND CO. Viele Betroffene seltener Erkrankungen sind auf Orphan Drugs angewiesen. FOTO: SHUTTERSTOCK

weitere Arzneimitteltherapien

Zudem haben bis Dezember 2012 rund 1.000 noch nicht abgeschlossene Entwicklungsprojekte für weitere Arzneimitteltherapien den Orphan-Drug-Status erhalten. Diese Projekte, für die derzeit klinische Prüfungen durchgeführt werden, können in den nächsten Jahren zu weiteren Zulassungen von Orphan-Medikamenten führen. Der Orphan-Drug-Status wird von der Europäischen Kommissi-

on nach der Prüfung der vom Hersteller einzureichenden Nachweise vergeben und bringt für das entwickelnde Unternehmen Vorteile in Form von kostenloser Beratung bei der Planung der klinischen Prüfungen, ermäßigten Zulassungsgebühren und einer zehnjährigen Marktexklusivität für das Orphan-Medikament, unabhängig vom Patentschutz, mit sich.

Stoffwechselstörungen und Krebserkrankungen

Zu den seltenen Leiden, die mit Orphan-Medikamenten aus den letzten Jahren behandelbar geworden sind, gehören beispielsweise die Systemische Sklerodermie, also die Bildung überschüssigen Bindegewebes in der Haut und in inneren Organen, mit 66.000 Betroffenen in der EU und die Hyperammonämie, eine Stoffwechselstörung durch Enzymmangel, mit sogar nur 60 Betroffenen in der EU. Viele Orphan-Arzneimittel helfen bei Stoffwechselstörungen und bei Krebserkrankungen. Zu Letzterem zählt unter anderem die häufigste Leukämieform bei Kindern, die akute lymphatische Leukämie (ALL).

Verfügbarkeit von Orphan Drugs in Europa

Die Marktzulassung eines bestimmten Medikamentes führt nicht zwangsläufig zur Vermarktung in allen europäischen Ländern. Der Inhaber der Zulassung muss im Vorfeld über die Möglichkeit einer Vermarktung innerhalb der einzelnen Länder entscheiden. Das Medikament wird dann den jeweiligen landesspezifischen Vorgehensweisen unterzogen, die üblicherweise Handhabung und Preisgestaltung des Medikamentes betreffen. Trotz gemeinsamer Bemühungen - die verschiedenen Vorgehensweisen der einzelnen Länder erschweren den Zugriff von Patienten auf Orphan Drugs.

BENJAMIN PANK

redaktion.de@mediaplanet.com

GESETZ

Die Europäische Orphan Drug Regulation

Am 16. Dezember 1999 verabschiedeten das Europäische Parlament und der Rat die Regulation (EC) N° 141/2000 für Orphan Drugs.

Darüber hinaus verabschiedete die Kommission die Regulation (CE) N° 847/2000 vom 27. April 2000, in der die Anwendungskriterien für die Bezeichnung „Orphan“ festgelegt sind und das Konzept für „ähnliche medizinische Produkte“ und „klinische Vorrangigkeit“ definiert ist.

Nur für Menschen genutzte Medikamente

Nach der europäischen Regulation n° 141/2000 können nur für Menschen genutzte Medikamente als Orphan Drugs bezeichnet werden. Folglich sind Produkte aus der Veterinärmedizin, medizinische Hilfsmittel, Nahrungszusatz- und -ergänzungsmittel hiervon ausgeschlossen. Arzneimittel mit Orphan Drug Designation werden in das Community register for Orphan Medicinal Products aufgenommen.

PAUL HOWE

redaktion.de@mediaplanet.com

ANZEIGE



Institut für Medizinische Diagnostik Berlin – Potsdam MVZ GbR

Das Institut für Medizinische Diagnostik Berlin-Potsdam MVZ (IMD) bietet humangenetische Diagnostik und labormedizinische Diagnostik aus einer Hand. Die enge Zusammenarbeit verschiedener Fachärzte und Naturwissenschaftler ermöglicht es, das Krankheitsbild von Patienten aus verschiedenen Blickwinkeln zu bewerten. Interdisziplinäres Vorgehen sichert auch in komplizierten Fällen eine zuverlässige Diagnosestellung.

Wir bieten ein breites Spektrum an molekulargenetischer Diagnostik an. Folgende Methoden kommen hierbei zum Einsatz: Sequenzierung, MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) sowie weitere PCR-basierte Verfahren.

Unsere diagnostischen Schwerpunkte sind:

- Erbliche Tumorerkrankungen
- Thalassämien und Hämoglobinopathien
- Erbliche Fiebersyndrome
- Pharmakogenetik

Laboratoriumsmedizin • Mikrobiologie • Infektiologie • Transfusionsmedizin • Humangenetik • Personalisierte Medizin



Institut für Medizinische Diagnostik Berlin-Potsdam MVZ GbR

12247 Berlin, Nicolaistraße 22, Tel.: (030) 77 00 13 22, Fax: (030) 77 00 13 32

Info@IMD-Berlin.de www.imd-berlin.de

Öffnungszeiten: Für Patienten: Montag bis Freitag 8 - 17 Uhr. Für Ärzte sind wir weit darüber hinaus telefonisch erreichbar.

14469 Potsdam, Friedrich-Ebert-Str. 33, Tel.: (0331) 280 95 0, Fax: (0331) 280 95 99

Info@IMD-Potsdam.de www.medlab-pdm.de



NEWS



BERATUNGSGESPRÄCH
Finden Sie in Ihrem Arzt einen vertrauensvollen Ansprechpartner.
FOTO: SHUTTERSTOCK

Krankheitsrisiken erkennen und Krankheiten verstehen

Vielen fällt der Gang zum Arzt nicht leicht. Die Angst vor einer schlimmen Diagnose, vor Schmerz oder der Notwendigkeit weiterer, vielleicht unangenehmer Untersuchungen stimmt viele Menschen skeptisch. Doch es gibt eine Vielzahl vernünftiger Gründe, einen ärztlichen Rat zu konsultieren.

Das gilt insbesondere für Menschen, bei denen zum Beispiel der Verdacht auf eine genetisch bedingte, seltene Erkrankung oder Entwicklungsstörung in der Familie vorliegt, oder wenn genetische Ursachen von Entwicklungsstörungen, gehäuft auftretenden Krebserkrankungen oder unerfülltem Kinderwunsch untersucht werden sollen. In diesen Fällen kann eine humangenetische Beratung Klarheit schaffen. Sie macht den Verlauf einer erblichen Erkrankung, die Wahrscheinlichkeit ihres Wiederauftretens und das Vererbungsmuster transparent.

Untersuchung nur durch Spezialisten

Seit dem 1. Februar letzten Jahres verlangt der Gesetzgeber, dass genetische Beratungen und Untersuchungen nur noch durch Fachärzte für Humangenetik durchgeführt werden, die über spezifische Erfahrungen mit der Diagnose von erblichen Krankheiten und der Betreuung von Betroffenen verfügen. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. listet auf ihrer Webseite über 300 Einträge in Kliniken und Praxen, an die sich der Ratsuchende wenden kann. Im Gesetz sind zahlreiche ärztliche Aufklärungs- und Beratungspflichten verankert und definiert, worauf sich die Untersuchungen beschränken. Dazu zählt auch, dass die Beratung non-direktiv durchgeführt wird, das heißt, dass der Arzt zwar bera-

tend und unterstützend tätig ist, jedoch keine konkreten Handlungsanweisungen gibt.

Im Fokus: der Mensch und seine Gesundheitsgeschichte

In der Beratung wird zunächst die individuelle Fragestellung geklärt und die persönliche wie familiäre Gesundheitsgeschichte in Form einer ausführlichen Anamnese festgehalten, so detailliert dies möglich ist. Zur Vorbereitung sollten sich die Patienten eingehend über Gesundheitsprobleme in der Familie erkundigen und etwaige Vorbefunde oder diagnostische Schreiben anderer Ärzte mitbringen. Diese werden bei der eigentlichen körperlichen Untersuchung meist anhand von Blutproben und gegebenenfalls von bestimmten Geweben berücksichtigt, um spezielle erbliche Risiken besser abschätzen und den Patienten über allgemeine Risiken beraten zu können.

Was passiert danach?

Nach der genetischen Beratung und Untersuchung erhält der Patient in der Regel einen schriftlichen Bericht. Dieser beinhaltet eine Dokumentation und einen Ergebnisteil. Darin enthalten sind die Anamnese, die durchgeführten beziehungsweise noch notwendigen Untersuchungen und die fachärztliche Beurteilung mit Blick auf die ursprüngliche Fragestellung des Patienten. Konkrete Unterstützung erhält der Ratsuchende, wenn sich eine Diagnose bestätigt haben sollte. Häufig wird dann im Rahmen der Nachsorge eine tiefergehende Beratung angeboten, die Empfehlungen für weitere Untersuchungen durch die jeweilig relevanten Spezialisten enthält.

DOROTHEE FRIEDRICHS
redaktion.de@mediaplanet.com

Unterstützung durch genetische Beratung

Im Expertengespräch mit Frau Dr. med. Inga Zastrow, Fachärztin für Humangenetik, Genetische Beratungspraxis Dr. Zastrow in Berlin:



Frau Dr. med. Inga Zastrow
Fachärztin für Humangenetik, Genetische Beratungspraxis Dr. Zastrow in Berlin

■ Welche seltenen Krankheiten können durch die genetische Beratung festgestellt werden?

„Die meisten seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt, das heißt, es liegen ihnen Veränderungen im Erbgut zugrunde, die auch an die Kinder weitergegeben werden können. Humangenetiker werden in ihrer fünfjährigen Facharztausbildung dazu ausgebildet, das komplexe Bild genetischer Erkrankungen beziehungsweise Syndrome zu erkennen. Im Prinzip ist es dem Humangenetiker dadurch möglich, jede bekannte genetisch bedingte Erkrankung zu diagnostizieren. Häufig haben Patienten mit komplexen genetischen Erkrankungen bereits eine lange Zeit der Ungewissheit bezüglich ihrer klinischen Symptome hinter sich. Die genetische Beratung kann zum Beispiel dazu beitragen, die seltene Stoffwechselerkrankung Morbus Fabry zu erkennen und dem Patienten eine gezielte medikamentöse Therapie anzubieten.“

■ Welche Untersuchungen

werden dabei in welcher Form vorgenommen?

„Die Untersuchungen umfassen die persönliche Anamnese (gesundheitliche Vorgeschichte), die Familienanamnese mit Erstellung des Familienstammbaums über drei Generationen, die körperliche Untersuchung, molekulare- und zytogenetische Untersuchungen aus Blut oder anderen Geweben sowie gegebenenfalls weiterführende Laboruntersuchungen, die Erläuterung der Befunde und Beratung über die Bedeutung der vorliegenden Information, die Abschätzung des genetischen Risikos für den Ratsuchenden und seine Familienangehörigen sowie die Weiterbegleitung der Familien zum Beispiel durch Empfehlungsprogrammen oder die Vermittlung von Kontakten zu Selbsthilfegruppen.“

■ Welche Sicherheiten bekommen Ihre Patienten durch eine genetische Beratung?

„Die genetische Beratung trägt dazu bei, Klarheit zu gewinnen

und die Familien zu entlasten, insbesondere wenn Zweifel bestehen, ob es sich tatsächlich um eine genetisch bedingte Erkrankung in der Familie handelt. Falls sich eine seltene Erkrankung bestätigt, ist die genetische Beratung hilfreich, Wege aufzuzeigen und den betroffenen Patienten somit Lebensmut und Hoffnung zu geben. Die Heilansätze reichen je nach Erkrankungsbild von medikamentöser Therapie (zum Beispiel Enzymersatztherapie) über genterapeutische Ansätze, operative Interventionen bis hin zu alternativmedizinischen Heilverfahren durch Aktivierung der Selbstheilungskräfte.“

■ Wird die genetische Beratung von der Krankenkasse getragen, oder ist sie eine ausschließliche Privatleistung?

„Die genetische Beratung ist, ebenso wie eine eventuell indizierte genetische Diagnostik, Bestandteil der Krankenversorgung. Daher werden die Kosten von den gesetzlichen und privaten Krankenkassen getragen. Eine genetische Beratung wird bei gesetzlich Versicherten auf Überweisung durch einen niedergelassenen Arzt durchgeführt.“

INES HEIN

redaktion.de@mediaplanet.com

ANZEIGE

Sklerodermie – eine Herausforderung für alle



Bekommt man Krebs diagnostiziert, steht man nie alleine da, denn allen ist diese Krankheit ein Begriff und Onkologen (Fachärzte für Krebs) findet man überall. Bei uns ist das anders: Sklerodermie kennt kaum jemand und Fachärzte findet man nicht mal in jeder Großstadt.

An den Unis wurde die Krankheit vielleicht mal am Rande erwähnt; nur wenige Ärzte kannten die Krankheit; Diagnostik- und Therapiemöglichkeiten waren rar und die Betroffenen fühlten sich mit dieser exotischen Krankheit alleine gelassen. Aus dieser Not heraus gründeten wir vor 29 Jahren die Keimzelle unseres Vereins, dem heute über 1.200 Mitglieder bundesweit angehören.

Die Sklerodermie ist nach wie vor selten, aber man fühlt sich nicht mehr alleine gelassen. Es gibt Gruppentreffen, Erfahrungsaustausch, umfangreiches Informationsmaterial und spezielle Veranstaltungen mit Ärzten, so dass sowohl die Betroffenen, wie auch das medizinische Fachpersonal gut aufgestellt sind.

Fordern und fördern ist unsere Devise – forderten die Ärzte auf zu forschen und förderten deren Projekte. Mit dem Ergebnis, dass es heute viele Therapie- und Diagnostikmöglichkeiten gibt, einen regen Austausch unter den Experten und dass sich die Lebenserwartung und Lebensqualität der Betroffenen gravierend verbessert hat.

„Wenn man die Sklerodermie verstanden hat,

kann man vielen anderen Kranken auch helfen – angefangen von den Brandnarben bei Kindern, bis hin zur Lungenfibrose oder Leberzirrhose“. Diese Aussage macht zum einen klar, dass die Sklerodermie nicht nur für die Betroffenen, sondern auch für die Ärzte eine Herausforderung ist, denn man hat es nicht nur mit einem Symptom, sondern mit ganz viel verschiedenen zu tun. Zum anderen appelliert sie an die Solidarität aller Menschen. Denn morgen kann jeder an einem unheilbaren Symptom erkranken, oder Brandnarben erleiden oder eine Autoimmunerkrankung bekommen.

So können zum Beispiel auch Kinder (für die haben wir unser Maskottchen Sklerinchen geschaffen) ohne jegliche Vorhersehbarkeit an einer zirkumskripten Sklerodermie erkranken. Auch hier haben wir die Netzwerke geschaffen, damit die Kinder und Jugendliche eine gute Betreuung erfahren und ihre Kindheit und Jugend relativ unbeschwert genießen können. Mehr Informationen über die Krankheit und unseren Verein finden Sie auf unserer Webseite, ebenso über unsere Stiftung und das Deutsche Netzwerk systemische Sklerodermie.

Am Wollhaus 2
74072 Heilbronn
www.sklerodermie-sh.de



Neu!
Mit Display



Schneller inhalieren
Freiheit leben

NEU: eFlow[®]rapid mit eBase Controller
unterstützt bei der Anwendung

Kompatibel mit

- eFlow[®]rapid Vernebler
- medikamentenspezifischem
Vernebler z. B. Altera[™]

eFlow[®]rapid

www.eFlowrapid.info

PARI Pharma
Advancing Aerosol Therapies

