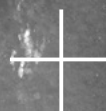


Ein umfassender Ratgeber zum **Rare Disease Day 2021**

Lesen Sie die gesamte Kampagne auf **www.seltenekrankheit.info**

Seltene Krankheiten

**Seltene
Erkrankungen
verdienen mehr
Bewusstsein.**



Wussten Sie, dass ...

...in Österreich jährlich acht bis zwölf Kinder mit SMA geboren werden? Ein Screening könnte Leben retten!

...der Mensch zirka 10^{13} Antikörper bilden kann? Diese Vielfalt kann man nicht einmal mit der neuesten Technologie nachbauen.

IN DIESER AUSGABE

16



FOTO: ZVG

Hämophilie

Interview mit Dr. Cihan Ay über ein selbstbestimmtes Leben

FOTO: GETTY IMAGES



22

Akromegalie

Wenn die Körperenden übermäßig wachsen

30



FOTO: GETTY IMAGES

Hypoparathyreoidismus

Interview mit Dr. Greisa Vila über Diagnose, Ursachen und Behandlungsmöglichkeiten

Industry Manager: **Raphael Kindl, BSc** Editorial Manager: **Maria Steinwender, MA** Layout: **Vratislav Pecka** Managing Director: **Bob Roemké** Medieninhaber: **Mediaplanet GmbH · Bösendorferstraße 4/23 · 1010 Wien · ATU 64759844 · FN 322799f FG Wien**
Impressum: <https://mediaplanet.com/at/impressum/>
Distribution: **Der Standard Verlagsgesellschaft m.b.H.**
Druck: **Mediaprint Zeitungsdruckerei Ges.m.b.H. & Co.KG**

Kontakt bei Mediaplanet: Tel: +43123634380
E-Mail: hello-austria@mediaplanet.com
ET: 26.02.2021

Bleiben Sie in Kontakt:

@MediaplanetWorld
 @austriamediaplanet

VORWORT

Tag der seltenen Erkrankungen 2021

Gemeinsam sind wir stark

Wer an einer seltenen Erkrankung leidet, und das sind in Österreich mehr als 400.000 Betroffene, muss Hürden überwinden und oft sehr lange nach der richtigen Diagnose und Therapie suchen. Als selten gilt eine Krankheit, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen daran leiden.



Ulrike Holzer
Obfrau, Pro Rare Austria

In einem kleinen Land wie Österreich sind daher teilweise sehr wenige, manchmal sogar nur Einzelne von einer seltenen Erkrankung betroffen. Sie sind deshalb auf gut funktionierende Netzwerke angewiesen, um auch über Grenzen hinweg Experten zu finden, sich über ihre Erkrankung mit Gleichgesinnten austauschen zu können, ihre Erfahrungen zu teilen und dadurch ihre Erkrankung besser zu meistern.

Auch was Forschung und Therapie betrifft, reicht eine Vernetzung auf nationaler Ebene nicht aus, denn die Anzahl der Betroffenen in einem Land ist für aussagekräftige wissenschaftliche Untersuchungen zu gering. Die Bündelung vieler Kräfte ist somit essenziell, um gemeinsame Ziele für die Erforschung seltener Erkrankungen festzulegen und verbindliche Standards zu definieren. Auf internationaler Ebene wurde beispielsweise das „International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC)“ gegründet, das 50 Partner aus aller Welt zu diesem Zweck zusammenschließt.

Auf europäischer Ebene vereinigt EURORDIS – Rare Diseases Europe mehr als 940 Patientenverbände aus 73 Ländern, die sich gemeinsam starkmachen für die Belange der Betroffenen. Sie vernetzen Patienten, Familien und Organisationen, wirken bei Forschungsanliegen mit und stärken

die Rechte der Betroffenen. EURORDIS' Ziel ist der Aufbau einer starken gesamteuropäischen Gemeinschaft von Patientenorganisationen und Menschen mit seltenen Krankheiten, um ihnen mit einer gemeinsamen Stimme Gehör auf europäischer Ebene zu verschaffen.

Der Tag der seltenen Erkrankungen trägt seit 2008 in besonderer Weise zur Stärkung der Gemeinschaft bei, indem er das Bewusstsein für die täglichen Herausforderungen des Lebens mit einer seltenen Erkrankung in ►

TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN
SA, 27. FEBRUAR 2021 | VIRTUELL
VON 14:00 BIS 16:00 UHR

PLENUM | KEYNOTE: UNIV.-PROF. DR. MARKUS HENGSTLSCHLÄGER | KINDERPROGRAMM |
BREAK-OUT SESSIONS MIT PRO RARE AUSTRIA MITGLIEDERN | MODERATION: PAMELA GRÜN

EHRENSCHUTZ:
NATIONALRATSPRÄSIDENT MAG. WOLFGANG SOBOTKA, BUNDESMINISTER RUDOLF ANSCHÖBER



FOTO: GETTY IMAGES

► der allgemeinen Öffentlichkeit, bei politischen Entscheidungsträgern, öffentlichen Körperschaften, Vertretern der Industrie, Forschern und Beschäftigten des Gesundheitswesens weltweit schärft. Neben der Wirkung nach außen ist es Ziel, ein „Wir“-Gefühl zu erzeugen, das stolz macht, Teil dieser Gemeinschaft zu sein.

In diesem Sinne ist das diesjährige Motto des weltweiten Tags der seltenen Erkrankungen zu sehen: Rare is many. Rare is strong. Rare is proud. = Selten sind viele – gemeinsam sind wir stark und selbstbewusst! Sechs Kontinente, sechs Porträts, sechs Helden, sechs Leben. Die Kampagne beleuchtet die globale und vielfältige Gemeinschaft von über

300 Millionen Menschen – Männer, Frauen und Kinder, Jugendliche, junge Erwachsene, Senioren. Jede dieser Geschichten zeigt Menschen, die mit einer anderen seltenen Krankheit leben und vor ähnlichen Herausforderungen stehen. Sie erzählen uns, was sie stark macht und motiviert, gerade jetzt, und schenken dadurch anderen Menschen Mut!

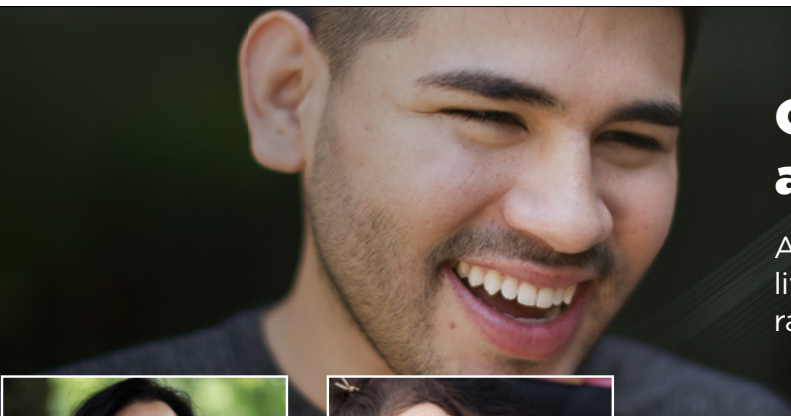
Der Dachverband Pro Rare Austria versteht sich als starke Stimme für die vielen unterschiedlichen seltenen Erkrankungen in Österreich. Auf nationaler Ebene ermuntern wir unsere aktuell 78 Mitglieder – Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen – und solche, die es noch werden wollen, gemeinsame Sache zu machen.

Wir bieten ihnen eine Plattform, um – über ihr Engagement in der Selbsthilfe hinaus – ihren Bedürfnissen und Expertisen mehr Raum zu geben, und ermutigen zu aktiver Mitwirkung. Wir leiten Anfragen innerhalb unseres Netzwerkes weiter, stellen Kontakte her und vermitteln.

Nur so können seltene Erkrankungen besser und frühzeitig erkannt, systematisch erforscht und die Patientinnen und Patienten kompetent versorgt werden. Und nur gemeinsam haben sie die starke Stimme, die es braucht, um in der Öffentlichkeit so wahrgenommen zu werden, dass in allen Bereichen eine Gleichbehandlung gewährleistet ist. ■



Lesen Sie mehr unter www.prorare-austria.org



Our passion for making a difference unites us.

Amicus is committed to improving the lives of patients and families affected by rare and orphan diseases.



Amicus
Therapeutics®

At the Forefront of Therapies for Rare and Orphan Diseases®

Volles Engagement als SMA-Patientenvertretung

Christina Holmes ist im Vorstand von SMA Österreich. Im Interview erzählt sie, wie es ihr mit der seltenen Erkrankung geht.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Welche Ziele hat SMA Österreich als Patientenorganisation?

SMA Österreich ist eine Patientenvertretung mit dem Ziel, die Interessen von SMA-Patient(inn)en zu sammeln und nach außen hin in Richtung Medizin, aber auch Politik zu vertreten. Wir möchten auch die Patient(inn)en untereinander vernetzen, sie beraten und ihnen Hilfestellungen geben.

Wie war der Weg zur Diagnose SMA bei Ihnen?

Der Weg zur richtigen Diagnose war lang und hat in meinem Fall knapp zwei Jahre gedauert. Für meine Eltern war das damals sehr schwer, vor allem deswegen, weil die Ärztinnen und Ärzte mir als Zweijährige quasi keine weitere Lebenserwartung prognostiziert haben. Heute bin ich 22 Jahre alt und mir geht es nach wie vor recht gut.

Sie sind derzeit Jus- und BWL-Studentin. Mit welchen Herausforderungen sind Sie im Alltag konfrontiert?

Mit sehr vielen! Ich kann maximal 250 Gramm mit meinen Muskeln bewegen – das ist etwa der bekannte Butterwürfel oder ein Glas zum Trinken. Bei allem anderen brauche ich Unterstützung durch eine Persönliche Assistenz. Da ich eben diesen hohen körperlichen

Unterstützungsbedarf habe, benötige ich viel Diskussion, Argumentieren und Regulierungen, damit ich überhaupt studieren kann. Ich hatte gerade vor einigen Wochen erst wieder den Fall, dass ich nicht zu einer Prüfung antreten durfte. Normalerweise erhalte ich von der Universität eine unabhängige Schreibassistenz, der ich meine Prüfungsantworten diktieren. Aufgrund der COVID-Vorschriften hat mir die Universität aber keine Assistenz organisiert und ich verliere dadurch ein Semester. Ich muss mich auch beispielsweise immer wieder dafür rechtfertigen, dass ich zwei Studienfächer belege. Anderen Studierenden werden solche Fragen nicht gestellt, aber bei Menschen mit Behinderungen wird das leider hinterfragt – das sollte in modernen Zeiten definitiv nicht der Fall sein.

Sind solche Diskriminierungen auch ein Thema für SMA Österreich?

In der Zukunft sicherlich. Im Moment sehen wir unser Engagement in aktuellen Themen wie der Zulassung von weiteren Therapieoptionen. Wir wollen die damit einhergehenden Finanzierungsdebatten möglichst schnell vorantreiben. Außerdem muss das Neugeborenen-Screening um SMA erweitert werden, damit

die Erkrankung schon bei Babys erkannt werden kann. Mit den jetzt zur Verfügung stehenden Medikamenten können diese Kinder bei frühzeitiger Erkennung fast symptomlos erwachsen werden.

Welche Therapien sind für Menschen mit SMA neben den verschiedenen derzeitigen Behandlungsoptionen außerdem noch wichtig?

Je mehr Ergotherapie, Physiotherapie und so weiter man erhält, desto besser. Es gibt eindeutige Beweise, dass solche Therapiemöglichkeiten bis zu einem gewissen Grad in den Krankheitsverlauf eingreifen und diesen mildern können – natürlich nicht so stark, wie es Medikamente tun. Aber es ist wichtig, um auch gefordert zu sein.

Was wünschen Sie sich abschließend konkret von der Politik?

Ich wünsche mir vor allem, dass nicht jedes Bundesland sein eigenes Süppchen kocht. Wir müssen hier den Föderalismus ein bisschen aufgeben. Es kann nicht sein, dass man aufgrund der Zugehörigkeit zu einem Bundesland hinsichtlich der Therapiefinanzierung oder der persönlichen Assistenz Vor- beziehungsweise Nachteile in Österreich hat. ■



Christina Holmes
Vorstand SMA
Österreich



Den Podcast zu SMA finden Sie auf www.seltenkrankheit.info



www.smaoesterreich.com

Informationsstand Februar
2021, Biogen-97333

MIT SMA
IST NIEMAND ALLEIN

Hinter jeder Person mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) steht ein Team aus engagierten Menschen, die für sie sorgen: Familie, Ärzte, Krankenpfleger und andere Spezialisten.



TOGETHER IN SMA™



FOTO: GETTY IMAGES

Mehr Awareness für **seltene** Erkrankungen

Seltene Erkrankungen verdienen mehr Bewusstsein. Patientenorganisationen können hierzu eine wichtige Rolle als starke Player im Gesundheitssystem übernehmen.

In Österreich erhalten seltene Erkrankungen in der Bevölkerung nach wie vor nicht die Awareness wie andere, häufiger auftretende Erkrankungen. Die gerade die ganze Welt lahmlegende COVID-19-Pandemie verstärkt diese Schieflage zusätzlich. Wir sehen schon heute die aus der Pandemie entstandenen medizinischen Kollateralschäden und dürfen daher nicht auf andere Erkrankungen, wie etwa die seltenen, vergessen. Denn auch in Corona-Zeiten brauchen Betroffene menschliche und fachliche Hilfe. Leider gibt es noch nicht für jede einzelne seltene Erkrankung eine geeignete Therapie. Im Fall der neuromuskulären Erkrankung Spinale Muskelatrophie, kurz SMA, haben wir als Biogen wertvolle

Pionierarbeit in der Behandlung geleistet und das erste und nach wie vor einzige für alle Altersgruppen zugelassene Medikament in Europa entwickelt. Heute können Patient(inn)en mit ihren Ärzt(inn)en auf weitere Therapien zur Behandlung von SMA zurückgreifen. Für viele andere seltene Erkrankungen ist das aber noch nicht der Fall. Doch auch wenn es Therapien gibt, haben wir in Österreich nach wie vor das Problem der inhomogenen Erstattung dieser Medikamente. Die föderalistische Struktur des österreichischen Gesundheitswesens bedingt, dass Patienten die Therapie in einem Bundesland erhalten, während diese in einem anderen Bundesland verwehrt wird. Die Frage, in welchem Bundesland und von

welchen Spitalsträgern Therapiekosten erstattet werden, ist immer noch nicht einheitlich geregelt.

Patient(inn)en haben ein Recht auf Mitsprache

Patientenorganisationen, wie die neu gegründete Patientenvertretung SMA Österreich, machen die Öffentlichkeit und die Politik auf dieses Problem aufmerksam. Vergleicht man Österreich mit anderen europäischen Ländern, hinken wir hierzulande in der Mitsprache von Patientenorganisationen im Gesundheitssystem weiter hinterher. Gerade in den nordischen Staaten, die hier sicherlich eine Vorreiterrolle einnehmen, haben Patient(inn)en mehr Einfluss im System zu Themen, die ihr eigenes Leben betreffen. Außerdem sind Patientenorganisationen dort oftmals näher an das Gesundheitssystem angebunden. In Österreich haben wir dazu sicherlich noch einiges zu tun, auch wenn wir bereits erste Schritte in die richtige Richtung gemacht haben. Patient(inn)en haben ein Recht auf Mitsprache! Denn am Ende des Tages geht es um sie selbst.

Starke Player im Gesundheitssystem

Patientenorganisationen sind wichtig, damit sich Betroffene und Angehörige vernetzen und austauschen oder sich mit Ärzt(inn)en beraten können. Ich halte es für bedeutend, dass Ärzt(innen) ein gutes Verständnis davon haben, wie wichtig das Engagement von Patient(inn)en für die gemeinsame Sache sein kann. Auch seitens der Politik sollten Patientenorganisationen mehr Wertschätzung für ihre Arbeit erfahren. Hierzulande sind viele Patientenorganisationen als Vereine organisiert, die nicht immer die notwendigen strukturellen und finanziellen Ressourcen für ihre Arbeit haben. Patientenorganisationen brauchen aber für ihre Wirkung starke Netzwerke, Know-how, Expertise und Awareness. Ich wünsche mir daher, dass Patientenorganisationen in Zukunft nicht nur als eine Gruppe von Menschen mit einer bestimmten Erkrankung wahrgenommen werden, sondern als starke Player im Gesundheitssystem. ■



Dr. Michael Demel, MSc
Öffentlichkeitsarbeit und Erstattung,
Biogen Österreich

Morbus Pompe: Über Herausforderungen und Etappensiege

Wie erleben Eltern die Diagnose einer seltenen Erkrankung bei ihren Kindern und was gibt ihnen dafür Kraft? Heidi Gmeiner, selbst Angehörige, erzählt im Interview von ihren Erfahrungen.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Sie sind Mutter einer an Morbus Pompe leidenden Tochter. Wie haben Sie die Diagnose und vor allem auch den Weg bis zur richtigen Diagnose als Elternteil wahrgenommen?

Als meine Tochter 2004 geboren wurde, schien alles in bester Ordnung. Auch bis sie neun Monate alt war, entwickelte sie sich völlig normal. Doch dann löste ein viraler Infekt den nächsten ab. Wir suchten einen Arzt nach dem anderen auf und bekamen immer wieder zu hören, dass solche Infekte in diesem Alter normal seien. Als wir auf einen Bluttest drängten, da wir den medizinischen Beteuerungen einfach keinen Glauben mehr schenken wollten, zeigte dieser tatsächlich erhöhte Werte. Daraufhin wurde bei meiner Tochter eine Muskelbiopsie durchgeführt. Die Gewebeprobe wurde an der Universität Münster untersucht und brachte schließlich die erschütternde Klarheit – Diagnose: Morbus Pompe.

Mit welchen Herausforderungen waren Sie damals in der Familie konfrontiert? Wie ging es Ihrer Tochter als Kind mit der Diagnose – und wie geht es ihr jetzt als Jugendliche?

Für uns war die Diagnose Morbus Pompe eine Horrornachricht und wir brauchten sehr lang, um diese furchtbare Diagnose zu verkraften. Wir mussten als Familie zuerst

lernen, damit umzugehen. Meine Tochter hat damals selbst ja noch nicht mitbekommen, dass sie an einer sehr seltenen Erkrankung leidet. Heute, als 16-Jährige, geht sie sehr stark und offen mit ihrer Krankheit um. Sie geht zur Schule, gestaltet ihre Freizeit so, wie sie es möchte, und verhält sich nicht anders als gesunde Menschen. Lediglich bei körperlichen Betätigungen hat sie diverse Einschränkungen – aber sie muss ja auch keine Marathonläuferin werden. Heute gibt es mir sehr viel Kraft zu sehen, wie sie ihr Leben mit einer Stärke meistert, die geradezu bewundernswert ist!

Was wünschen Sie sich für Betroffene und deren Angehörige?

Ich wünsche mir, dass Betroffene und Angehörige niemals den Mut verlieren und stark bleiben. Es lohnt sich, für die Gesundheit jeder und jedes Einzelnen zu kämpfen. Bei Morbus Pompe geht es immerhin um den Zugang zu einer lebensnotwendigen Therapie.

Welche Unterstützungsmöglichkeiten braucht man als Elternteil eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung?

Jede Form der Unterstützung ist wichtig – insbesondere der familiäre Zusammenhalt. Auch die unterschiedlichen Agenden auf

gesundheitsrechtlicher und politischer Ebene sind von Bedeutung. Denn der Zugang zu Therapien – ob ambulant, im niedergelassenen Bereich oder auch Heimtherapien, wie Infusionen für Zuhause – ist nur durch das Zusammenwirken vieler Ansprechpartnerinnen und -partner möglich.

Sie haben die Selbsthilfegruppe für Menschen mit Morbus Pompe aufgebaut. Was möchten Sie gerne als Vorsitzende von Morbus Pompe Österreich, aber auch als Mutter anderer Angehörigen und den Betroffenen von seltenen Erkrankungen mitteilen?

Ganz gleich, welchen Schicksalsschlag Sie erleben müssen, geben Sie niemals auf! Es gibt Tage, die man vielleicht nicht erleben will, aber es gibt auch Tage, die Hoffnung auf Besserung und Lebensfreude bringen – und um genau die geht es. Als wir Morbus Pompe Österreich im Jahr 2008 ins Leben gerufen haben, ging es uns auch darum, betroffenen Familien zu helfen, die vielleicht nicht so ein Netzwerk wie wir zur Verfügung hatten. Versuchen Sie sich mit anderen zu vernetzen, damit Menschen mit seltenen Erkrankungen wie Morbus Pompe die Chance auf ein normales Leben haben. Jede erreichte Etappe ist ein Schritt nach vorne. Das zeigt mir meine Tochter jeden Tag! ■



Heidi Gmeiner
Vorsitzende der
Selbsthilfeorganisa-
tion Morbus Pompe
Österreich

Neuromuskuläre Erkrankungen: Wissenstransfer als Beitrag zur Lebensqualität

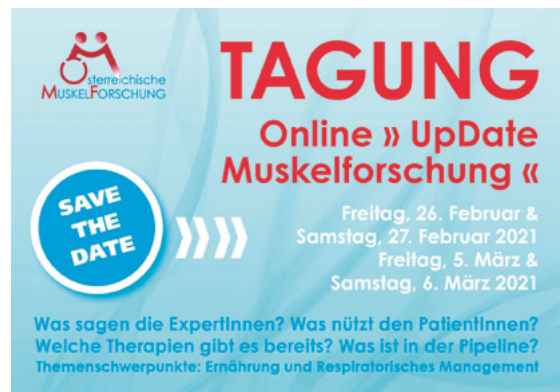
Im Rahmen ihrer virtuellen Jahrestagung informiert die Österreichische Muskelforschung sowohl Fachpublikum als auch Betroffene und Angehörige über den aktuellen Stand der Forschung, über neue Therapien und behandelt auch psychosoziale Themen. Die Teilnahme ist für Betroffene und Angehörige kostenlos.

Text
Redaktion

Neben der Unterstützung ausgesuchter Forschungsprojekte im Bereich der Muskelerkrankungen ist der Wissenstransfer ein zentrales Anliegen der Österreichischen Muskelforschung. „Mit unserer jährlichen Tagung ‚UpDate Muskelforschung‘, mit der wir uns ganz bewusst sowohl an Forscher, Ärzte sowie Therapeuten als auch an Betroffene und deren Angehörige wenden, versuchen wir, diesem Anspruch gerecht zu werden“, sagt Prim. Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert, Präsident der Österreichischen Muskelforschung. Im Fokus der virtuellen Tagung stehen neben den Fragen „Welche Therapien sind bei Muskelkrankheiten aktuell möglich? Was ist in der Pipeline?“ diesmal auch die Themen „Ernährung bei neuromuskulären Erkrankungen“ und „Beatmung bei

Muskelerkrankungen“. Auch die psychosoziale Perspektive ist fixer Bestandteil der Tagung. Vortragende aus Österreich, Deutschland, der Schweiz und Großbritannien bringen im Rahmen der Online-Veranstaltung ihre Expertise ein.

Der erste Tagungstag ist dem Fachpublikum vorbehalten. Die drei weiteren Halbtage sind auch für Betroffene und deren Angehörige geöffnet. Die Teilnahme an dem Online-Format ist für diese Personengruppe kostenlos. „Es ist uns ein Anliegen, dass sich auch Patient(inn)en und deren Familien im Rahmen unserer Tagung aus erster Hand Informationen zu ihrer Erkrankung und zum aktuellen Stand der Wissenschaft holen können. Wir hoffen, damit einen Beitrag zur Lebensqualität von muskelkranken Menschen und ihrem Umfeld zu leisten“, so Priv.-Doz. Dr.



TAGUNG
Online » UpDate
Muskelforschung «

Freitag, 26. Februar &
Samstag, 27. Februar 2021
Freitag, 5. März &
Samstag, 6. März 2021

SAVE THE DATE

Was sagen die ExpertInnen? Was nützt den PatientInnen?
Welche Therapien gibt es bereits? Was ist in der Pipeline?
Themenschwerpunkte: Ernährung und Respiratorisches Management

Paul Wexberg, Vizepräsident der Österreichischen Muskelforschung.

Auf dem Programm der Tagung steht auch „COVID und Muskelkrankheiten“, ein Thema, das Betroffene und Angehörige aktuell beschäftigt. Informationen zu dem Thema stellt die Muskelforschung auch auf ihrer Homepage zur Verfügung. ■

Tagung „UpDate Muskelforschung“:
26./27.2. und
5./6.3.2021 – online

i
Programm und
Anmeldung:
www.muskelforschung.at

Mit wegweisenden Therapien
komplexen Krankheiten begegnen.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHERKRANKHEITEN

morbus
FABRY

MPS I

morbus
GAUCHER

morbus
POMPE

MAT-AT-2000621 v1.0 06/2020

Sozialer Zusammenhalt stärkt die Gesundheit

Die Österreichische Kinderliga widmet sich 2021 dem Thema „Sozialer Zusammenhalt“, in Zeiten des „Social Distancing“ aktueller denn je.

Text
Redaktion

Solidarische Gesellschaften sind gesünder. Soziale Beziehungen und Netzwerke leisten wichtige Beiträge für Gesundheit und Wohlbefinden für alle. „Besonders Kinder und Jugendliche, mit oder ohne Erkrankung, mit oder ohne Behinderung, sind darauf angewiesen, dass wir mit ihnen gemeinsam und für sie ein Umfeld schaffen, in dem sie möglichst gut aufwachsen können“, sagt Dr.in Caroline Culen, Psychologin und Geschäftsführerin der Österreichischen Liga für

Kinder- und Jugendgesundheit (Kinderliga). Ganz besonders gilt dies für Kinder und Jugendliche mit einer seltenen oder chronischen Erkrankung. Es braucht sozialen Zusammenhalt, damit Inklusion und Teilhabe für alle Kinder selbstverständlich wird, sind sich die Expert(inn)en der Kinderliga einig. Deshalb widmet sich die Kinderliga im Jahr 2021 verstärkt dem Thema „Sozialer Zusammenhalt“. Gemeinsam mit ihren über 100 Mitgliedsorganisationen geht die Kinderliga in diesem Jahr verstärkt der Frage

nach, welchen Beitrag sozialer Zusammenhalt in der täglichen Arbeit mit Kindern, Jugendlichen und Familien leisten kann. „Als wir uns für dieses Thema entschieden haben, war uns noch nicht bewusst, welchen Stellenwert dieser Begriff in Zeiten des Social Distancing bekommen wird“, so Culen. Durch die sozioökonomischen Auswirkungen der COVID-Pandemie sind sozialer Zusammenhalt und Solidarität besonders gefragt, wenn es darum geht, kein Kind zurückzulassen und Chancengerechtigkeit für alle Kinder zu ermöglichen. ■



FOTO: KINDERLIGA/LUIS HAMMER

 Lesen Sie mehr unter www.kinderliga.at

Seltene Muskelkrankheiten: Das Zauberwort heißt Teilhabe

Dr.in Astrid Eisenkölbl, Neuropädiaterin, Vorstandsmitglied im Verein Marathon und Schwester eines jungen Mannes mit Duchenne-Muskeldystrophie, im Interview.

Text
Redaktion

Was bedeutet ein Leben mit einer chronischen Erkrankung für Betroffene und deren Familien?

Als bildhafter Vergleich für das Leben mit einer Muskelerkrankung – aber auch den meisten anderen chronischen Erkrankungen – fällt mir zuallererst ein Weg ein, der für jeden kranken Menschen und auch seine Angehörigen unterschiedlich lang und unterschiedlich beschwerlich ist. Das, was betroffenen Familien zusätzlich zu allen Herausforderungen die Kraft nimmt und erschöpft, sind die Steine, die in den Weg gelegt werden.

Diese Steine heißen „Kindergarten nimmt Kind nicht“ oder „Schule nimmt Kind nicht auf Wandertag mit“ oder „Krankenkasse zahlt Hilfsmittel XY nicht“.

Was könnte helfen, diese Steine aus dem Weg zu räumen?

Der psychosoziale Bedarf von Menschen mit Behinderungen und ihren Angehörigen ist sehr hoch, es gibt jedoch zu wenig leistbare Angebote. Selbsthilfegruppen übernehmen eine wichtige soziale Funktion. Es braucht Förderungen, Hilfestellungen bei der Suche nach

der geeigneten Schule, die auch den Interessen des Kindes entspricht, nach einer Ausbildungsstelle, nach einem Arbeitsplatz. Es geht um den passenden Wohnraum für Familien, aber auch für betroffene Erwachsene – kurz: um die Deckung der Grundbedürfnisse. Da habe ich noch gar nicht von Kinobesuch, Konzerten, Reisen etc. gesprochen. Auch für Menschen mit einer Beeinträchtigung müssen die gesellschaftspolitischen Rahmenbedingungen so gestaltet sein, dass eine Teilhabe in allen Bereichen des Lebens möglich ist. ■



Dr.in Astrid Eisenkölbl
Neuropädiaterin

 www.verein-marathon.at

Duchenne-Muskeldystrophie: Experten empfehlen Fortsetzen der Therapien auch bei Verlust der Gehfähigkeit

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist die häufigste genetisch bedingte Muskelerkrankung, bei der es meist im Alter von neun bis elf Jahren zum Verlust der Gehfähigkeit kommt.

Text
Redaktion

In Österreich leben rund 220 Menschen mit dieser seltenen und nach wie vor unheilbaren Muskelerkrankung, die primär Buben betrifft. Die Erkrankung wird durch Mutationen im Dystrophin-Gen verursacht, die zu einem Mangel an funktionfähigem Muskelstrukturprotein Dystrophin führen und damit zu einem vorzeitigen Verlust von Muskelzellen und einer zunehmenden Muskelschwäche.

Expert(inn)en empfehlen Weiterführung der Therapien auch bei Verlust der Gehfähigkeit

In einer in „Der Nervenarzt“ aktuell veröffentlichten Publikation empfehlen internationale Expert(inn)en, medikamentöse Therapien bei DMD weiterzuführen, auch wenn die Patienten nicht mehr gehfähig sind. „Für Duchenne-Patienten und ihre Familien ist ein

interdisziplinärer Therapieansatz über die gesamte Lebensspanne und über Schlüsselereignisse wie den Verlust der Gehfähigkeit hinaus von zentraler Bedeutung“, heißt es in einer Aussendung von Treat-NMD, einem Patientenregister für neuromuskuläre Erkrankungen, für Österreich und Deutschland. Medikamentöse Therapien, die den Krankheitsverlauf auch nach Verlust der Gehfähigkeit positiv beeinflussen können, sind die Kortisontherapie sowie eine Therapie, die für Duchenne-Patienten mit einer Nonsense-Mutation (zehn bis 15 Prozent der Betroffenen) infrage kommt und für diese Patientengruppe ab einem Alter von zwei Jahren zugelassen ist. Darüber hinaus gewinnen Therapien für nicht gehfähige Patienten bei Komplikationen der Atemwege oder des Herzens vermehrt an Bedeutung.

Therapiemix für verbesserte Lebenserwartung

Ziele einer interdisziplinären Therapie (medikamentöse Therapie, Physiotherapie, psychosoziale Begleitung etc.) sind die Verzögerung der Krankheitsprogression sowie eine Verbesserung der Lebenserwartung und Lebensqualität. Dank entsprechender Therapiekonzepte und -optionen wie chirurgischer Wirbelsäulenstabilisation, Beatmungsverfahren, medikamentöser Therapien und kardiologischer Betreuung hat sich die Lebenserwartung von Patienten mit DMD in den letzten Jahren auf weit über 30 Jahre erhöht. ■



www.muskelforschung.at
www.duchenne.at
www.hinterherstattvoll dabei.at
www.treat-nmd.de/register

Hinterher statt voll dabei?

Hinter einer Entwicklungsverzögerung bei Jungen kann mehr stecken.
Könnte es Duchenne Muskeldystrophie sein?

Mehr erfahren: www.hinterherstattvoll dabei.at

PTC THERAPEUTICS
Transforming Science • Transforming Lives

PTC1804KK098

Hämophilie A – Was es bedeutet, Bluter zu sein

Der Hämatonkologe und Internist Dr. Siegfried Sormann berichtet über Hämophilie A und erklärt, warum es für Betroffene so wichtig ist, eine zuverlässige, kompetente und vertrauensvolle Patient-Arzt-Beziehung in der Betreuung zu erhalten.

Text
Lukas Wieringer

Herr Dr. Sormann, es geht um die Hämophilie A. Was darf ich mir darunter vorstellen?

Die Hämophilie A ist eine angeborene Erkrankung, von der primär das männliche Geschlecht betroffen ist. Als Folge einer Genmutation wird bei Betroffenen der wichtige Blutgerinnungsfaktor VIII in einer deutlich verminderten Menge produziert. Wir benötigen aber alle Gerinnungsfaktoren in ausreichender Aktivität, um eine optimale Blutgerinnung zu gewährleisten. Dieser Mangel an Gerinnungsfaktor VIII führt bei diesen Patienten je nach Schweregrad zu einer mehr oder weniger ausgeprägten Blutungsneigung.

Wie wirkt sich diese Blutungsneigung aus?

Betroffene Patienten werden von Verletzungen oder Unfallfolgen unmittelbar bedroht, da schon leichte Traumata zu heftigen Blutungen führen können. Auch bei notwendigen Operationen stellt der Mangel oftmals eine organisatorische Herausforderung dar. Die schwere Hämophilie ist die stärkste Ausprägung der Erkrankung, bei der die Aktivität des Faktors VIII unter einem Prozent des Normalwertes liegt. In diesen Fällen treten Spontanblutungen – das sind Blutungen ohne Verletzung des Körpers – in unterschiedlicher Häufigkeit auf. Sie betreffen besonders häufig die Gelenke.

Wie sieht der Alltag von Betroffenen aus?

Der Alltag solcher Patienten ist geprägt von der künstlichen Zufuhr des Gerinnungsfaktors VIII, früher ausschließlich intravenös. Das stellt besonders Eltern von

betroffenen Kindern vor große Herausforderungen. Schließlich kann diese intravenöse Gabe schon bei Neugeborenen notwendig sein. Ich habe in meiner Laufbahn schon zahlreiche Patienten kennengelernt, die damit sehr souverän umgehen. Diese Disziplin und Genauigkeit in der Faktorapplikation führt zu einer ausreichend hohen Faktor-VIII-Grundmenge, mit der die Häufigkeit von Spontanblutungen und damit verbundene Schmerzen und Folgeschäden vermieden werden können. Betroffene haben auch den logistischen Aufwand, den Faktor VIII in ausreichender Menge zu Hause zu haben. Bei vielen älteren Patienten kommt noch hinzu, dass der Faktor VIII früher aus Plasmaspenden gewonnen wurde. Mit diesen Plasmaspenden wurden teilweise Infektionskrankheiten, wie Hepatitis B und C, übertragen. Aufgrund dieser Probleme hatten die Patienten versucht, so wenig Faktor als möglich anzuwenden. Leider resultierte daraus eine erhöhte Blutungsfrequenz betreffend die Gelenke, mit fortschreitender Gelenkszerstörung.

Gibt es da mittlerweile andere Therapiemöglichkeiten?

Erfreulicherweise ist die Gefahr von Infektionen durch Blutplasma nicht mehr vorhanden, weil es jetzt gentechnisch hergestellte Präparate gibt. Sprich, bei jungen Hämophiliepatienten, die nur noch mit den neuen Präparaten behandelt werden, ist diese Infektionsgefahr nicht mehr gegeben. Aber diese Gerinnungsfaktoren müssen intravenös in ausreichender Frequenz zugeführt werden. Die Forschung mündete in die Entwicklung neuartiger Therapien

zur Halbwertszeitverlängerung mit Reduktion der notwendigen Häufigkeit und Vereinfachung, sich den Faktor zuzuführen.

Wie wirkt sich das aus?

Um die Auswirkung der Erkrankung zu mindern, ist eine immense Disziplin beim Patienten notwendig. Er muss die Eigenschaften und die Wirkung seines Medikaments kennen, sich über die Blutungsgefahr durch körperliche Belastungen bei der Arbeit, bei Freizeit und Sport im Klaren sein und sich eine ausreichende Menge an Faktorpräparat organisieren. Das Ziel der Therapie ist die Senkung der Blutungshäufigkeit auf null, um insbesondere die Gelenke zu schützen. Denn jede Gelenksblutung ist ein Schritt zur chronischen Gelenkentzündung und zum Verlust der Gelenkfunktion.

Gibt es einen Aspekt betreffend Hämophilie A, der Ihnen besonders unter den Nägeln brennt?

Es wäre wichtig, dass Hämophile zumindest zwei Ärzte als Ansprechpartner hätten, an die sie sich wenden können, wenn außerhalb der halbjährlichen Routinekontrollen Probleme oder gar Verletzungen auftreten. Ein kontinuierlicher Vertrauensarzt kennt die speziellen Probleme des Patienten in der Vergangenheit und kann so gemeinsam mit ihm den richtigen Weg zu den jetzigen und kommenden medizinischen Innovationen finden. Auch wäre es gut, in der Betreuung und Behandlung von Hämophilen stärker auf einen interdisziplinären Ansatz und Teamarbeit mit Orthopäden und Chirurgen zu setzen. ■

FOTO: PRIVAT



Dr. med. univ. Siegfried Sormann
Facharzt für
Innere Medizin und
Hämatologie



Ich bin Bluter, kein Verbluter.

Hämophilie muss kein Kampf sein

Bei Menschen mit Hämophilie, der „Bluterkrankheit“, ist die Blutgerinnung gestört – Blutungen können nicht oder nur langsam gestillt werden. Häufig kommt es auch zu Blutungen in Gelenken, die nicht nur schmerzhaft sind, sondern auch zu bleibenden Schäden in diesen Gelenken führen können. Die Therapie erfordert deshalb viel Disziplin – ein Leben lang.

Innovative Behandlungen erleichtern Patienten die Therapie.

Informiere dich über Hämophilie.

ichbinbluter.at

powered by



Österreichische
Hämophilie
Gesellschaft



FOTO: GETTY IMAGES

Mit Sicherheit gut versorgt

Im Interview spricht die Alpha-1-Expertin Dr. Fikreta Grabcanovic-Musija über die Rahmenbedingungen und Vorteile der betreuten Heimtherapie für Alpha-1-Patient(inn)en.

Text

Magdalena
Reiter-Reitbauer

Alpha-1-Patient(inn)en können ihre Therapiegabe auch auf Heimtherapie umstellen. Welche Rahmenbedingungen liegen der betreuten Heimtherapie zugrunde?

Bei der betreuten Heimtherapie für Patient(inn)en mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel erfolgt die Applikation je nach Angebot entweder durch die Patient(inn)en beziehungsweise ein eingeschultes Mitglied der Familie oder im Rahmen der betreuten Heimtherapie durch eine speziell ausgebildete Fachkraft. Diese betreute Heimtherapie wurde zufälligerweise zeitgleich mit dem Beginn der Corona-Pandemie eingeführt und hat uns damit den großen Mehrwert gezeigt. Denn aufgrund ihrer Lungenerkrankung sind Alpha-1-Patient(inn)en Hochrisikopatient(inn)en.

Welche Vorteile hat die betreute Heimtherapie für Patient(inn)en – gerade auch im Zuge der Corona-Pandemie?

Ganz grundsätzlich ist die betreute Heimtherapie für die Patient(inn)en besser planbar und unkomplizierter. Vor allem im ländlichen Bereich besteht oftmals die Schwierigkeit der längeren Anfahrt zu Ärzt(inn)

en, die die Therapie durchführen können. Aber auch in der Stadt ist die Therapiegabe von zu Hause aus von Vorteil, weil Patient(inn)en dann auf öffentliche Verkehrsmittel verzichten können. Damit wird das Risiko minimiert, sich mit Corona oder einer anderen Infektion anzustecken. Die Patient(inn)en erhalten im Rahmen der betreuten Heimtherapie ihre Medikamente kontinuierlich und ohne Unterbrechungen. Die betreuenden Fachkräfte, die die Therapie verabreichen, werden mit der Patientengeschichte vertraut gemacht und halten natürlich alle Corona-Maßnahmen ein. Außerdem wird die Therapie umfassend und detailliert dokumentiert.

Was sind die Voraussetzungen aus medizinischer Sicht, damit eine betreute Heimtherapie überhaupt angedacht werden kann?

Angedacht ist die betreute Heimtherapie vor allem bei älteren, sauerstoffpflichtigen und zu Infektionen neigenden Patient(inn)en. Aber natürlich überlegen wir Ärztinnen und Ärzte uns immer vorab, welche Patient(inn)en für eine Heimtherapie geeignet sind. Dabei

berücksichtigen wir auch das soziale, familiäre und häusliche Umfeld.

Welche Erfahrungen haben Sie bislang gemacht und welche Rückmeldungen haben Sie erhalten?

Sehr positive! Für die Patient(inn)en ist die betreute Heimtherapie ein Fixpunkt in der Woche, und gerade wenn Menschen alleine sind, freuen sie sich, wenn die betreuende Fachkraft zu ihnen nach Hause kommt. Die Patient(inn)en müssen sich keine Sorgen machen, dass sie sich auf dem Weg zur Therapie mit Corona anstecken oder mit langen Wartezeiten rechnen müssen. Die Therapiegabe von zu Hause aus erfolgt in einer vertrauten Umgebung. Das entspannt natürlich, weil man sich gerade während der Pandemie zu Hause am sichersten fühlt. Für mich als Ärztin ist das sehr beruhigend – auch weil ich weiß, dass die Fachkraft da ist und es im Falle von Rückfragen oder eines Notfalls immer Ansprechpartner(innen) gibt. Diese Sicherheit ist für die Patient(inn)en von Vorteil, aber auch für uns Ärztinnen und Ärzte eine große Entlastung. ■

FOTO: SALK



**Dr. Fikreta
Grabcanovic-
Musija, PhD**
OA an der
Spezialambulanz
Alpha-1-Antitrypsin-
Mangel



FOTO: GETTY IMAGES

Alpha-1-Therapie von zu Hause – Wie funktioniert's?

Für Alpha-1-Patient(inn)en gibt es die Möglichkeit, eine betreute Heimtherapie in Anspruch zu nehmen. Dazu kommen speziell geschulte diplomierte Gesundheits- und Krankenpfleger(inn)en (Nurses) direkt zu den Patient(inn)en nach Hause. Jasmin Korlath ist eine dieser Nurses. Zusammen mit Danica Jordan, die für die Nurse-Koordination zuständig ist, beantwortet sie die wichtigsten Fragen rund um die betreute Heimtherapie.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Wie funktioniert die betreute Heimtherapie für Alpha-1-Patient(inn)en?

? Im Vorfeld müssen sich die Patient(inn)en lediglich mit ihrem Rezept ihr Medikament in der Apotheke abholen. Alles andere erledigen die Nurses – von der Terminkoordination bis hin zur Infusion selbst. Zuerst bereiten die Nurses die Infusionen vor Ort vor. Die Verabreichung der Therapie selbst dauert, je nachdem wie viele Infusionsfläschchen benötigt werden, etwa eine Stunde. In der Zwischenzeit können sich die Patient(inn)en entspannen oder sich in lockerer Atmosphäre mit der Nurse unterhalten. Die Nurse bleibt so lange, bis die Infusion beendet ist.

Wie können Patient(inn)en diesen Service in Anspruch nehmen?

? Grundsätzlich entscheiden immer die Ärztinnen und Ärzte, ob Patient(inn)en für die betreute Heimtherapie geeignet sind oder nicht. Patient(inn)en sollten also bei Interesse mit ihren behandelnden Ärzt(inn)en über diese Möglichkeit sprechen. Die Ärztinnen und Ärzte leiten alle weiteren Schritte in die Wege. Die medizinische Fachkraft vereinbart mit den Patient(inn)en einen individuellen Termin im häuslichen Bereich. In der Regel kommt immer dieselbe Nurse am gleichen Tag einmal pro Woche, wiewohl die Betreuung immer auch über eine Vertretung gewährleistet ist.

Welche Sicherheitsstandards gibt es?

? Die Nurses halten das Hygienekonzept für die Verabreichung von

Heiminfusionen strikt ein. Zusätzlich werden aufgrund der aktuellen Lage alle Corona - Schutzmaßnahmen angewandt: das Tragen von FFP2-Masken, die weitestgehende Einhaltung des Mindestabstandes sowie das Abklären etwaiger Symptome im Vorfeld.

Welche Vorteile haben Patient(inn)en durch die betreute Heimtherapie?

? Die Patient(inn)en geben eine sehr positive Rückmeldung. Dank der Heimtherapie steigt die Lebensqualität enorm, da lange Wartezeiten und Wege in die Ambulanzen wegfallen – gerade in Corona-Zeiten ist das für die Hochrisikopatient(inn)en ein großes Thema. Viele Patient(inn)en schätzen außerdem das vertrauensvolle Verhältnis zu den Nurses im Zuge der betreuten Heimtherapie. ■



Lesen Sie mehr
unter www.seltene.krankheit.info

LET'S MAKE THE WORLD *FEEL BETTER.*

- **Chiesi** schloss sich mit Stolz einer wachsenden Gruppe von Unternehmen aus unterschiedlichen Branchen an, mit dem gemeinsamen Ziel der Vereinbarkeit von **Mensch, Planet und Gewinn**.
- Als **größtes Pharmaunternehmen** in dieser **BCorp Gemeinschaft** soll die Grenzen der traditionellen Arzneimittelherstellung durch eine **veränderte Art des unternehmerischen Handelns neu gestaltet werden**.



B FORWARD-LOOKING

Vorausschauend agieren

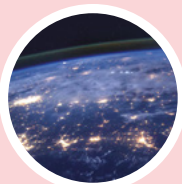
- Pharma, die auf **Forschung und Menschen** ausgerichtet ist.
- 13. Platz unter den **europäischen Pharmaunternehmen** bei **Investitionen** in Forschung und Entwicklung.



B DIFFERENT

Anders agieren

Chiesi ist ein Familienunternehmen und strebt nach einem **Gleichgewicht** zwischen **Mensch, Planet und Gewinn**.



B IMPACTFUL

Wirkungsvoll agieren

FSC: Chiesis **Packmittel für Medikamente** werden ausschließlich mit FSC Papier hergestellt. Im Bereich der Neonatologie bietet Chiesi eine **lebensrettende Therapie**, mit der bereits 5,3 Millionen Frühgeborene behandelt wurden und die in ~100 Ländern zugelassen ist.

Vorausschauend und wirkungsvoll agieren

Chiesi ist der starke Partner bei seltenen Erkrankungen. Vor zwei Jahren wurde die Chiesi Group als erstes globales Pharmaunternehmen für besondere Verdienste in puncto Nachhaltigkeit ausgezeichnet.

Text
Redaktion

Als größtes Pharmaunternehmen in der BCorp-Gemeinschaft will Chiesi die Grenzen der traditionellen Arzneimittelherstellung durch eine veränderte Art des unternehmerischen Handelns neu gestalten. Zertifizierte B Corporations erfüllen die höchsten Standards für nachgewiesene soziale und ökologische Leistung, Transparenz und Verantwortung. Die Gruppe schließt sich damit einer globalen Bewegung an, die 64 Länder und 150 Branchen umfasst und versucht, die Rolle von Unternehmen in der Gesellschaft zu verändern. Das Unternehmen folgt dabei den drei B:

B forward-looking – vorausschauend agieren.

Pharma ist auf Forschung und Menschen ausgerichtet. Chiesi belegt den 13. Platz unter den

europäischen Pharmaunternehmen bei Investitionen in Forschung und Entwicklung.

B different – anders agieren.

Chiesi ist ein Familienunternehmen und strebt nach Vereinbarkeit von Mensch, Planet und Gewinn.

B impactful – wirkungsvoll agieren.

Konkrete Maßnahmen und ehrgeizige Ziele werden verfolgt, etwa die Klimaneutralität bis 2035 und zum Beispiel werden Chiesis Packmittel für Medikamente ausschließlich mit FSC-Papier hergestellt.

Starker Partner bei seltenen Erkrankungen

Die Europäische Union definiert eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen in der EU von dieser Erkrankung betroffen sind. Weltweit gibt es bis zu

8.000 „seltene Erkrankungen“. In Österreich leiden etwa 400.000 Menschen an einer solchen. Etwa 80 Prozent dieser Erkrankungen sind genetisch bedingt und bedeuten einen langen Leidensweg für die Betroffenen. Chiesi engagiert sich hinsichtlich unterschiedlicher seltener Krankheiten, wie etwa Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, Alpha-Mannosidose, Cystische Fibrose, LHON und Nephropathische Cystinose. ■



ÜBER CHIESI

Chiesi Farmaceutici mit Sitz in Parma, Italien, ist eine international tätige, forschungsorientierte Gruppe mit über 80-jähriger Erfahrung in der Pharmabranche und ist in 27 Ländern vertreten. Die Gruppe erforscht, entwickelt und vermarktet innovative Arzneimittel für die Bereiche Atemwegserkrankungen, Neonatologie und Seltene Erkrankungen.

FOTO: ZVg



Dr. Christian Woergetter M.E.S.
Managing Director
Chiesi AT



Weitere Informationen erhalten Sie unter:
www.chiesi.at

Morbus Fabry: Warnsignal Herz

Morbus Fabry zeigt sich nicht auf den ersten Blick. Warum aber gerade der kardiologische Blickwinkel wichtig ist, erklären Univ.-Prof. Dr. Senta Graf und Dr. Constantin Gatterer.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Ganz einfach erklärt: Was ist Morbus Fabry überhaupt?

■ **Constantin Gatterer:** Morbus Fabry ist eine seltene Erkrankung, bei der es durch einen angeborenen Enzymmangel zu einer Ansammlung von Fettstoffen in den Zellen kommt. Dadurch entstehen Prozesse, die zu Organschäden – wie etwa am Herz, an den Nieren, an den Augen, am zentralen Nervensystem oder an der Haut – führen können.

■ **Senta Graf:** Die Symptome sind sehr unspezifisch. Das führt dazu, dass Patient(inn)en lange unerkannt bleiben, obwohl bestimmte Symptome bereits im Kindesalter auftreten können – wie beispielsweise Bauchschmerzen oder Schmerzen in den Händen bzw. Füßen. Morbus Fabry wird deswegen oftmals erst in einem fortgeschrittenen Stadium im Erwachsenenalter erkannt.

Aus Ihrer kardiologischen Perspektive: Mit welchen Symptomen kommen Patient(inn)en zu Ihnen?

■ **Gatterer:** Die Symptome von Morbus Fabry können sehr vielfältig und unspezifisch sein, und dennoch gibt es einige Warnsignale, auf die Ärztinnen und Ärzte achten sollten. Den Patient(inn)en selbst

fallen primär nicht unbedingt kardiale Symptome, sondern viel eher Schmerzen in den Händen und Füßen, Magen-Darm-Beschwerden, eine verminderte Fähigkeit zu schwitzen, Haut- oder Augenveränderungen auf. Im weiteren Verlauf kann es zu frühen Schlaganfällen und zu einer Einschränkung der Nierenfunktion kommen. Kardiale Symptome, wie Atemnot bedingt durch ein verdicktes Herz, treten erst später, meist um das 40. Lebensjahr auf.

Das bedeutet, kardiale Symptome treten in vielen Fällen erst später im Krankheitsverlauf auf?

■ **Graf:** Genau, erst im fortgeschrittenen Stadium der Erkrankung treten kardiale Symptome wie Atemnot oder eingeschränkte Leistungsfähigkeit auf. Durch die Fetteinlagerungen kommt es zur Verdickung und in weiterer Folge zur Vernarbung des Herzens. Dieses kann folglich nicht mehr so gut arbeiten und es kommt zu einer Herzschwäche. Es gibt ganz grundsätzlich sehr unterschiedliche Verläufe von Morbus Fabry. Die Kardiologie sieht Patient(inn)en mit Morbus Fabry in der Regel also erst später im Krankheitsverlauf. Idealerweise wird Morbus

Fabry aber bereits durch die Kinderärztinnen und -ärzte oder später durch den Nierenfacharzt oder den Neurologen festgestellt.

Sie haben bereits die verschiedenen Symptome in den jeweiligen Altersgruppen erwähnt. Bestehen Unterschiede im Krankheitsverlauf von Männern und Frauen?

■ **Gatterer:** Da der genetische Ursprung der Erkrankung am X-Chromosom liegt, beginnt der Krankheitsverlauf bei Frauen in der Regel circa zehn Jahre später als bei Männern. Obwohl Symptome oft später auftreten, können Frauen gleichermaßen erkranken. Wenn Morbus Fabry nicht frühzeitig erkannt und keine adäquate Therapie durchgeführt wird, besteht daher auch für Frauen die Gefahr, vorzeitig zu versterben.

Mittlerweile gibt es für Morbus Fabry eine spezifische Therapie. Sind noch weitere Therapieansätze bei bestehenden kardialen Symptomen gefragt?

■ **Graf:** Die Enzyersatztherapie oder Chaperontherapie ist die vordergründige Therapie, um das Grundproblem von Morbus Fabry zu beheben. Wenn aber Patient(inn)en schon Anzeichen von Herzschwäche haben, muss diese natürlich zusätzlich behandelt werden, wobei Medikamente behutsam in Abstimmung mit anderen Organbeteiligungen wie z.B. einer Nierenfunktionsstörung eingesetzt werden müssen.

Warum ist es für die Behandlung von Morbus Fabry wichtig, sich fächerübergreifend auszutauschen oder etwa in spezialisierten Zentren zusammenzuarbeiten?

■ **Gatterer:** Der Austausch ist zentral, weil Morbus Fabry eine Multiorganerkrankung ist. Es ist in diesem Zusammenhang besonders wichtig, die mögliche Herzbeteiligung zu erkennen. Denn ein Großteil der Patient(inn)en mit Morbus Fabry versterben an den Folgen der Herzschwäche. Daher müssen diese Patient(inn)en möglichst frühzeitig erkannt und spezifisch therapiert werden. ■



FOTO:ZVG
Univ.-Prof. Dr.
Senta Graf
Klinische Abteilung
für Kardiologie,
MedUni Wien



FOTO:ZVG
Dr. Constantin
Gatterer
Klinische Abteilung
für Kardiologie,
MedUni Wien

Ein selbstbestimmtes Leben – trotz Hämophilie

Der Hämatologe und Leiter der Hämophilieambulanz im AKH Wien, Assoc. Prof. Priv.-Doz. Dr. Cihan Ay, über die Notwendigkeit einer regelmäßigen Blutungsprophylaxe, gerade auch im Alter.

Text
Lukas Wieringer

Herr Dr. Ay, mit welchen Problemen haben Hämophiliepatienten im Alter zu kämpfen?
In den letzten Jahrzehnten haben wir in der Therapie der Hämophilie große Fortschritte gemacht. Dadurch ist es uns gelungen, dass Hämophile eine ähnliche Lebenserwartung haben wie die Allgemeinbevölkerung, damit einhergehend treten auch altersassoziierte Erkrankungen häufiger auf. Früher, als es noch keine effektiven und sicheren Therapiemöglichkeiten gab, war das anders. Die Lebenserwartung bei schwerer Hämophilie war eingeschränkt. Heute ist das primäre Problem, dass manche Hämophiliepatienten trotz der Verfügbarkeit sicherer Therapiemöglichkeiten auf eine regelmäßige Blutungsprophylaxe verzichten und die intravenöse Faktorgabe nicht konsequent durchführen – mit weitreichenden Folgen im Alter.

Die da wären?
Die Folgen von nicht regelmäßig verabreichtem Faktor VIII oder gar der komplette Verzicht auf die Blutungsprophylaxe führen unweigerlich zu Blutungen, wobei etwa 90 Prozent dieser Blutungen in den Gelenken auftreten. Diese Gelenksblutungen wiederum führen zu einer Zerstörung der Gelenke, auch chronische hämophile Arthropathie genannt. Das schränkt die Bewegungsfreiheit stark ein und mündet im Alter in Behinderungen und starken Schmerzen. Schafft man es aber, diese Gelenksblutungen schon in jüngeren Jahren so gering wie möglich zu halten, ist auch im Alter ein selbstbestimmtes und aktives Leben möglich.

Besteht die Möglichkeit eines Therapieumstiegs für ältere Hämophile?
Als Arzt ist es mir wichtig, meine

Hämophiliepatienten so gut wie möglich vor Blutungen zu schützen. Egal wann mit der Prophylaxe begonnen wird, die Betroffenen profitieren immer. Mittlerweile kann die Medizin für jeden Grund, der dafür gesorgt hat, dass Betroffene ihre Prophylaxe vernachlässigt haben oder nicht durchführen konnten, eine Alternative anbieten. Nur wenn trotz regelmäßig durchgeführter und optimierter Prophylaxe mit einem Standardfaktorpräparat immer noch Blutungen auftreten, kann man darüber nachdenken, die Medikation zu wechseln. Eine Möglichkeit bieten Faktorpräparate mit verlängerter Halbwertszeit und damit längeren Injektionsintervallen. Wenn ältere Patienten etwa nicht intravenös injizieren können, kann man überlegen, auf ein Nicht-Faktor-Präparat umzusteigen. ■



Assoc. Prof. Priv.-Doz. Dr. Cihan Ay
Leiter der Hämophilieambulanz im AKH Wien

IN FÜNF SCHRITTEN ZU HÖHERER LEBENSQUALITÄT

1

Der Leidensdruck steigt

Mit zunehmendem Alter spielen die Gelenke nicht mehr mit. Komplexe Operationen mit langwieriger Rehabilitation sind die Folge. Die Lebensqualität sinkt. Man muss nicht alles so akzeptieren, nur weil es schon immer so war.

2

Etwas ändern wollen

Zeitaufwendige und komplizierte Therapien beeinträchtigen den Alltag deutlich. Zeit, etwas zu ändern: Sie beginnen mit der Suche nach neuen Therapieoptionen und vereinbaren ein Gespräch mit ihrem behandelnden Arzt.

3

Das Arzt – Patientengespräch

Das zentrale Element auf dem Weg zu einer höheren Lebensqualität. Die Medizin macht so schnelle und deutliche Fortschritte, dass regelmäßige Verbesserungen nicht nur des eigenen Zustands, sondern auch bei Therapien möglich sind.

Der Weg zur optimalen Therapie

Wolfgang Gruber (43) berichtet über seine Hämophilie, wie es ihm nach Jahrzehnten mit der Krankheit geht und warum er positiv in die Zukunft blickt.

Text
 Lukas Wieringer

Herr Gruber, wie ist Ihr Leben mit der Hämophilie verlaufen?

Hämophilie ist schon direkt nach meiner Geburt diagnostiziert worden, ich kenne es gar nicht anders. Als Kind wollte ich natürlich auch Rad fahren, Fußball spielen und mit meinen Freunden unterwegs sein. Und natürlich hat das zu Problemen im Erwachsenenalter geführt. Ich habe damals dreimal die Woche spritzen müssen, konnte aber Einblutungen nicht verhindern. Wenn das der Fall war, musste ich täglich alle drei Stunden spritzen. Meistens hat es etwa zwei Wochen gedauert, bis es wieder vorbei war.

Hat das Spuren hinterlassen?

Durch Einblutungen in Knien, Sprunggelenken oder Ellenbogen hatte ich schon recht früh Probleme

mit den Gelenken. 2008 habe ich neue Kniegelenke bekommen, 2011 war der rechte Ellenbogen dran. Ich muss sagen, meine Lebensqualität ist durch die künstlichen Gelenke massiv gestiegen.

Wie muss ich mir Ihre Therapie vor der Umstellung vorstellen?

Anfangs waren es Infusionen, später dann Spritzen. Aber es musste dreimal die Woche sein und es musste immer ein Arzt mit dabei sein. Ich dachte mir, wenn es dank der Fortschritte in der Medizin eine bessere, sprich einfachere Therapie gibt, muss ich die Chance wahrnehmen.

Und wie hat sich Ihr Leben nach der Therapieumstellung verändert?

Es war ein langer Weg, bis wir eine optimale Therapie für mich

gefunden haben, bei der die Halbwertszeit nun verlängert werden konnte und ich nicht so oft spritzen muss. Das macht es natürlich viel einfacher, das Leben selbstbestimmt genießen zu können. Hinzu kommt, dass man selbst ja immer älter und vorsichtiger wird, um Verletzungen besser zu vermeiden.

Hatten Sie Ängste oder Vorbehalte gegenüber einem Therapieumstieg?

Nein, nie. Ich bin gegenüber Fortschritten in der Medizin immer aufgeschlossen. Mit jeder meiner Therapieumstellungen hat sich mein Leben verbessert.

An dieser Stelle einen Dank an meine Familie, meine Freunde und Bekannten, die mich auf diesem Weg tatkräftig unterstützt haben. ■



Wolfgang Gruber
 Lebt seit 43 Jahren mit Hämophilie

4

Ängste durch Information ausräumen

Shared Decision-Making: Für den Erhalt der Gesundheit ist das Arzt-Patienten-Verhältnis von großer Bedeutung. Durch offenes und gemeinsames besprechen der Behandlungswege kann die Erwartungshaltung beim Patienten geschärft werden.

5

Zuversicht & Vertrauen

Es lohnt sich, sich aktiv mit neuen Therapieoptionen zu beschäftigen, anstatt die eigene Gesundheit am „Schalter“ abzugeben. Neue Therapieoptionen können die Halbwertszeit verlängern und die Gefahr von Gelenkeinblutungen stark minimieren.


sobi
 rare strength



Hämophilie Betroffene wünschen sich...



... verringerte Injektionsfrequenz



... hoher Schutz vor Blutungen



... uneingeschränkte Mobilität



Mit Fleiß auf die Streif

Das Leben von Hämophilen ist wie die Karriere eines Skirennfahrers. Trotz vieler Mühe und Fleiß kann ein kurzer, unglücklicher Moment langfristige Folgen haben. Was auf der Piste ein Schwung ist, bei dem das Kreuzband reißt, ist im Alltag eines Betroffenen jener Zeitpunkt, an dem er auf die Spritze verzichtet.

Text

Lukas Zahrer,
Österreichische
Hämophiliege-
sellschaft ÖHG

Hämophiliepatienten fehlt ein Eiweiß im Blut, der sogenannte Gerinnungsfaktor, das aufgrund eines Gendefekts nicht produziert wird. Deshalb ist die Blutgerinnung beeinträchtigt, es dauert länger, bis sich Wunden schließen oder innere Blutungen stoppen. Deshalb muss der fehlende Gerinnungsfaktor regelmäßig in die Vene gespritzt werden. Das Problem: Dieser Gerinnungsfaktor baut sich sehr rasch wieder ab. Wie schnell, das ist von Patient zu Patient verschieden. Manche brauchen alle 14 Tage eine Dosis, andere täglich, je nach Art und Schweregrad der Hämophilie.

Menschen mit einer chronischen Blutgerinnungsstörung wie der Hämophilie werden im Kindesalter häufig von den Eltern gespritzt – meistens in der Ellenbeuge oder am Handrücken. Je früher das Kind selbst lernt, sich regelmäßig eine Nadel in die Vene zu setzen, umso besser. Es ist wie so oft im Leben: Selbstständigkeit bringt Stolz, ein Freiheitsgefühl, aber auch Verantwortung.

Die vorbeugende Gabe an Gerinnungsfaktoren, die sogenannte Prophylaxe, wird zur Routine: aufstehen, Zähne putzen,

stechen. Doch wie das Zähneputzen fällt auch die Prophylaxe bei Jugendlichen zwar selten, aber doch einige entscheidende Male aus. Wenn man etwa den Wecker vor Schulbeginn einmal zu oft schlummern lässt. Oder wenn man die Prophylaxe auf die Zeit nach der Übertragung der Kitzbühel-Abfahrt verschiebt, sie dann aber erst recht vergisst.

Genau darin liegt die Gefahr. Ein falscher Schritt wenige Stunden später, das Sprunggelenk knickt um und schwillt heftig an. Schon eine einzige Gelenksblutung kann ausreichen, um die Schleimhaut oder den Knorpel nachhaltig zu beschädigen. Das Gelenk kann mit der Zeit immer instabiler werden, im schlimmsten Fall droht eine schmerzhafte Arthrose.

Die Österreichische Hämophilie Gesellschaft, die Patientenvertretung für Menschen mit Blutgerinnungsstörungen, trägt zur Aufklärung über die Gefahren einer lückenhaften Prophylaxe bei. Bei einem Sommer-Feriencamp lernen Kinder mit Hämophilie den Grundpfeiler der Behandlung: die eigenständige Substitution des Gerinnungsfaktors. Gleichzeitig wird vermittelt, wie wichtig Adhärenz, das Befolgen der Empfehlungen der Ärzte, für den

Gesundheitsverlauf ist.

Hämophile sind nämlich keinesfalls ungeschickter als andere, im Gegenteil. Sie verletzen sich nicht häufiger, auch wenn das überraschend viele Turnlehrer behaupten. Vielmehr entwickeln viele schon in jungen Jahren ein ausgeprägtes Körperbewusstsein. Sie fühlen besser als andere, was ihnen guttut und wie es ihnen geht.

Die medizinische Versorgung ermöglicht ein weitgehend unbeschwertes Leben. In Absprache mit Hämophiliebehandlern wird die Prophylaxe an den Lebensstil angepasst. Für manche Patienten könnten seltenere Injektionen die Lebensqualität steigern, ohne dabei Abstriche bei der Wirksamkeit der Behandlung zu machen. Bei agileren und aktiveren Patienten machen kürzere Intervalle zwischen den Verabreichungen mehr Sinn, um besser vor Verletzungen geschützt zu sein. Es gibt nur eine Bedingung: Man muss sich an die Abmachung halten, die Therapieform einzuhalten.

Bei regelmäßiger Prophylaxe ist ein ganz normaler Alltag möglich. Wenn man ein bisserl aufpasst, ist auch das Skifahren kein Problem. Im Extremfall sogar eine Fahrt auf der Streif, vielleicht aber nicht unbedingt im Renntempo. ■



www.bluter.at

Österreichische
Hämophilie
Gesellschaft

Muskelschwäche und verzögerte Entwicklung beim Säugling oder Kleinkind?

Es könnte sich die seltene Erberkrankung AADC-Mangel dahinter verbergen!

Text
Redaktion

Immmer wieder kommen Eltern mit ihrem Säugling oder Kleinkind zum Kinderarzt und schildern einige der folgenden Symptome ihres Kindes: schlaffe Muskeln, isst oder trinkt nicht richtig, schreit ständig, verdreht immer wieder die Augen, schwitzt sehr stark, krampft, die Nase ist verstopft. Der Kinderarzt wird diese Symptome eventuell als Hinweis auf Epilepsie oder Cerebralparese deuten.

AADC-Mangel – eine Erbkrankheit, die sich meist schon sehr früh bemerkbar macht

In einigen wenigen Fällen kann es sich jedoch um AADC-(Aromatische-L-Aminosäure-Decarboxylase-)Mangel handeln. AADC-Mangel ist eine sehr seltene genetische Erkrankung, die sich auf das Gehirn auswirkt und die

Kommunikation der Nervenzellen beeinträchtigt. Eine Veränderung eines Gens führt dazu, dass wichtige Signale im Nervensystem nicht mehr transportiert werden, weil der Körper die entscheidenden Botenstoffe nicht oder nur in zu geringen Mengen produziert. Die Erkrankung verläuft bei den betroffenen Kindern sehr unterschiedlich. Die ersten Anzeichen treten zumeist bereits im Säuglingsalter auf. Die Symptome können einzeln auftreten und müssen nicht alle zusammen vorliegen.

Symptome können auf die falsche Spur führen – unkomplizierte Blutuntersuchung hilfreich

Ein Beispiel für Symptome, die auf die falsche Spur führen können, sind die auffälligen unwillkürlichen Augenbewegungen

(okulogyre Krisen), deren Auftreten an Krampfanfälle wie etwa bei der Epilepsie erinnern. Eine frühzeitige Diagnose kann dabei helfen, die Behandlung und Versorgung der kleinen Patienten mit AADC-Mangel zu verbessern. Eltern und Kinderarzt sollten hellhörig werden, wenn ein Säugling oder Kleinkind die hier angeführten Symptome aufweist und das Kind zudem die Meilensteine der Entwicklung nicht erreicht. In diesem Fall sollte der Kinderarzt Neuropädiater zurate ziehen und eine weiterführende Untersuchung auf AADC-Mangel anordnen, die mit einer einfachen Blutabnahme verbunden ist (3-OMD-Test). Aktuell kann AADC-Mangel nicht geheilt werden, es gibt jedoch Behandlungsmöglichkeiten, die einige der Symptome der betroffenen Kinder lindern können. ■



Lesen Sie mehr unter www.aadc-mangel.at

MUSKELHYPOTONIE BEI KINDERN? KÖNNTE ES EIN AADC-MANGEL SEIN?

Die häufigsten Symptome sind:¹⁻³

- Muskelhypotonie
- Entwicklungsverzögerungen
- Bewegungsstörungen
- Okulogyre Krise
- Nasale Kongestion



PTC
THERAPEUTICS

Erfahren Sie mehr auf: www.aadc-mangel.at

Referenzen: 1. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. J Inher Metab Dis. 2009;32(3):371-380. 2. Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z. 3. Brun L, Ngu LH, Keng WT, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. Neurology. 2010;75(1):64-71.

© 2021 PTC Therapeutics. PTC2001KK267

SMA: Neugeborenen-screening könnte Leben retten

Spinale Muskelatrophie ist eine schwerwiegende genetische Muskelerkrankung. Eine Aufnahme der seltenen Erkrankung ins Neugeborenen-Screening ist dringend erforderlich.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Ein Fall pro 7.000 Neugeborenen – die Spinale Muskelatrophie, kurz SMA, ist eine vergleichsweise häufige seltene Erkrankung. Jährlich werden in Österreich acht bis zwölf Kinder mit der Erkrankung geboren, die sich durch fortschreitende Muskelschwäche und Lähmung definiert. Ohne Behandlung führt die schwerste Form der Erkrankung, SMA Typ 1, meist noch vor dem zweiten Lebensjahr zum Tod. Eine schwerwiegende Erkrankung, für die bis vor einigen Jahren noch keine Therapie zur Verfügung stand. Heute, im Jahr 2021, sieht die Behandlungssituation glücklicherweise anders aus, erklärt der Neuropädiater Prim. Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert: „2017 ist eine erste Substanz zugelassen worden, 2020 eine zweite. In den kommenden Monaten erwarten wir eine dritte Therapiemöglichkeit. Damit können wir SMA nun in einem Maße behandeln, wie wir es uns bis vor Kurzem nicht vorstellen konnten – mit dem Potenzial auf ein Ergebnis, das der Idee einer Heilung nahekommt.“

Rechtliche Hindernisse vor Umsetzung

Voraussetzung für eine erfolgreiche Therapie der SMA ist allerdings eine möglichst frühe Behandlungsbeginn – im Idealfall noch bevor erste Symptome sichtbar werden. Daher fordern Expert(inn)en nun, die SMA in das in Österreich bereits seit 1966 etablierte Neugeborenen-Screening zu inkludieren. „Die SMA erfüllt

alle Kriterien, um in das Neugeborenen-Screening aufgenommen zu werden. SMA ist eine schwer verlaufende Erkrankung, die angeboren ist und bei der die Eltern nur Träger und selbst nicht erkrankt sind“, verdeutlicht die Leiterin der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien, Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer. Im Rahmen des Neugeborenen-Screenings werden derzeit durch ein paar eingetrocknete Blutstropfen auf einer Filterkarte 29 Stoffwechsel- und Hormonkrankheiten gescreent. Die Voraussetzung zur niederschweligen Aufnahme von SMA hängt aktuell von einer rechtlichen Anpassung des Gentechnikgesetzes ab, erläutert Greber-Platzer weiter: „Da für den SMA-Nachweis im Neugeborenen-Screening auf den Gendefekt untersucht werden muss, somit diese Erkrankung von Humangenetikern als Typ 3 nach dem Gentechnikgesetz klassifiziert ist, bedarf es einer schriftlichen Bestätigung zur Untersuchung nach Aufklärung durch einen Humangenetiker oder Facharzt auf diesem Gebiet. Die Anerkennung des österreichischen Neugeborenen-Screenings als Einrichtung für den frühzeitigen Hinweis auf eine Störung, die erst durch Diagnoseabklärung und Behandlung bei einem ärztlichen Spezialisten bestätigt wird, wäre ein gangbarer Weg.“

Früherkennung für Therapieerfolg

Wird im Rahmen des Neugeborenen-Screenings ein Hinweis auf

eine Erkrankung gefunden, werden die Eltern informiert und mit einem spezialisierten Zentrum in Verbindung gebracht. Auch im Falle der SMA wäre dies der Fall und man könnte sofort mit einer geeigneten Therapie beginnen, unterstreicht Bernert: „Wir sehen laufend Kinder mit SMA, die bereits einige Monate alt sind. Das ist ein Rückstand, den wir auch mit der besten Therapie nicht aufholen können. Wir haben ein Gesundheitssystem, das sich teure Therapien bei seltenen Erkrankungen leisten kann. Aber wir leisten es uns nicht, alles Notwendige zu tun, damit die Therapie bestmöglich wirken kann.“ Auch Greber-Platzer, die derzeit eine nationale Pilotstudie mit anonymisierten Proben durchführt, zeigt sich ungehalten, dass die Aufnahme in das Neugeborenen-Screening an einem juristischen Problem, aber auch an der Finanzierung scheitern könnte: „Worauf warten wir jetzt noch? Unser Ziel sollte es sein, dass wir unmittelbar nach der Pilotstudie mit der regulären Testung weitermachen und die SMA im Neugeborenen-Screening inkludiert ist.“ Derzeit hinkt Österreich im Vergleich zu anderen Ländern, wie Deutschland, noch hinterher – denn dort läuft bereits die bundesweite Etablierung. Bernert und Greber-Platzer erhoffen und erwarten sich eine rasche Lösung, um Kinder mit SMA frühestmöglich mit lebensrettenden Therapien zu behandeln. ■

FOTO: ZVG



**Ao.Univ.-Prof.in Dr.in
Susanne Greber-
Platzer, MBA**

Leiterin der
Universitätsklinik
für Kinder- und
Jugendheilkunde Wien

FOTO: ZVG



**Neuropädiater
Prim. Univ.-Prof. Dr.
Günther Bernert**
Präsident der
Österreichischen
Muskelforschung



FOTO: GETTY IMAGES

Gentherapie für Kinder mit **Spinaler Muskelatrophie**

Im Interview berichtet der Neuropädiater Priv.-Doz. Dr. Matthias Baumann über erste Erfahrungen mit einer neuen Gentherapie bei SMA-Patient(inn)en.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Im Mai 2020 wurde in Europa eine innovative Gensatztherapie für die seltene Muskelerkrankung Spinale Muskelatrophie, kurz SMA, zugelassen. Über welche Erfahrungen können Sie berichten?

Wir haben hier in Innsbruck an der Universitätsklinik für Pädiatrie bislang zwei Patient(inn)en mit der neuen Gentherapie behandelt. Da diese erst in den letzten Wochen beziehungsweise Monaten verabreicht wurde, ist es noch relativ früh, über Behandlungsergebnisse zu sprechen. Unsere erstbehandelte Patientin erhielt die Therapie im Alter von vier Monaten, hier sehen wir bereits erste motorische Fortschritte und eine kräftigere Stimme. Unser zweiter Patient war bei Verabreichung vor einigen Wochen knapp zwei Jahre alt. Hier ist es noch zu früh, über Ergebnisse zu sprechen.

Wie funktioniert diese Gensatztherapie?

Eine künstlich hergestellte Kopie des defekten Gens wird über

einen Vektor in den Zellkern eingeschleust und beginnt dort, das fehlende Protein zu bilden. Das Fortschreiten der Erkrankung wird damit gestoppt.

Warum ist die Gensatztherapie für eine Erkrankung wie SMA anwendbar?

SMA ist eine monogene Erkrankung, daher, die Krankheit wird durch einen vererbten Defekt in einem einzigen Gen verursacht. Das eine ist, dass die DNA im zentralen Nervensystem ankommen muss – das funktioniert über den Vektor. Das andere ist, dass sich diese Zellen des zentralen Nervensystems nicht mehr teilen. Daher bleibt die Gentherapie in der Zielzelle stabil liegen und verdünnt sich nicht wie in anderen Körperzellen. Das ist ein entscheidender Baustein, damit diese einmalige Gentherapie überhaupt funktioniert.

Wann wird die Therapie verabreicht?



Priv.-Doz. Dr. Matthias Baumann
Leitender Oberarzt
Neuropädiatrie
Department für
Kinder- und
Jugendheilkunde,
Tirol Kliniken

Idealerweise wird möglichst früh verabreicht, das heißt im Falle einer Diagnose im Neugeborenenalter. Denn bereits verloren gegangene motorische Nervenzellen können durch keine Therapie wiederhergestellt werden. Daher ist ein möglichst früher Behandlungsbeginn entscheidend.

Für wie viele Kinder kommt die neue Gensatztherapie in Österreich infrage?

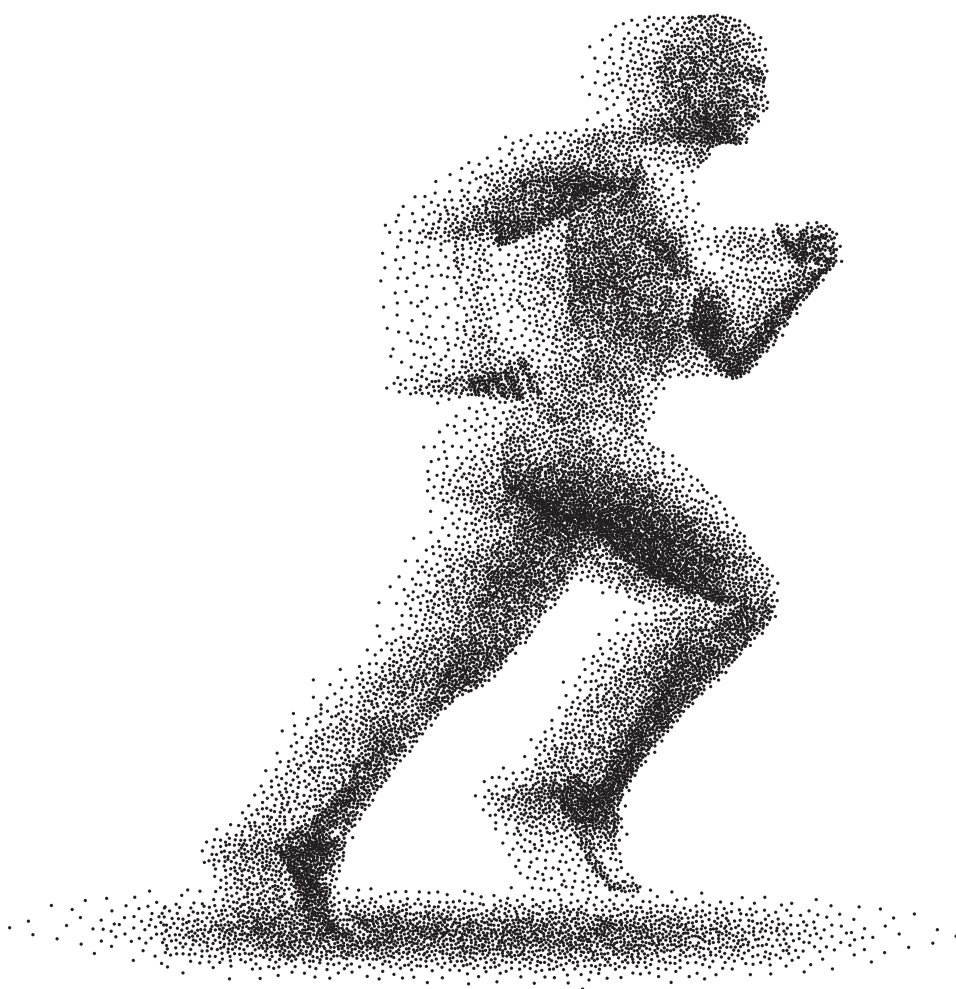
Wir gehen davon aus, dass in Österreich etwa zehn Kinder pro Jahr mit SMA geboren werden. Davon kommen bis zu acht Kinder für die Therapie infrage, da sie an SMA Typ 1 oder SMA Typ 2 leiden. Natürlich kommen nun durch die Zulassung auch Kinder infrage, die in den letzten ein bis drei Jahren in Österreich geboren wurden, bereits mit einer anderen Therapie behandelt wurden und bei denen daher nun über eine Therapieumstellung nachgedacht werden kann. Hierbei muss abgewogen werden, dass es bei älteren, etwas schwereren Kindern häufiger zu einer vorübergehenden Erhöhung der Leberwerte kommen kann.

Welche Rückmeldungen haben Sie bislang von den Eltern der behandelten Kinder erhalten?

Ich habe bislang positive Rückmeldungen erhalten. Die Eltern sehen die Verfügbarkeit der Therapie, die nur einmal gegeben werden muss, als eine Riesenchance. Sie sind sehr glücklich, und auch ich bin froh, dass alles gut gelaufen ist. Wir sehen bereits erste kleine Fortschritte. Die nächsten Monate werden sicherlich mehr zeigen.

Erhalten die behandelten Kinder nebenher noch zusätzliche Unterstützungsangebote?

Der zweite Patient hatte bereits logo- sowie physiotherapeutische und orthopädische Betreuung erhalten. Dies und die Versorgung mit weiteren Hilfsmitteln ist ganz grundsätzlich als wichtiger Baustein zu sehen. Denn das ist für alle Kinder mit SMA von Bedeutung, damit sie eine gute Lebensqualität erhalten. Ich denke, das wird auch mit diesen neuen Therapien nach wie vor wichtig bleiben. ■



Wenn die Körperenden übermäßig wachsen

Finger, Zehen, Herz – alles wächst bei Akromegalie. Welche Erkrankung dahintersteckt, erklärt der Neurochirurg Assoc. Prof. Dr. Stefan Wolfsberger.

Text Magdalena Reiter-Reitbauer



Assoc. Prof. PD Dr. Stefan Wolfsberger, MBA
Neurochirurgie,
MedUni Wien

FOTO: MEDUNIWIEHN/ARTERN

Was ist Akromegalie?

Akromegalie entsteht durch eine Überproduktion des Wachstumshormons, das in der Hypophyse, der Hirnanhangsdrüse, erzeugt wird. Durch diese Überproduktion wachsen bei ausgewachsenen Menschen die Körperenden – also Finger, Zehen, Nase, Augenbrauenwülste, Haut oder auch primäre Organe. In den allermeisten Fällen entsteht Akromegalie durch einen gutartigen Tumor der Hypophyse. Wenn nun dieses wachstumsproduzierende Hypophysenadenom noch vor Abschluss des Längenwachstums bei Kindern und Jugendlichen auftritt, führt dies zu einem Riesenwuchs, einem sogenannten Gigantismus. Doch diese Fälle treten nur sehr selten auf.

Wie häufig tritt die Erkrankung auf?

Es gibt unterschiedliche Angaben zur Häufigkeit, aber wir gehen von drei bis vier Personen pro eine Million Einwohner im Jahr aus. In Österreich gibt es für die derzeit etwa 400 Fälle Zentren, die die Tumore an der Hypophyse behandeln. Daher ist Erfahrung besonders wichtig, dass Menschen mit Akromegalie in diesen behandelt werden, um einen möglichst hohen Therapieerfolg zu erhalten.

Welche Symptome haben Betroffene?

Wie bereits angesprochen, wachsen vor allem die Körperenden, die sogenannten Akren. Patient(inn)en gehen etwa zum Arzt, weil ihnen die Ringe, ihre Schuhe oder ihre Hüte nicht mehr passen. Ebenso kann sich die Zunge vergrößern, was wiederum zu Schlafapnoe führen kann. Auch der Kehlkopf wird größer, und letztlich entsteht eine dramatische Situation, da sich auch die inneren Organe vergrößern. Durch eine Herzvergrößerung steigt das Herzinfarktrisiko, durch Gefäßverdickung entsteht Bluthochdruck. Neben kardiovaskulären Erkrankungen kann es bei Akromegalie-Patient(inn)en auch zu Diabetes kommen. Zusammengefasst kann es durch den Effekt des Wachstumshormons insgesamt zu einer verkürzten Lebenserwartung kommen.

Ist darum eine frühe Diagnosestellung wichtig, um Folgeerkrankungen möglichst zu verhindern?

Genau, denn die Gefahr der Akromegalie liegt in den Folgeerkrankungen. Natürlich ist das veränderte Aussehen unangenehm, doch das Hauptproblem liegt in den Organveränderungen. Wenn man nun Akromegalie erkennt und behandelt, können Veränderungen an den Weichteilen zurückgehen. Eine behandelte Akromegalie bedeutet gleichzeitig eine normale Lebenserwartung.

Wie sieht die Therapie von Akromegalie aus?

An erster Stelle steht die operative Entfernung des Tumors. Das erfolgt über einen Zugang durch die Nase mit dem Vorteil, dass kein Hautschnitt durchgeführt werden muss. Mit modernster Operationstechnik haben wir heute die Möglichkeit, in alle Nischen hineinzusehen, in die der Tumor vielleicht hineinwächst. Die Heilungschancen bei kleinen Tumoren unter einem Zentimeter liegen bei rund 80 Prozent, bei größeren über einem Zentimeter bei 50 Prozent nach der Operation. Das bedeutet, dass viele Patient(inn)en danach also eine weitere Therapie benötigen. Je nach individuellem Patientenbedarf kann es beispielsweise das sogenannte Gamma Knife sein oder Medikamente, um die Wachstumshormonkonzentration zu normalisieren.

Die Therapie muss engmaschig und langfristig kontrolliert werden. In Absprache mit der Endokrinologie, wo die Hormonkonzentration regelmäßig überprüft wird, und der Neurochirurgie, die die Bilder der Magnetresonananz beurteilt, gibt es ein fixes Kontrollschema über viele Jahre. Selbst wenn sich zum Beispiel nach fünf Jahren keine Tumorreste zeigen und die Hormonwerte in Ordnung sind, wird dennoch weiter kontrolliert, um Patient(inn)en eine gute und normale Lebensqualität zu ermöglichen. ■



Frank, lebt mit Akromegalie seit 2002

1. Capatina C. Acromegaly. J of Endocrinology 2015;226:T141-T160

Haben Sie schon einmal bei allgemeinen Symptomen wie z.B. Schwitzen, Kopfschmerzen, Parästhesien oder Hypertonie an AKROMEGALIE gedacht?¹



Pfizer Corporation Austria GmbH, 1210 Wien
www.hochhinaus.co.at | www.pfizer.at

Multidisziplinärer Ansatz bei Nebennie- renrindenkarzinomen

Das Nebennierenrindenkarzinom ist eine sehr seltene Erkrankung. Der Endokrinologe Dr. Florian Kiefer klärt hier darüber auf.

Text Magdalena Reiter-Reitbauer



FOTO: ZVG

Was genau bedeutet es, an einem Nebennierenrindenkarzinom zu erkranken?

Das Nebennierenrindenkarzinom ist ein sehr seltener bösartiger Tumor mit einer Inzidenz von ein bis zwei Fällen pro einer Million Menschen pro Jahr. Dabei kann die Erkrankung jede Altersgruppe betreffen, wobei der Peak zwischen dem 40. und 60. Lebensjahr liegt und Frauen häufiger als Männer erkranken. Wichtig für die Behandlung ist der multidisziplinäre Ansatz in einem darauf spezialisierten Zentrum.

Welche Symptome können auf das Nebennierenrindenkarzinom hinweisen?

Die Nebenniere ist eine wichtige hormonproduzierende Körperdrüse, die unter anderem Cortisol und Stresshormone produziert. Im Zuge eines Karzinoms kann es sein, dass die Nebenniere mehr von diesen Hormonen produziert. Durch eine

Cortisolüberproduktion kann es daher zu Diabetes, Gewichtszunahme, Bluthochdruck, Osteoporose, Veränderungen der Haut oder Abnahme der Muskulatur kommen. Patient(inn)en können außerdem an Symptomen wie etwa Bauch- oder Rückenschmerzen leiden, die durch die Tumormasse ausgelöst werden. In zehn bis 15 Prozent der Fälle ist das Nebennierenrindenkarzinom im Übrigen ein Zufallsbefund.

Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Nebennierenrindenkarzinome sind leider häufig sehr aggressiv. Grundsätzlich ist aber Heilung möglich, wenn der Tumor im Gesunden komplett entfernt werden kann. Wenn operabel, dann ist die primäre Therapie chirurgisch. Zusätzlich wird bei Tumoren mit einem hohen Rezidivrisiko eine Mitotatherapie verabreicht, da durch diesen Steroidogenesehemmer das

tumorfreie Überleben verlängert wird. Da diese Therapie allerdings nicht nebenwirkungsfrei ist, muss im Falle einer Nebennierenrindeninsuffizienz dem Körper wieder regelmäßig Hydrocortison zugeführt werden. Wird die Diagnose erst in einem bereits fortgeschrittenen Stadium gestellt, wird zusätzlich auch noch eine Chemotherapie verabreicht.

Wie gehen Patient(inn)en aus Ihrer Erfahrung mit der Erkrankung um?

Natürlich ist jede bösartige Tumorerkrankung auch mit einer psychischen Belastung assoziiert. Darüber hinaus ist die Lebensqualität sehr stark vom Zeitpunkt der Diagnose und der Prognose abhängig aber ich kenne Patient(inn)en, die die Diagnose als Wachrütteln empfinden und danach viel bewusster leben und die einfachen Dinge des Lebens mehr genießen können. ■

Let's make the negative impact of rare diseases

EVEN RARER

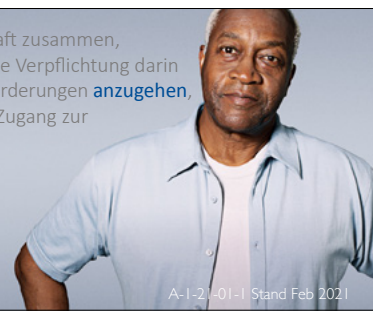
HRA Pharma
Rare Diseases

TOGETHER, we leave no patient behind

HRA Pharma Deutschland GmbH, Taunusstr. 3, 65183 Wiesbaden

Wir arbeiten mit Ihrer außergewöhnlichen Gemeinschaft zusammen, weil wir bei HRA Pharma Rare Diseases eine persönliche Verpflichtung darin sehen, unseren Teil dazu beizutragen, aktuelle Herausforderungen **anzugehen**, die Zeit bis zur Diagnose zu **verkürzen**, einen globalen Zugang zur Therapie zu **ermöglichen** und die langfristige Behandlung zu **optimieren**.

Wir teilen Ihr Ziel: die Lebensqualität und die Behandlungserfahrungen von Familien, die von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind, zu verbessern.



A-1-2-L01-1 | Stand Feb 2021

Warnsignale Husten und Atemnot: Diagnose Lungenfibrose in Zeiten von Corona

Der Lungenfacharzt OA Dr. David Lang erklärt im Interview die Diagnose idiopathische Lungenfibrose (IPF) und worauf Menschen mit IPF derzeit besonders Wert legen sollten.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Idiopathische Lungenfibrose (IPF) – was ist das genau?

Die IPF ist eine chronisch fortschreitende Erkrankung, die zu einer zunehmenden Vernarbung des Lungengewebes führt. Dadurch verschlechtert sich die Lungenfunktion, und das kann zu Atembeschwerden, wie Husten oder Atemnot führen. Die Prognose dieser Erkrankung ist leider ungünstig, da ohne eine Therapie die Lebenserwartung meist unter fünf Jahren liegt. Mittlerweile gibt es aber Therapien, die diese Prognose deutlich verbessern.

Betroffene von seltenen Erkrankungen berichten oftmals von einem langen Diagnoseweg. Ist das auch bei der Lungenfibrose der Fall?

Ja, das ist auch hier das Problem, da die Anfangssymptome (trockener Husten, Kurzatmigkeit v.a. unter Belastung) sehr unspezifisch sind. Im Endeffekt kann erst durch eine Computertomografie die Diagnose gestellt werden. Es

dauert aber oft einige Zeit, bis die behandelnden Ärztinnen und Ärzte der Lungenfibrose auf die Spur kommen. Deshalb ist es wichtig, Symptome rechtzeitig abzuklären.

Wie geht es betroffenen Patient(inn)en derzeit, sprich während der Corona-Pandemie?

Die meisten machen sich berechtigterweise Sorgen. Wir wissen, dass Patient(inn)en mit einer eingeschränkten Lungenfunktion ein höheres Risiko haben, einen schweren Verlauf einer COVID-19-Infektion zu erleiden. Viele versuchen daher, sich umso besser zu isolieren, und hoffen natürlich auf eine baldige Impfung.

Wie sieht es denn mit der Corona-Impfung bei Menschen mit IPF aus?

Die Fachgesellschaften für Pneumologie in Österreich (ÖGP) und Deutschland (DGP) empfehlen, Menschen mit Erkrankungen, die die Lungenfunktion einschränken, für die Impfung zu priorisieren.



OA Dr. med. univ.
David Lang
Klinik für
Jugendheilkunde
Kepler Universitätsklinikum Linz

Allerdings ist die Impfung für Risikopatient(inn)en unter 80 Jahren derzeit noch nicht überall angelaufen.

Welche Ein- und Auswirkungen hat Corona auf das Therapiemanagement?

Die antifibrotischen Therapien, die das Überleben und die Prognose dieser Erkrankung deutlich verbessern, sollen auch während der Pandemie unverändert weitergeführt werden. Es ist auch wichtig, dass alle medizinischen Kontrolltermine wahrgenommen werden.

Sehen Sie derzeit weniger diagnostizierte Fälle, weil Patient(inn)en aufgrund der Pandemie vielleicht zuwarten, zu Ärzt(inn)en zu gehen?

Ich habe den Verdacht, ja. Es ist aber keine gute Idee zuzuwarten, weil eine frühe Diagnose im Zuge der IPF sehr wichtig ist. Denn nur dadurch können wir eine frühe Therapie einleiten. Heute ist Lungenfibrose keine hoffnungslose Diagnose mehr. Es gibt wirksame Therapien, die diese Erkrankung zwar nicht heilen, aber den Verlauf günstig beeinflussen und belastende Symptome verbessern können. ■

FACTBOX

IPF betrifft eher Männer über 60 Jahre, die aktive Raucher oder ehemalige Raucher sind. Zu Beginn der Erkrankung gibt es keine bzw. nur leichte Symptome.

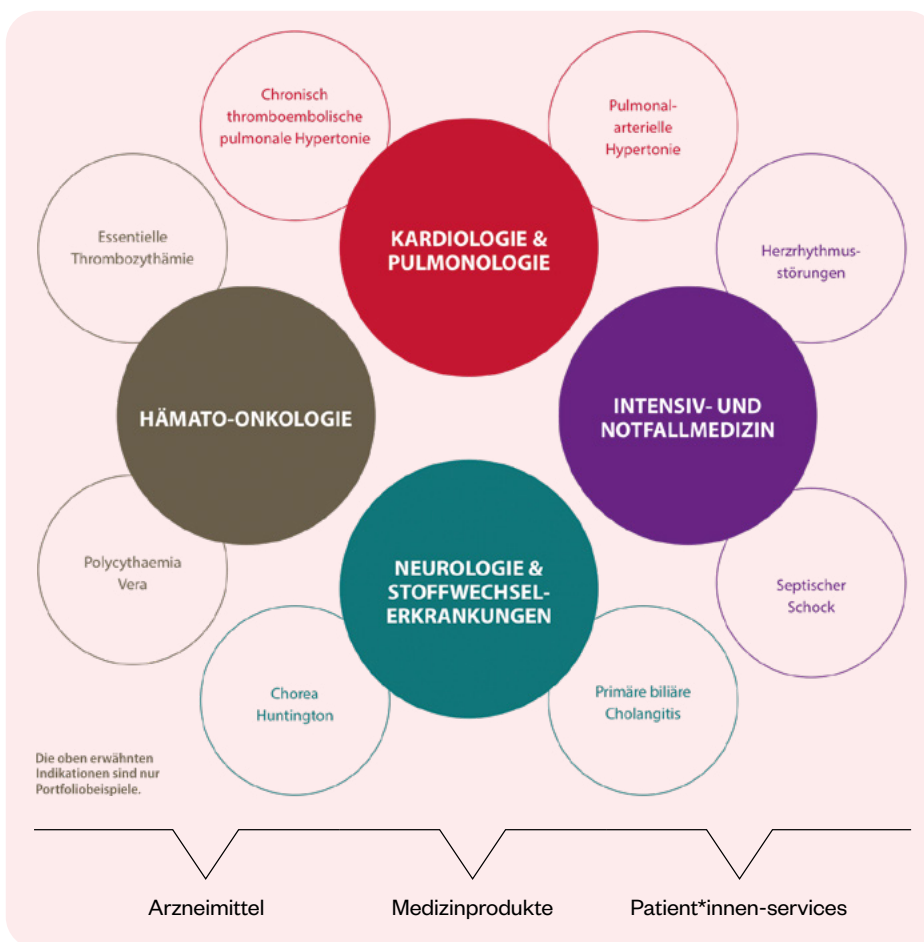
- Kurzatmigkeit
- Trockener Husten
- Verminderte körperliche Belastbarkeit
- Eine violette bis bläuliche Verfärbung der Haut, Schleimhaut, Lippen oder Fingernägel (Zyanose genannt)
- Veränderungen der Form Ihrer Fingernägel (Uhrglasnägel)

ROBERTA
LEBT MIT gMG

WIR FREUEN UNS, DEN TAG DER
SELTENEN ERKRANKUNGEN 2021
ZU UNTERSTÜTZEN.



#gemeinsamstark #seltensindviele #RareDiseaseDay



Innerhalb der AOP Orphan Gruppe werden die Bereiche Arzneimittel, Medical Devices und Patient(inn)en Services abgedeckt.

24-Stunden-Hotline bei Lungenhochdruck

Dr. Georg Fischer von AOP Orphan erklärt im Interview, warum es so wichtig ist, individuelle Lösungen für Patient(inn)en mit Lungenhochdruck zu ermöglichen.

Text Magdalena Reiter-Reitbauer

Was passiert im Körper bei Lungenhochdruck und welche Therapiemöglichkeiten gibt es für Patient(inn)en?

Bei Lungenhochdruck besteht ein chronisch erhöhter Blutdruck im Lungenbereich. Lungenhochdruck ist eine Erkrankung, die in der Regel unbehandelt innerhalb von 2-3 Jahren zum Tod führt. Früher wurde Lungenhochdruck oftmals gar nicht diagnostiziert. Erste Therapien für das Krankheitsbild wurden 1996 eingeführt, und auch orale Therapien gibt es seit mehr als 15 Jahren. Parenterale Prostanoiden stellen aber immer

noch die wirksamste Komponente der heute üblichen Kombinationstherapien dar. Prostanoiden bleiben zumeist schweren Fällen vorbehalten, sie werden entweder intravenös oder subkutan verabreicht, um die Patient(inn)en permanent mit ihrem Medikament zu versorgen.

Wie steht es aktuell um die Versorgungssicherheit von Patient(inn)en?

Die derzeitige Corona-Pandemie ist für Patient(inn)en besonders herausfordernd, weil sie Hochrisikopatient(inn)en sind und



Dr. Georg Fischer
Vorstandsmitglied

dementsprechend Sorgen und Ängste hinsichtlich ihrer Gesundheit haben. Aber auch abseits der Pandemie benötigen Patient(inn)en, die ihre Therapie über eine Pumpe erhalten, eine Art verlängerten Arm aus dem Spital, um im häuslichen Bereich gut versorgt zu sein. Da allgemeine Pflegedienste in Österreich nicht für die Unterstützung komplexer häuslicher Therapien ausgerichtet sind, haben wir das Tochterunternehmen OrphaCare gegründet, um eine optimale Versorgung der PAH Patient(inn)en im häuslichen Bereich durch eine enge Kooperation mit den behandelnden Zentren zu ermöglichen. Es handelt sich hier wirklich um eine sehr individualisierte Medizin.

Wohin können sich Patient(inn)en bei akuten Problemen wenden, wenn gerade keine Ordinationszeiten sind?

Wir stellen als pharmazeutische Industrie die Medikamente zur Verfügung. Unabhängig davon gibt es unser Tochterunternehmen, welches für die Patient(inn)en rund um die Uhr zur Verfügung steht. Unsere Expert(inn)en tragen dann dafür Sorge, dass technische Probleme bei Patient(inn)en vor Ort behoben werden oder stellen den Kontakt mit dem behandelnden Zentrum her.

Das heißt, Patient(inn)en mit Lungenhochdruck können sich auf eine gute und regelmäßige Versorgung verlassen?

Genau, denn das üblicherweise ambulant verwendete Prostanoid hat eine Halbwertszeit von circa vier Stunden. Das heißt, dass Patient(inn)en es schnell auch selbst an der sich verschlechternden Herz-Kreislauf Funktion merken, wenn etwas nicht stimmt. Daher ist es wichtig, dass etwaige Probleme möglichst rasch gelöst werden. Dafür braucht es grundsätzlich flexible Lösungen, damit die Patient(inn)en ihre Therapien immer erhalten können. An dieser Stelle muss man unserer Sozialversicherung auch ein Lob aussprechen, weil wir hier über eine gute Kooperation mit den Fachzentren berichten können, durch die Patient(inn)en in aller Regel wirklich die Therapie bekommen, die sie benötigen. ■

Positive Selbsthilfe für Morbus Fabry

Willibald Koglbauer ist Leiter der Selbsthilfegruppe Morbus Fabry und hat durch seine Erkrankung gelernt, bewusster zu leben.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Was ist das Ziel der Selbsthilfegruppe?

Wir wollen Morbus-Fabry-Patient(inn)en in Österreich mit unserem Angebot unterstützen und ihnen wichtige Informationen zur Verfügung stellen. Einmal im Jahr organisieren wir dazu auch ein großes Meeting, zu dem wir Fachexpert(inn)en einladen. Bei Morbus Fabry sind ja viele Fachrichtungen involviert. Wir geben die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch, um so auch immer auf dem Laufenden zu bleiben.

Wie gestaltet sich der Diagnoseweg für die meisten Morbus-Fabry-Patient(inn)en? Wie war das bei Ihnen?

Der Weg ist für jede und jeden sehr unterschiedlich. Wenn man erst

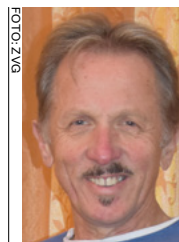
einmal so weit ist, dass der Verdacht auf Morbus Fabry besteht, dauert es nicht mehr lange – aber der Weg dorthin sehr wohl! Ich wusste schon vor über 15 Jahren, dass irgendetwas mit meinem Körper nicht stimmte. Ich habe hobbymäßig Leistungssport betrieben und kannte meinen Körper sehr gut. Nach unzähligen Arztbesuchen und mit viel Eigeninitiative bin ich schließlich auf einen jungen, engagierten Kardiologen gestoßen, der dann die richtige Diagnose gestellt hat. Damals, 2014, war ich der 100. Morbus-Fabry-Patient in Österreich. Als Verein versuchen wir zu erreichen, dass Menschen mit Morbus Fabry schneller eine richtige Diagnose erhalten.

Wie ging es nach der Diagnose weiter?

Ich war froh, als ich endlich eine Diagnose erhielt. Obwohl ich psychisch sehr stark bin, hat es sich am Anfang dennoch wie ein Schlag mit dem Hammer angefühlt. Heute weiß ich, dass Morbus Fabry nicht heilbar ist, aber mit einer entsprechenden Behandlung kann man nicht nur die Lebensqualität verbessern, sondern auch die Lebenserwartung steigern.

Was möchten Sie Betroffenen gerne mitgeben?

Es ist wichtig, nicht zu sehr in Selbstmitleid zu verfallen. Das ist vermutlich für jede Erkrankung ein schlechter Weg. Wir haben in Österreich eine gute Versorgungslage. Ich versuche, immer das Positive herauszustreichen, und lerne aus dieser Krankheit, noch bewusster zu leben. ■



Willibald Koglbauer
Obmann der
Morbus Fabry
Selbsthilfegruppe



www.morbus-fabry.eu

Den Podcast zu Morbus Fabry finden Sie auf www.seltenekrankheit.info

Fragen und Antworten zu Morbus Fabry

Die Kardiologin Dr. Tamara Buchacher klärt über Häufigkeit, Symptome und Diagnose von Morbus Fabry auf.

Text Magdalena
Reiter-Reitbauer

Wie häufig beziehungsweise selten ist Morbus Fabry?

Morbus Fabry ist eine seltene angeborene Erkrankung mit einer Häufigkeit von 1:40.000 bei Männern und 1:20.000 bei Frauen. In Österreich kennen wir derzeit etwa 150 diagnostizierte Morbus-Fabry-Patient(inn)en. Die Dunkelziffer ist aber viel höher, denn bei einer unklaren Verdickung des Herzmuskels liegt bei vier Prozent der Erkrankten ein Morbus Fabry vor.

Bei welchen Symptomen sollten Patient(inn)en, aber auch Ärztinnen und Ärzte an

Morbus Fabry denken?

Wenn man einen verdickten Herzmuskel hat, klagt man vor allem über Atemnot, Leistungsminderung und Herzrhythmusstörungen. Die Symptome hängen aber auch davon ab, wann und wie sich die Erkrankung manifestiert. Im Kindesalter können Glieder- und Gelenkschmerzen, unklare Fieberschübe oder Magen-Darm-Beschwerden auf Morbus Fabry hinweisen. Mit zunehmendem Alter entwickeln Patient(inn)en unter anderem erhöhte Nierenwerte, Schlaganfälle oder eben auch Herzbeschwerden.

Wie erfolgt die Diagnose?

Bis zur richtigen Diagnose ist es oftmals ein weiter Weg. Aber sobald ein Verdacht besteht, reicht ein einfacher Bluttest aus, um Morbus Fabry zu diagnostizieren.

Was muss nach einer Diagnose passieren?

Morbus Fabry ist nicht heilbar, aber behandelbar – mit dem Ziel, die Erkrankung aufzuhalten, um Komplikationen, wie das Fortschreiten von Herz- oder Nierenerkrankungen, zu verhindern. Patient(inn)en können seit 2001 mit einer Enzymersatztherapie behandelt werden. ■



ÖÄ Dr. Tamara Buchacher
Kardiologin

Immunglobuline: Errungenschaft und Achillesferse

Immunglobuline sind für die Therapie verschiedener seltener Erkrankungen wichtig. Univ.-Prof. Dr. Hermann Wolf erklärt, warum.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Was sind Immunglobuline?

Immunglobuline sind einfach gesagt Antikörper gegen Infektionen und damit ein wichtiger Abwehrmechanismus des Körpers. Das ist einerseits unsere große evolutionäre Errungenschaft, aber andererseits auch unsere Achillesferse, da es Menschen gibt, die etwa durch eine genetisch bedingte Abwehrschwäche oder durch eine Grunderkrankung wie Krebs oder immunsuppressive Therapien Probleme mit der Antikörperbildung haben.

Immunglobuline werden von Plasmazellen produziert. Was kann man sich unter Plasma vorstellen?

Plasma ist die Flüssigkeit und der nicht zelluläre Anteil des Blutes. Im Blutplasma sind viele Eiweißstoffe enthalten, mit deren Isolierung sich die Medizin und Pharmazie seit vielen Jahrzehnten beschäftigt. Denn aus diesen Plasmaproteinen können Medikamente zur Behandlung von verschiedensten – auch seltenen – Erkrankungen hergestellt werden.

Für welche Krankheitsbilder sind diese Arzneimittel geeignet?

Aus von gesunden Menschen gespendetem Plasma können Immunglobuline herausgefiltert und erkrankten Menschen verabreicht werden. Ich beschäftige mich vor allem mit seltenen Erkrankungen des Immunsystems und Patient(inn)en, die einen zumeist genetischen Defekt in ihrem Immunsystem aufweisen und daher Antikörper benötigen. In der Therapie ersetzt man dabei regelmäßig die fehlenden Antikörper entweder intravenös hier bei uns in der Immunologischen Tagesklinik oder subkutan in kleinen Portionen als Heimtherapie zu Hause. Etwa 60 bis 70 Prozent unserer Patient(inn)en wählen derzeit – auch Corona-bedingt – die Heimtherapie. Das schützt genauso wie die intravenöse Applikation. Es hängt aber immer davon ab, wie die Patient(inn)en die zumeist jahrelange Therapie am besten in ihr Leben integrieren können.

Gibt es Alternativen zum sehr einzigartigen Rohstoff

FOTO: PRIVAT



Univ. Prof. Dr. Hermann Wolf
Facharzt für
Immunologie

Blutplasma? Könnte man diesen auch anders herstellen?

Das wurde bereits für Produkte in der Behandlung von Blutgerinnungsstörungen mit Vor- und Nachteilen versucht, aber für die Immunglobuline ist das undenkbar. Denn jeder Mensch kann etwa 10^{13} verschiedene Antikörper bilden. Das ist eine unglaubliche Vielfalt, die durch eine Durchmischung von vielen tausenden Plasmaspenden noch vergrößert wird. In dieser Vielfalt kann man das auch mit der besten Technologie nicht nachbauen – vor allem nicht mit einem vernünftigen Kostenaufwand. Allerdings ist der Nachschub an Plasmaspenden leider nicht unlimitiert. Daher müssen wir Plasmaspender(inne)n unendlich dankbar sein, dass sie den kostbaren Rohstoff regelmäßig spenden! ■

SPONSORED FACTBOX



DI Karl-Heinz Hofbauer
Leiter der Takeda Produktionsstandorte in Wien

Wir sind stolz darauf, Menschen im Zentrum von all dem, was wir tun, zu haben. »Von Vene zu Vene« – beginnend mit unseren Spendern, die ihr Plasma spenden, über unsere Mitarbeiter, die das wertvolle Rohmaterial in viele unterschiedliche lebensrettende Produkte verarbeiten. Bei Takeda Wien, einer der größten Plasmafraktionierungsanlagen der Welt, werden im Jahr über 3,5 Millionen Liter Plasma zu lebensrettenden Medikamenten verarbeitet.

Seltene Erkrankungen wiegen schwer
Takeda unterstützt nicht nur am Rare Disease Day

Like & teile unser Video



C-APROM/AT/GDG/0007



FOTO: GETTY IMAGES



Unterdiagnostizierter Hypoparathyreoidismus

Die Endokrinologin Assoc. Prof. Dr. Greisa Vila gibt Aufschluss über Diagnose, Ursachen und Behandlungsmöglichkeiten von Hypoparathyreoidismus.

Text

Magdalena
Reiter-Reitbauer

Welche Erkrankung steckt hinter der Diagnose Hypoparathyreoidismus?

Der Begriff steht für eine verminderte Funktion der Nebenschilddrüsen, die das sogenannte Parathormon produzieren. Das Parathormon reguliert die Kalzium-Konzentration im Blut, durch eine Förderung der Kalzium-Resorption aus dem Darm und Nieren, aber auch durch Mobilisierung von Kalzium aus dem Knochen. Daher führt der Hypoparathyreoidismus zu einer Hypokalzämie. Durch den Kalziummangel kommt es zur erhöhten neuromuskulären Reizbarkeit und Patient(inn)en spüren beispielsweise Kribbeln auf der Haut, Muskelzuckungen oder Krämpfe.

Welche Ursachen hat die Erkrankung?

In circa 20 Prozent der Fälle hat der Hypoparathyreoidismus autoimmune, genetische oder idiopathische Ursachen. In 70 bis 80 Prozent der Fälle, entsteht die Erkrankung nach einer Operation im Bereich der Schilddrüse oder Nebenschilddrüse. Die vier Nebenschilddrüsen sind sehr klein und liegen in der Regel hinter der Schilddrüse und postoperativ leiden manche Patient(inn)en an einen vorübergehenden, maximal bis zu sechs Monate dauernden Mangel an Parathormon. Sehr selten kommt es aber zu einer bleibenden Schädigung der Nebenschilddrüsen, also zu einem permanenten

Hypoparathyreoidismus und einer der Risikofaktoren hierfür ist das Ausmaß der Operation (z.B. Tumor-Operation mit Lymphknoten-Entfernung).

Die Prävalenz des Hypoparathyreoidismus schwankt zwischen zehn und 40 pro 100.000 Einwohner. Das heißt, in Österreich könnten wir mit ungefähr 2.500 Patient(inn)en rechnen. Wir gehen aber davon aus, dass die Erkrankung unterdiagnostiziert ist. Die Krankheit kommt häufiger bei Frauen vor (70-80% aller Fälle). Grund hierfür ist die höhere Prävalenz der Schilddrüsenerkrankungen bei Frauen, daher werden bei Frauen auch mehr Schilddrüsenoperationen durchgeführt.

Was bedeutet das nun konkret für Patient(inn)en? Welche Symptome haben Betroffene?

Je nach Schweregrad der Erkrankung, variieren einerseits die Laborergebnisse und andererseits die Symptome sowie die Beeinträchtigung der Lebensqualität. Viele Patient(inn)en haben einen hohen Leidensdruck. Es kommt zu sensorischen und motorischen Störungen wie Kribbeln auf den Fingern oder rund um den Mund, Muskelschwäche, Muskelkrämpfe, und in schweren Fällen sogar zu Atem- oder Schluckbeschwerden. Zusätzlich kann es auch zu psychischen Problemen, Schlafstörungen, und sogar zu kognitiven Beeinträchtigungen kommen.

Langzeitkomplikationen sind Linsentrübungen (Grauer Star), Nierensteine, Niereninsuffizienz, Verdauungsprobleme, Herz-Kreislauf-Beschwerden und Hirnverkalkungen.

Welche Therapie- und Behandlungsmöglichkeiten kennt die Medizin heute?

Die Medizin macht kontinuierlich Fortschritte. Standardtherapie ist die Substitution von Kalzium und Vitamin D. Denn aufgrund des Hypoparathyreoidismus fehlt dem Körper nicht nur Kalzium, sondern auch Vitamin D, da dessen Aktivierung durch das fehlende Parathormon gestört ist. Das aktive Vitamin D wird, unter anderem, für die Resorption von Kalzium aus dem Darm benötigt. Außerdem führt die Erkrankung zu hohen Phosphatwerten, da die Ausscheidung von Phosphat durch die Niere vermindert wird. Das heißt, dass Patient(inn)en auch eine phosphatarme Diät erhalten sollten. Bei schweren Formen von Hypoparathyreoidismus ist diese Standardtherapie nicht ausreichend. Seit 2017 gibt es die Möglichkeit, das fehlende Hormon zu ersetzen. Das erfolgt in Form einer täglichen subkutanen Selbstinjektion. Therapieziele sind nicht nur die Besserung der Hypokalziämie, sondern auch eine Symptombefreiheit, Verbesserung der Lebensqualität und das Vermeiden von Langzeitkomplikationen. ■



Assoc.Prof.Priv.
Doz Dr.in med.univ.
Greisa Vila
Abteilung für
Endokrinologie und
Stoffwechsel
Medizinische
Universität Wien

FOTO: MEDUNI WIEN/MATERN

Wöchentliche Attacken bis zur richtigen Diagnose

Es vergingen knapp 20 Jahre, bis Adelheid Huemer die richtige Diagnose ihrer Erkrankung HAE erhielt, erzählt sie im Interview. Heute ist sie Vorsitzende der Selbsthilfegruppe HAE in Österreich.

Text
Magdalena
Reiter-Reitbauer

Wie lange hat es bei Ihnen gedauert, bis Sie die Diagnose Hereditäres Angioödem, kurz HAE, erhalten haben?

Bei mir ist das HAE zwar das erste Mal im vierten Lebensjahr aufgetreten, diagnostiziert wurde es aber erst, als ich 22 Jahre alt war. Ich hatte mein Leben lang wöchentliche Attacken, die immer falsch diagnostiziert wurden. Als Jugendliche hat man mir unter anderem Hysterie attestiert und gedacht, dass ich an Epilepsie leide. Ich bin damals zu vielen Ärzt(inn)en und Heilpraktiker(inne)n gegangen und habe x verschiedene Wundermittel eingenommen – doch nichts hat geholfen. Erst als ich direkt von der Skipiste mit einer Halsschwellung in einem kleinen Krankenhaus gelandet bin, hat ein junger Turnusarzt den Verdacht auf HAE geäußert und mich zu einem seiner früheren Professoren nach Wien geschickt. Ein absoluter Zufall!

Mit welchen Erfahrungen kommen andere Betroffene zu Ihnen beziehungsweise zur Selbsthilfegruppe?

Auch andere Betroffene kennen leider den langen Leidensweg bis zur

richtigen Diagnose. Wir leiden eben an einer seltenen Erkrankung, die Ärztinnen und Ärzte nicht immer gleich erkennen. Daher brauchen wir Fachärztinnen und Fachärzte, die uns auf die Medikamente einstellen und gleichzeitig auch gut erreichbar sind. Denn die Attacken kommen selten zu Ordinationszeiten! Als Vorsitzende versuche ich, ebenso gut verfügbar zu sein, dafür habe ich ein Notfallhandy. Der große Vorteil der Selbsthilfegruppe liegt in der Weitergabe von Informationen. Da die Medikamente nicht billig sind und bewilligt werden müssen, versuchen wir als Selbsthilfegruppe, aktiv dafür zu kämpfen. Glücklicherweise wurde in den letzten Jahren viel zum HAE geforscht, sodass es uns heute viel besser als noch vor zehn oder 20 Jahren geht.

Inwiefern helfen HAE-Therapien, um die Lebensqualität von Betroffenen zu verbessern?

Im Laufe der Jahre ist unsere Lebensqualität immer besser geworden! Wenn man jetzt medikamentös gut eingestellt ist – und dafür braucht es einerseits gute Medikamente und andererseits gute FachärztInnen – kann man nahezu ohne Attacken leben. ■

FOTO: PRIVAT



Adelheid Huemer, MSc
Obfrau der Selbsthilfegruppe HAE



Den Podcast zu HAE finden Sie auf www.seltenekrankheit.info



www.hae-austria.at



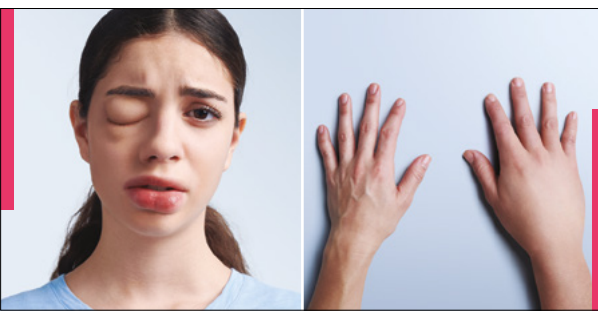
FACTS

Typische Anzeichen für HAE sind:

- wiederholte Schwellungsattacken der Haut, die mehr als 24 Stunden anhalten und nicht jucken (Juckreiz weist auf eine Allergie hin)
- fehlende Wirkung von Antihistaminika oder Kortison (wirksam bei allergisch bedingten Schwellungen)
- immer wieder auftretende anfallsartige und krampfartige Bauchschmerzen, die mehr als sechs Stunden dauern und keine klare Ursache haben
- eine oder mehrere Schwellungsattacken im Hals
- erste Symptome im Kindes- und Jugendalter
- häufig Vorläufersymptome/ Vorboten für Schwellungsattacken

Erkrankungen, die mit dem HAE verwechselt werden können:

- allergische Hautreaktionen
- Nesselsucht
- Reizdarmsyndrom
- Lebensmittelunverträglichkeiten
- Harnwegsinfektionen
- Gallen- und Nierensteine
- Blinddarmentzündung (Appendizitis)



Könnte ich HAE haben?

Machen Sie den HAE Symptom-Check.

C-APROM/AT/HAE/0004; 02/21

HAE  **INFOS**
www.hae-info.at



Seltene Erkrankungen

Takeda unterstützt nicht nur am Rare Disease Day



Anthea Cherednichenko,
MPH, MBA
General Manager
Takeda Österreich

Takeda unterstützt Patienten von der Diagnose über die Erforschung und Herstellung innovativer Arzneimittel hin zur bestmöglichen Versorgung mit Therapien. Mit rund 4.500 MitarbeiterInnen ist Takeda der größte Pharmaarbeitgeber Österreichs und somit ein wichtiger Teil der heimischen pharmazeutischen Industrie. Wir tragen täglich dazu bei, dass Medikamente aus Österreich in die ganze Welt gelangen und Patienten in Österreich nachhaltigen und gleichberechtigten Zugang zu den innovativen Arzneimitteln von Takeda erhalten.