

Nr.1/Dezember 2010

Dies ist ein unabhängiges Produkt von Mediaplanet

**MEDIA
PLANET**

SELTENE KRANKHEITEN

7

TIPPS FÜR

**AUFKLÄRUNG -
UND HOFFNUNG**

Moderne For-
schung
Diagnose
verbessern
durch
genetische
Beratung

Zentren-
bildung
Viele
Krankheiten
unter
einem
Dach

Ärzte kennen
sie oft nicht
Morbus Fabry,
Morbus
Hunter, HAE
und
Porphyrie

WAISENKINDER DER MEDIZIN

Rund 7000 Seltene Krankheiten und damit
so gut wie vier Millionen Betroffene.

FOTO: ISTOCKPHOTO

MUT

ist Wege zu beschreiten,
die Andere nicht gehen

Shire

VORWORT

Selten ist gar nicht so selten: In Deutschland leben rund vier Millionen Menschen mit S eltenen Erkrankungen. Man spricht von selten, wenn höchstens fünf von 10.000 Menschen von einer solchen Erkrankung betroffen sind.

„Engagiert für die Waisenkinder der Medizin“

Für viele Menschen klingt der Begriff „seltene Erkrankungen“ sehr abstrakt. Etwas, das kaum wahrnehmbar und weit weg vom eigenen Leben ist - eben selten.

Doch die geschätzte Zahl von vier Millionen betroffenen Menschen in Deutschland, davon über drei Millionen Kindern, verdeutlicht: Seltene Erkrankungen sind kein marginales Phänomen, die Betroffenen machen rund 5% unserer Gesellschaft aus. Diese Menschen sind im Gesundheitssystem, aber auch im Alltag oft allein gelassen mit ihren besonderen Problemen und Herausforderungen: Die zu 80% genetisch bedingten Erkrankungen sind zum großen Teil chronisch und unheilbar. Aufgrund der geringen Patientenzahlen ist die Forschung für Seltene Erkrankungen für Pharmaunternehmen oft betriebswirtschaftlich nicht interessant. Für die meisten der über 6000 Seltenen Erkrankungen gibt es keine Medikamente oder andere Therapiemöglichkeiten. Bis ein Betroffener einer Seltenen Erkrankung eine gesicherte Diagnose erhält, vergehen oft mehrere Jahre - eine einsame Odyssee von Arzt zu Arzt. Informationsmangel, wenig Experten und geringe medizinische Erfahrung mit Seltenen Erkrankungen sind Ursachen für die



„Seltene Erkrankungen sind kein marginales Phänomen, die Betroffenen machen rund fünf Prozent unserer Gesellschaft aus.“

Herr Christoph Nachtigäller
Vorsitzender der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
ACHSE

späte Diagnose. Doch auch mit einer Diagnose müssen die Betroffenen oft für eine gute Versorgung kämpfen. Um diesen Menschen, den Waisenkinder der Medizin, beizustehen, hat sich vor fünf Jahren die ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.) gegründet. Mittlerweile ist sie zu einem Netzwerk von über 100 Selbsthilfeorganisationen von Betroffenen und ihren Angehörigen angewachsen. Nicht nur ihren Mitgliedern, allen Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland bietet die ACHSE eine zentrale Anlaufstelle. Eine Betroffenenberaterin berät und unterstützt Menschen, die nach einer Diagnose Halt und Informationen suchen. Aber auch Ärzte und Therapeuten benötigen Rat bei schwierigen Diagnosen und im Umgang mit Seltenen Erkrankungen. Der ACHSE-Lotse an der Charité, selbst eine Ärztin, steht ihren Kollegen orientierend zur Seite und baut dabei ein Netzwerk an Experten für Seltene Erkrankungen auf. Auch die patientenorientierte Datenbank achse.info zielt darauf hin, Informationen und Menschen zu vernetzen und verfügbar zu machen. Neben diesen konkreten Hilfestellungen setzt sich die ACHSE politisch dafür ein, die unzureichende Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen strukturell zu verbessern.

ACHSE bündelt die Kräfte und Interessen der Einzelnen und trägt ihre Anliegen in die Politik und zu den Entscheidungsträgern weiter. Sie gibt den Seltenen eine Stimme.

Nationale Konferenz

Im Oktober lud ACHSE zum Beispiel zu einer Nationalen Konferenz nach Berlin ein, bei der knapp 200 Vertreter aus allen relevanten Bereichen des Gesundheitssystems über Maßnahmen für einen Nationalplan für Seltene Erkrankungen diskutierten. Die Ergebnisse fließen direkt in den vom Bundesgesundheitsministerium angeregten und gesteuerten Entwicklungsprozess für einen solchen Nationalplan ein - ein positives Signal dafür, dass die ACHSE als Stimme der Patienten gehört wird, aber vor allem auch dafür, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen Hoffnung auf eine bessere Lebenssituation hegen können. Auch dieses Themenspezial „Seltene Krankheiten“ trägt dazu bei, Menschen mit Seltenen Erkrankungen aus ihrem Schattendasein zu holen, die Problematik bekannter zu machen und Informationen zu streuen: Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen Öffentlichkeit, sie brauchen Verständnis und Unterstützung. Viel Freude beim Lesen.

WIR EMPFEHLEN



Zusammen stark sein. Mark (11) lebt seit seiner Geburt mit der seltenen Krankheit

SEITE 4/5

Familienschicksal: So meistert eine betroffene Familie ihr Leben mit Morbus Hunter.

Das hereditäre Angioödem S.06
1 häufig bleibt HAE unerkannt

Erstes ZSE eröffnet S.10
2. In Tübingen wurde das erste Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSE) eröffnet

MEDIA PLANET

We make our readers succeed!

SELTENE KRANKHEITEN
ERSTE AUSGABE, DEZEMBER 2010

Print Director:
Christian Züllig

Editorial Manager:
Franziska Manske

Mediaplanet Verlag Deutschland GmbH
Münzstraße 15, 10178 Berlin
Neuer Wall 80, 20354 Hamburg
www.mediaplanet.com

Verantwortlich für den Inhalt dieser Ausgabe, Project Manager:
Daniela Rilät
Tel: +49 (0)30 887 11 29 62
Fax: +49 (0)30 887 11 29 37
E-Mail: daniela.rilat@mediaplanet.com

Business Development:
Kerstin Wegner

Layout & Design: Sebastian Bensch
Text: Tim Schäfer, Stefan Klotz

Vertriebspartner: DIE WELT, am 11.12.2010
Print: Märkische Verlags- und Druck-Gesellschaft mbH Potsdam

Das Ziel von Mediaplanet ist, unseren Lesern qualitativ hochwertige redaktionelle Inhalte zu liefern und sie zum Handeln zu motivieren. Dadurch bieten wir unseren Inserenten eine Plattform, um Kunden zu pflegen und neue zu gewinnen. leserservice@mediaplanet.com

ANZEIGE

Angeborene Immundefekte: Frühe Diagnose rettet Leben



Schwerste Infekte, unzählige Krankenhausaufenthalte, falsche Behandlungen, Fehlzeiten in Schule und Beruf und letztendlich die soziale Isolation: der Leidensweg, den viele Menschen mit einem angeborenen Immundefekt durchlaufen, ist häufig endlos und schmerzlich. Das liegt unter anderem daran, dass viele Ärzte einen Immundefekt oft nicht oder erst sehr spät erkennen.

Angemessene Therapie steigert die Lebensqualität, macht mobil

Experten schätzen die Zahl der Betroffenen, darunter viele Kinder, in Deutschland auf etwa 100.000. Jedoch sind nur rund 2.400 Patienten diagnostiziert. Eine späte Diagnose kann im schlimmsten Fall sogar tödliche Folgen haben. Dabei könnten die Patienten durch die regelmäßige Behandlung mit Immunglobulinen, die aus dem Blutplasma gesunder Menschen gewonnen werden, ein nahezu normales Leben führen.

Die dsai wurde 1991 mit dem Ziel gegründet, Betroffenen und ihren Angehörigen den Erfahrungsaustausch außerhalb der medizinischen Betreuung zu ermöglichen. Mittlerweile gehen die Ziele über den rein seelischen Beistand hinaus. Abgesehen von der Zusammenarbeit mit Immunologen setzt die Selbsthilfegruppe auf den Dialog mit Krankenkassen und ärztlichen Organisationen. Neben der Zentrale in Schnaitsee wurden bundesweit 12 Regionalgruppen eingerichtet.

Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V.

Hochschatzen 5 · 83530 Schnaitsee · Telefon 0 80 74/81 64 ·
Telefax 0 80 74/97 34 · Internet: www.dsai.de · E-Mail: info@dsai.de

Baxter





***Anders
aussehen
ist nicht
von jedem
frei gewählt.***

Deutsche Brandwundenstiftung

Spendenkonto: Sparkasse Weserbergland BLZ 254501 10 Konto 31004 716

Bundesverband für Brandverletzte e.V. · www.brandverletzte-leben.de

INSPIRATION



Ihr Bruder starb an den Folgen der Stoffwechselkrankheit Mukopolysaccharidose (MPS II), **auch Morbus Hunter genannt**. 2001 wird die seltene Erkrankung auch bei Heidrun Krachts zweijährigen Sohn diagnostiziert.

Ein Familienschicksal, das zu Tränen rührt

MORBUS HUNTER

MÜNCHEN

Dreiundzwanzig Jahre ist es jetzt her, dass Peter, der ältere Bruder von Heidrun Kracht (Namen v. d. Red. geändert), an den Folgen von Morbus Hunter starb. „Er hatte bereits jahrelang mit Wasser im Körper zu kämpfen. Sein Tod kam deshalb nicht unerwartet und die Gewissheit, dass es schnell ging und er nicht leiden musste, hat meiner Familie geholfen, damit klar zu kommen. Auch wenn es sich komisch anhört: Für uns alle war es ein schöner Tod“, so die 42-Jährige heute. Frau Kracht sieht in dem Tod ihres Bruders auch eine Art persönlicher Befreiung.

Morbus Hunter - ein lebenslanger Begleiter

Das Thema Morbus Hunter, das sie von Geburt an begleitet, verschwand danach aus dem Leben der Baden Württembergerin. „Ich war gerade 18 Jahre alt. Nach all den Jahren mit der Krankheit meines Bruders, habe ich versucht, das Thema weit von mir zu stoßen.“ Erst als sich der Wunsch nach eigenem

Nachwuchs festigte, geriet auch die erbliche Stoffwechselkrankheit MPS II wieder in den Fokus der damals 30-Jährigen.

Erkrankung trotz Voruntersuchung

„Ich folgte den Ratschlägen meiner Mutter und ließ eine Fruchtwasser-Untersuchung durchführen.“ Nach Komplikationen bei der ersten Untersuchung, konnte auch die zweite pränatale Behandlung keine genauen Aufschlüsse über die Gefahren des Ungeborenen hinsichtlich einer Erkrankung geben. Allerdings sahen die Ärzte keine erhöhte Gefahr für das Wunschkind.

Eine normal verlaufende Schwangerschaft

Die Schwangerschaft an sich verlief dann auch ohne Schwierigkeiten. Doch kurz nach der Geburt ahnte die junge Mutter bereits, dass mit ihrem neugeborenen Sohn irgendetwas nicht stimmte. „Mir fiel auf, dass er schlecht hörte, bereits erlernte Dinge, nach kurzer Zeit nicht mehr wusste und seine Gelenke unnatürlich biegsam waren.“

„Bereits kurz nach Geburt meines Sohnes ahnte ich, dass etwas nicht stimmt. Mir fiel auf, dass er schlecht hörte und viel vergaß.“

Heidrun Kracht

Im Zusammenhang mit meinem familiären Hintergrund läuteten bei mir sofort die Alarmglocken“. Ein Urin-test brachte Gewissheit. Ihr Sohn Mark war, ebenso wie der verstorbene Bruder, an Morbus Hunter erkrankt. Die niederschmetternde Diagnose versetzte das Leben der Familie lange Zeit in eine Art Schockzustand. „Drei Jahre lang haben wir niemanden, außer den engsten Familienangehörigen, von der Krankheit unseres Sohnes erzählt“. Nicht weil sich die Eltern dessen geschämt hätten, sondern weil sie mit der Tatsache, dass der Sohn womöglich denselben Leidensweg vor sich hat wie der Bruder, einfach nicht zurecht gekommen sind.

Gemeinsam gegen die Krankheit

Erst ein Kongress über Morbus Hunter, den Heidrun Kracht zusammen mit ihrem Mann Thomas besuchte, half den Eltern wieder in die rechte Spur. „Anfangs war es ein komisches Gefühl, denn einerseits suchten wir dort Hilfe und Auswege aus unserer Situation und andererseits wurden wir mit dem Leid anderer konfrontiert. Wir waren uns nicht sicher, wie wir mit so einer Situation umgehen würden. Als wir

dann allerdings mit anderen Betroffenen ins Gespräch kamen, ist uns aufgefallen, wie gut das tut auf Menschen zu treffen, von denen man verstanden wird.“

So hat Mark gelernt mit seiner Krankheit zu leben

Auch für ihren Sohn Mark, der heute 11 Jahre alt ist, auf die Realschule geht und leidenschaftlich gerne Computerspiele spielt, hat sich der Weg der Eltern in die Öffentlichkeit gelohnt. „Manchmal verkriecht er sich in seinem Zimmer, weil er frustriert ist, dass er aufgrund seiner Erkrankung nicht mit seinen Freunden Fußball spielen kann. Ich finde das okay, denn jeder ist mal frustriert oder wütend. Es ist gut, wenn man ihn dann einfach in Ruhe lässt. Wichtig ist uns nur eines: Wenn er uns braucht, sind wir für ihn da.“

STEFAN KLOTZE

redaktion.de@mediaplanet.com

So schwierig ist die Diagnose der Stoffwech

Prof. Dr. M. Beck, Leiter der Arbeitsgemeinschaft Lyso-somale Speicherkrankheiten des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Mainz, über Ursache, Krankheitsbild und die Schwierigkeiten bei der Diagnose der seltenen Stoffwechselkrankheit MPS II, auch Morbus Hunter genannt.

Herr Professor Dr. Beck, in Deutschland sind etwa 80 MPS II Fälle bekannt. Gibt es eine Erklärung dafür, dass nur Jungen betroffen sind?

Ja, der Erbfehler liegt auf dem X-Chromosom. Da Jungen nur ein X-Chromosom haben, kommt die Krankheit zum Ausbruch. Frauen haben zwei X-Chromosomen; falls eines defekt ist (zum Beispiel den Defekt für MPS II aufweist) wird dieser „Erbfehler“ durch das zweite X-Chromosom ausgeglichen, folglich

bricht die Krankheit nicht aus.

Wie schwierig gestaltet sich die Diagnose?

Die Symptome entwickeln sich erst im Laufe der ersten Lebensjahre, daher wird oft erst nach mehreren Jahren daran gedacht, dass eine MPS II vorliegen könnte. Die endgültige Diagnose kann dann allerdings ganz schnell in einer Blutprobe in einem Spezial-Labor gestellt werden.

Welche Anzeichen deuten auf MPS II hin?

Erste Anzeichen sind Leisten- und Nabelbrüche. Zudem kommt es in den ersten Lebensjahren häufigen zu Mittelohr-Entzündungen und Infekten der oberen und unteren Luftwege. Oft besteht eine Schwerhörigkeit. Typisch für die MPS II sind auch Versteifungen großer und kleiner Gelenke schon in den ersten Lebensjahren, die an eine rheumatische Krankheit denken lassen. In

„Die Krankheit führt zu sehr vielen Einschränkungen im Leben der Patienten.“

Prof. Dr. M. Beck, Leiter der Arbeitsgemeinschaft Lyso-somale Speicherkrankheiten des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Mainz

etwa der Hälfte der Fälle lernen die Patienten spät sprechen. Später kann das Sprachvermögen ganz verloren gehen. Das Wachstum ist gestört, es kann sich eine Verbiegung der Wirbelsäule ausbilden. Das Gesicht verändert sich, die Backenknochen stehen vor, Lippen und Zunge sind verdickt. Leber und Milz vergrößert.

Welche Einschränkungen bedeutet die Erkrankung für den Patienten?

Die Krankheit führt zu sehr vielen Einschränkungen im Leben der Patienten. Sie haben Schwierigkeiten beim Laufen, oft benötigen sie bereits im jungen Erwachsenenalter ein künstliches Hüftgelenk. Die Gelenkversteifungen - besonders der Hände - bereiten Schwierigkeiten bei alltäglichen Verrichtungen, zum Beispiel beim Schreiben. Auch das Herz ist betroffen, so dass die allgemeine körperliche Leistungsfähigkeit eingeschränkt ist. Die

Vergrößerung von Leber und Milz beeinträchtigt die Lungenfunktion. Im späteren Alter (etwa ab dem 35. Lebensjahr) kommt es oft auch zu einer Verschlechterung der Sehkraft, die in eine Blindheit münden kann. Bei der Hälfte der Patienten ist auch das Gehirn von dem Krankheitsprozess betroffen, sie verlieren die Sprache, werden bettlägerig und können kaum noch Kontakt mit ihrer Umwelt aufnehmen. In diesen schweren Fällen ist die Lebenserwartung deutlich verkürzt.

Welche Heilungschancen verspricht die heutige Medizin?

Eine vollständige Heilung gibt es bisher noch nicht. Seit einigen Jahren steht jedoch ein Enzyersatz-Präparat zur Verfügung, das die Symptome mildern und das Fortschreiten des Krankheitsprozesses verlangsamen kann.



ZUSAMMEN IST MAN STÄRKER
Das weiß auch Mark. Der heute 11-jährige lebt seit seiner Geburt mit Morbus Hunter.
PHOTO: NAME SURNAME

SELBSTHILFE



SICH GEGENSEITIG HELFEN
Dank Selbsthilfegruppen lernen viele Betroffene besser mit ihrer Krankheit umzugehen.
FOTO: FOTOLIA

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.

→ Unter dem Leitspruch „Gemeinsam Hoffnung geben“ ist die Gesellschaft für MPS bundesweit tätig. Als Dachverband dient sie als aktives Netzwerk und Interessenvertretung, auch für Betroffene mit verwandten Krankheitsbildern. Hier finden Betroffene Beratung, Seelsorge, sowie praktische Hilfestellungen. Darüber hinaus leistet die MPS Gesellschaft aufklärende Öffentlichkeitsarbeit, um Nicht-Betroffene für das Thema zu sensibilisieren. Förderung und Forschung gehören ebenso zu den Kernthemen des Vereins. Das Ziel: Kein Kind darf an MPS sterben. MPS muss heilbar sein.
www.mps-ev.de

Biker 4 MPS-Kids

→ Das ist eine Initiative der MPSII e.V. und der Geislinger Motorradfreunde. Zusammen möchte man auf das Schicksal MPS II Betroffener und deren Angehörigen aufmerksam machen. Mit gemeinsamen Motortouren, Benefiz- und Spendenaktionen wird versucht das Krankheitsbild einer breiten Öffentlichkeit zugänglich zu machen. Infos unter:
www.biker4mps-kids.de

Enselkrankheit Morbus Hunter

Wie weit ist die Forschung bezogen auf mögliche Heilungsansätze?

Es wird bezüglich einer Heilung von vielen pharmazeutischen Firmen geforscht: So wird derzeit in den USA eine Studie durchgeführt, bei der das Enzym in den Rückenmarks-Kanal appliziert wird, um es auch in das Gehirn zu bringen. Auch andere Therapie-Möglichkeiten werden erprobt, aber derzeit erst im Labor und in Tierversuchen.

Unterscheidet sich das Verhältnis des Arztes der seltene Krankheiten behandelt, gegenüber dem Patienten, im Vergleich zu Ärzten, die sich „normaler“ Krankheiten annehmen?

Das Verhältnis des Arztes zum Patienten mit einer seltenen Krankheit ist viel enger, da es sich fast immer um chronische Leiden handelt, und die Patienten über Jahre und Jahrzehnte von dem gleichen

Spezialisten betreut werden. Als Arzt, der sich mit seltenen Krankheiten befasst, erfährt man auch viel Dankbarkeit, da endlich eine Diagnose gestellt wird, nachdem über Jahre hinweg trotz einer Vielzahl von Untersuchungen bei vielen Ärzten und Kliniken die Krankheit nicht erkannt wurde. Was müsste in Deutschland unternommen werden, um Menschen mit seltenen Krankheiten bestmöglich zu unterstützen?

Was müsste in Deutschland unternommen werden, um Menschen mit seltenen Krankheiten bestmöglich zu unterstützen?

Aufklärung bei Ärzten (und schon Medizin-Studenten!) über seltene Krankheiten.

Die seltenen Krankheiten müssen auch in Vorlesungen und in Lehrbüchern mehr berücksichtigt werden. Bildung von Zentren für bestimmte Krankheitsgruppen (zum Beispiel für selte-

ne Stoffwechselerkrankungen). Da die Krankheiten selten sind, können nur Zentren genügend Erfahrung gewinnen, die möglichst viele Patienten untersuchen.

„Die seltenen Krankheiten müssen auch in Vorlesungen und in Lehrbüchern mehr berücksichtigt werden.“

Prof. Dr. M. Beck, Leiter der Arbeitsgemeinschaft Lyso-somale Speicherkrankheiten des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Mainz

ne Stoffwechselerkrankungen). Da die Krankheiten selten sind, können nur Zentren genügend Erfahrung gewinnen, die möglichst viele Patienten untersuchen.

Was raten Sie Betroffenen und wie kann die Öffentlichkeit für das Thema „Morbus Hunter“ sensibilisiert werden?

Falls, trotz vieler Untersuchungen, keine genaue Diagnose gestellt werden kann, sollten die Betroffenen ihren Arzt um eine Überweisung in eine Spezial-Einrichtung bitten.

Die Öffentlichkeit sollte meiner Meinung nach umfassender über seltene Krankheiten unterrichtet werden und Informationen über Spezial-Einrichtungen sollten leichter zugänglich sein. Abschließend ein praktischer Tipp: Welche Kontaktadressen können sie Betroffenen empfehlen? Ich

würde zum Beispiel das Kindernetzwerk eV (www.kindernetzwerk.de) empfehlen. Dieses Netzwerk verfügt über eine große Adressen-Liste von Selbsthilfegruppen für seltene Krankheiten. Herr Prof. Dr. Beck von der Universitätsmedizin Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin AG Lyso-somale Speicherkrankheiten, Internet: www.villa-metabolica.de. Vielen Dank für das Gespräch.

Achtung: HAE bleibt häufig unerkannt

■ **Als sie etwa sieben Jahre alt war, begannen bei Frau S. die Beschwerden: Aus heiterem Himmel litt sie immer wieder unter starken, tagelang anhaltenden Bauchkrämpfen mit Erbrechen und Durchfall.**

Als sie 12 war, wurde ihr während einer solchen Attacke der Blinddarm entfernt, aber die Krämpfe kamen immer wieder. Zu etwa dieser Zeit entwickelte sie massive Schwellungen – sogenannte Angioödem – vor allem an den Extremitäten und im Gesicht.

Die an den Extremitäten waren oft schmerzhaft und führten dazu, dass sie nicht mehr gehen oder die Hand nicht mehr gebrauchen konnte. Kamen die Schwellungen im Gesicht, traute sie sich tagelang nicht mehr aus dem Haus, weil ihre Lippen oder Augenlider aussahen wie Ballons. Am Schlimmsten aber waren die Angioödeme im Rachen: Das Engegefühl im Hals und die Erstickungsangst lösten immer wieder Panik aus.

Die Angioödeme traten etwa alle 14 Tage auf und bestanden für etwa ein bis drei Tage, dann klangen sie langsam wieder ab. Die Ärzte glaubten an eine Allergie und behandelten Frau S. entsprechend mit Antiallergika und Kortison, was aber nie zu einer wirklichen Verbesserung führte. Wenn sie Bauchattacken hatte, gab man ihr Schmerzmittel und wartete darauf, dass es besser wurde. Noch im 38. Lebensjahr entfernte man ihr wegen der



PROFESSOR DR. MARKUS MARGERL
Dr. med. Markus Magerl Klinik für Dermatologie, Allergologie und Venerologie Charité Universitätsmedizin in Berlin

unklaren Bauchbeschwerden die Gebärmutter. Frau S. war 53 Jahre alt, als sie endlich erfuhr, was sie seit Jahrzehnten plagt: Ein Hereditäres (vererbbares) Angioödem. Patienten mit einem Hereditären Angioödem (HAE) leiden genetisch bedingt unter einem Mangel eines bestimmten Proteins, dem sogenannten C1-Esterase-Inhibitor, der bei der Regulation unter anderem des Immunsystems, der Gerinnung und des Blutdrucks eine Rolle spielt. In den meisten Regelkreisen

bleibt der Mangel folgenlos, nicht aber bei der Bildung des Gewehshormons Bradykinin. Dieses wird bei Patienten mit HAE unkontrolliert gebildet und führt dazu, dass die Blutgefäße vorübergehend undicht werden und der flüssige Anteil des Blutes ins Gewebe einsickert. Je nachdem, wo sich diese Reaktion abspielt kommt es zu sichtbaren Schwellungen, krampfartigen Bauchschmerzen oder Atemnot.

Das HAE ist eine seltene Erkrankung, es ist etwa einer von 25.000 Menschen weltweit betroffen. Da es eine vererbte Erkrankung ist, sind meist mehrere Familienmitglieder erkrankt, die Vererbung erfolgt auf 50% der Nachkommen beiderlei Geschlechts. In etwa 20% der Fälle tritt das HAE als Folge einer Spontanmutation auf, das heißt, dass der Betroffene der erste Erkrankte im Stammbaum ist. Lange Leidenswege bis zur richtigen Di-

agnose sind eher die Regel als die Ausnahme:

Im Durchschnitt sind es etwa 13 Jahre. In dieser Zeit ist das Risiko des Erstickungstodes besonders hoch, da die Patienten oft falsch behandelt werden. Dabei ist die Diagnose relativ einfach, es reicht eine Blutuntersuchung auf den C1-Esterase-Inhibitor. Da aber Angioödeme durch allergische Erkrankungen viel häufiger sind, wird an die Möglichkeit eines HAE oft nicht – oder zu spät – gedacht. Eine spezifische, medikamentöse Behandlung für den Notfall gibt es seit über 30 Jahren, in den letzten Jahren sind weitere Arzneimittel dazugekommen. Noch nicht alle neuen Medikamente sind in Deutschland bereits zugelassen. Prinzipiell gibt es derzeit zwei Möglichkeiten der Behandlung: Zum einen kann C1-Esterase-Inhibitor intravenös verabreicht werden. Damit wird der bestehende Mangel vorübergehend ausgeglichen und die überschießende Bildung von Bradykinin wird gestoppt. Zum anderen kann die Bradykininwirkung direkt durch die Gabe eines subkutan zu injizierenden Bradykininantagonisten (Hemmer) unterdrückt werden. Beide Behandlungsformen sind schnell wirksam und gut verträglich. Die Angioödemsprechstunde der Charité hat sich auf die Diagnostik und die Therapie dieser Erkrankung spezialisiert.

DR. MARKUS MARGERL

redaktion.de@mediaplanet.com

FAKTEN

über HAE

■ **Das hereditäre Angioödem** ist eine seltene Erbkrankheit, bei der es zu immer wiederkehrenden Schwellungen der Haut, Schleimhäute und inneren Organe kommt. Die Ursache liegt in der Unterproduktion des C1-INH Proteins, das zur Blutgerinnung und innerhalb der Immunabwehr benötigt wird. Ein Mangel führt zur Ödembildung.

■ **Schätzungen sprechen** von 10.000 – 50.000 Betroffenen. Die Dunkelziffer liegt wahrscheinlich

deutlich höher.

■ **Erste Symptome zeigen** sich bereits in den ersten beiden Lebensjahrzehnten. Männer und Frauen erkranken etwa gleich häufig. Dabei wird die Erkrankung oft nicht erkannt, weil sie in ihren Symptomen häufigen Erkrankungen, wie einer Allergie oder einer Darmkolik gleicht. Neben dem Nachweis durch bereits diagnostizierte Vorfälle in der Familie, kann nur eine Laboranalyse Aufschluss darüber geben.

KONTAKTAUFNAHME

Information und Austausch

Auf der Website www.schwellungen.de sind Informationen zum Krankheitsbild und zur Therapie des Hereditären Angioödems (HAE) abrufbar. Zu HAE-Vereinsmitgliedern und zu internationalen HAE-Vereinigungen können Besucher der Seiten direkt Kontakt aufnehmen.

Ein Diskussionsforum ermöglicht den Informationsaustausch zwischen Patienten und Interessierten. Patienten können Informationsmaterial oder Schwellungskalender bestellen. Ärzte haben die Möglichkeit, Fachinformationen anzufordern und Literaturhinweise abzurufen. Die HAE-Vereinigung hat nach eigenen Angaben allein 2001 rund 100 HAE-Betroffene sowie noch nicht-diagnostizierte Betroffene über ihre Krankheit und Behandlungsmöglichkeiten aufgeklärt und mehr als 800 Informationsanfragen beantwortet. HAE, eine Sonderform des Quincke-Ödems, ist eine seltene, schwerwiegende Erkrankung, deren Symptome als Allergien oder Erkrankungen der Bauchhöhle häufig fehl diagnostiziert und falsch behandelt werden. Viele Patienten erhalten die richtige Diagnose erst nach Jahren. Weitere Informationen und Kontakte finden sich auf der Homepage der HAE-Selbsthilfegruppe www.angiooedem.de

Quelle: www.aerzteblatt.de

Gemeinsam
Ziele erreichen.



40 Jahre
medac



Orphan-Frühchen-Team e.V.

Verein zur Unterstützung frühgeborener Kinder und Kindern mit seltenen Erkrankungen.

www.frühchenteam.de

Unterstützen Sie uns?!

Spendenkonto Commerzbank Frankfurt
Kontonr.: 40 73 888 · BLZ: 500 400 00

IM BILD

FAKTEN

Glasknochen Krankheit

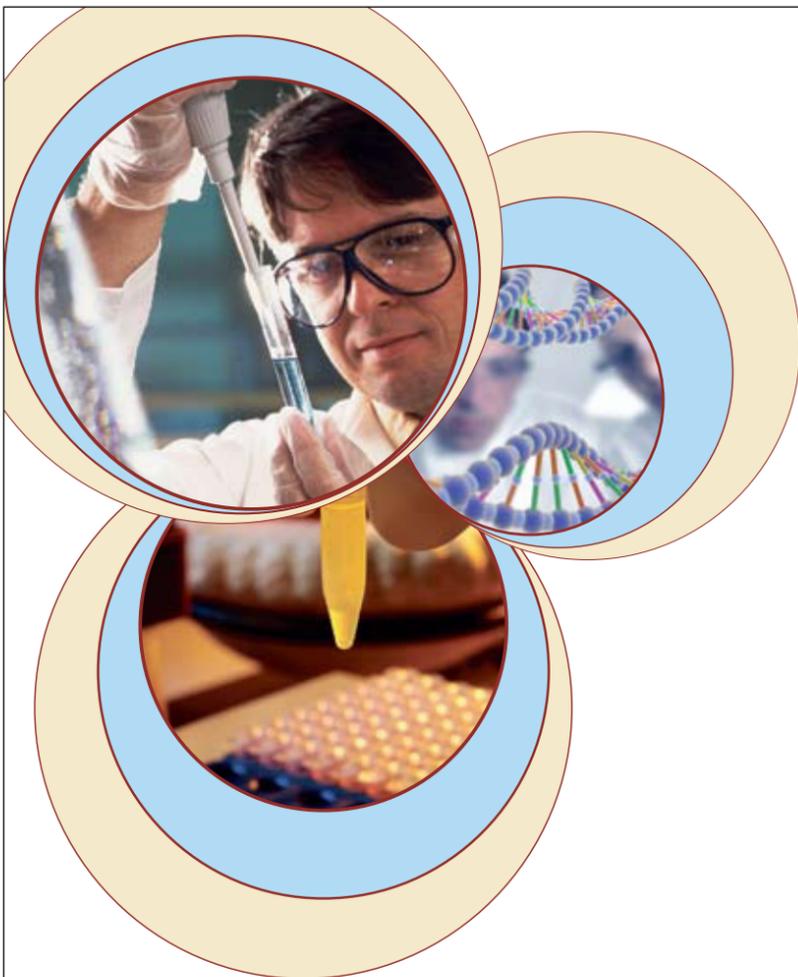
IMPRESSIONEN

Glasknochenkrankheit

Bei der Glasknochenkrankheit handelt es sich um eine erblich bedingte Bindegewebserkrankung, die insbesondere zu verstärkten Knochenbrüchen führt, aber auch Sehnen, Bänder, Zähne und die Bindehaut der Augen beeinträchtigt. Die Knochen sind ungewöhnlich brüchig, so dass die Kinder bereits im Mutterleib Knochenbrüche erleiden können. Medizinisch ist die Glasknochenkrankheit bereits seit Ende des 17. Jahrhunderts bekannt.

FOTO: HEIKO SCHÄFER

ANZEIGE



„Manche halten den Unternehmer für einen rühdigen Wolf, den man totschiagen müsse; andere meinen, er sei eine Kuh, die man ununterbrochen melken könne; nur wenige sehen in ihm ein Pferd, das den Karren zieht.“

(Winston Spencer Churchill)

Die Entwicklung von innovativen Medikamenten ist riskant, zeitintensiv und teuer. Bevor eine neue Substanz die Marktzulassung erhält, vergehen im Durchschnitt zehn bis zwölf Jahre. Die Aussichten, dass sie von der Phase I der klinischen Entwicklung bis zur viele Jahre späteren Zulassung erfolgreich ist, betragen im Durchschnitt nur zirka zehn Prozent. Ist ein neues Medikament schließlich zugelassen, muss es die Kosten für seine eigene Entwicklung, die Kosten für die 90 Prozent der fehlgeschlagenen Entwicklungen sowie die Kosten für zukünftige Medikamente erwirtschaften. Wie bei einem Generationenvertrag: Die heutigen Umsätze sichern die Innovationen von morgen.

Joseph-Wild-Straße 20
81829 München

www.celgene.de
info@celgene.de



Kleiner Mann braucht große Hilfe

■ **Der kleine Semseddin ist im November des vergangenen Jahres geboren. Die Schwangerschaft verlief unauffällig und komplikationslos. Doch mit dem Leben außerhalb der mütterlichen Schutzhülle änderte sich das schlagartig.**

PATIENTENREPORT

FREIBURG

Bereits im zweiten Lebensmonat zeigten sich erstmals Krankheits-symptome. Es kam zu einem rasch zunehmenden Ausschlag an der Haut des gesamten Körpers, zu anhaltendem Durchfall und Erbrechen. Semseddin musste in einer Kinderklinik aufgenommen werden. Eine Ursache für die Symptome konnte anfangs nicht gefunden werden. Wegen des starken Flüssigkeitsverlustes mussten Infusionen mit Flüssigkeit und Nahrung verabreicht werden, um den Nährstoffhaushalt des jungen Patienten aufrecht zu erhalten. Bei vermuteter Nahrungsmittelunverträglichkeit wurde die Ernährung auf eine leicht verdauliche und hypoallergene Säuglingsnahrung umgestellt. Nach einer vorübergehenden Besserung verschlechterte sich Semseddins Allgemeinzustand jedoch erneut. Aufgrund des hohen Eiweißverlustes durch die Durchfälle kam es zu generalisierter Flüssigkeitseinlagerung und einer ausgeprägten Gedeihstörung mit Ausbleiben des zu erwartenden Wachstums und Gewichtszunahme.

Diagnose

Die Ärzte konnten in diesem Stadium zahlreiche vergrößerte Lymphknoten feststellen und in den Blutuntersuchungen zeigte sich eine hochgradige Entzündungsreaktion. Die Untersuchung der Bauchorgane ergab zudem eine große Flüssigkeitsansammlung im Bauchfell und durch die Entzündung massiv verdickte Darmschlingen, welche Ursache für die Durchfälle und unzureichende Nahrungsresorption waren. Bei eingehender Betrachtung der Familiengeschichte fielen den Ärzten in verschiedenen Zweigen der Familie unklare Erkrankungen bei jungen männlichen Nachkommen mit Todesfolge auf. Schwere Durchfälle und Ekzemerkrankungen waren dabei eine wiederkehrende Beobachtung.

Diagnose IPEX-Syndrom

Bei Semseddin wurde daraufhin eine angeborene Fehlsteuerung des Immunsystems vermutet und er wurde in die Kinderklinik des Freiburger Universitätsklinikums überwiesen. Unter Leitung von Herrn Prof. Dr. Ehl wurden hier im Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) zahlreiche Untersuchungen zur Diagnosestellung wie die Charakterisierung der Lymphozyten durchgeführt. Dabei zeigte sich eine Fehlregulation des Immunsystems, welche für die Probleme Semseddins verantwortlich war. In einer speziellen Untersuchung von sogenannten regulatorischen T-Zellen konnte gezeigt werden, dass das hierfür verantwortliche Gen (FoxP3) bei Semseddin nicht intakt ist. Die fehlende Funktion des aus dem Gen resultierenden Proteins bedingt eine typischerweise schweren Immundysregulation. Dies führt nicht nur zu einer Immunschwäche mit einer Anfälligkeit für Infektionen sondern vor allem zu einer Fehlleitung des Immunsystems mit Angriff von körpereigenem Gewebe und zu Darmerkrankungen mit Ernährungsstörungen. Diese angeborene Erkrankung wird wegen ihrer Symptome IPEX-Syndrom genannt (Immundysregulation, Polyendokrinopathie - Enteropathie, X-chromosomales Syndrom).

Therapie und Heilung

Die einzige kurative Therapie des IPEX-Syndroms ist die Transplantation von blutbildenden Zellen wie sie beispielsweise im Knochenmark existieren; aus diesen Zellen entwickeln sich auch die Zellen des Immunsystems. So kann das fehlregulierte Immunsystem durch die sogenannten Stammzellen eines gesunden Spenders ersetzt werden. Glücklicherweise stimmten bei dem kleinen Jungen alle Transplantationsrelevanten Merkmalen der Blutzellen mit denen seiner fünfjährigen Schwester Mümine überein und die Knochenmarkstransplantation konnte auf der Transplantationseinheit der Kinderkrebshospital Freiburg durchgeführt werden. Semseddins Zustand besserte sich nach der Operation von Tag zu Tag. Erfreulicherweise entwickelte er einen zunehmenden Appetit mit guter Nahrungsverträglichkeit. Semseddin nahm wieder an Ge-



**BILDER, DIE...
...traurig machen - jedoch gleichzeitig Hoffnung schenken. Niemals aufgeben, lautet die Devise!**
FOTO: UNIVERSITÄT FREIBURG

wicht zu und heute, knapp vier Monate nach durchgeführter Knochenmarkstransplantation, geht es Semseddin sehr gut. Er ist mit seinen Schwestern zu

Hause und kann zum ersten Mal in seinem jungen Leben Kind sein.

TIM SCHÄFERL

redaktion.de@mediaplanet.com

FAKTEN

PID - Was ist das?

→ **Primäre Immundefekte (PID)** sind genetische Störungen des Immunsystems. Hieraus ergeben sich Störungen in der Entwicklung und Funktion von Abwehrzellen.

→ **Infektanfälligkeit ist das wichtigste Warnzeichen.** Folge der genetischen Störung ist meist eine Neigung zu häufigen, schwer verlaufenden oder ungewöhnlichen Infektionskrankheiten. PID führen aber auch oft zu einer Fehlsteuerung des Abwehrsystems mit der Folge von Autoimmunerkrankungen, entzündlichen Erkrankungen von Haut, Darm oder Lunge oder einer Vergrößerung von Milz oder Lymphknoten.

→ **Ursachen** von PID sind genetische Defekte. Das heißt aber nicht, dass nur Kinder betroffen sind. Auch Immundefizienzkrankungen, die sich erst im Erwachsenenalter zeigen, können durch genetische Defekte

bedingt sein.

→ **Es gibt keinen einfachen Bluttest,** um eine PID-Erkrankung festzustellen. In der Regel sind aufwendige Blutuntersuchen notwendig, deren Ergebnisse dann gemeinsam mit einer sehr sorgfältig erhobenen Krankengeschichte beurteilt werden müssen.

→ **Die Behandlung** bei der PID Erkrankung reicht von einer Antikörperinfusionen über die medikamentöse Dämpfung einer überschießenden Immunreaktion bei Autoimmunerkrankungen bis hin zur Stammzelltransplantation. Auch die Gentherapie wird bei Immundefekten bereits erfolgreich durchgeführt. Diagnose und Behandlung von PID sollte in einem erfahrenen Zentrum durchgeführt werden.

→ **In Deutschland** tritt PID ungefähr bei einer von 10.000 Personen auf.

DEUTSCHLAND

Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)

Das Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE) wurde 2009 von der Medizinischen Fakultät der Universität und dem Universitätsklinikum Freiburg mit Unterstützung des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) gegründet. Im FZSE wurde die in Freiburg vorhandene Expertise auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen zu einem interdisziplinären Kompetenz- und Koordinationszentrum auf höchstem Niveau zusammengeführt.

Ärzte und Wissenschaftler von mehr als 20 Kliniken und Instituten verschiedener Fachrichtungen des Universitätsklinikums Freiburg arbeiten interdisziplinär eng zusammen, um eine spezialisierte und koordinierte Diagnostik und Versorgung von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen zu gewährleisten.

Breites Spektrum seltener Erkrankungen zeigt, dass das Zentrum auf Verknüpfung beruht

Das Spektrum umfasst seltene Erkrankungen der Haut, der Muskulatur, des Skelettsystems, der Niere, der Lunge, der Augen, der Ohren, des Bindegewebes, des Knochenmarks und der Gefäße, aber auch Multiorgansyndrome. Das Konzept des Zentrums beruht auf einer engen Verknüpfung der klinischen Versorgung mit der wissenschaftlichen Forschung.

Fachübergreifende Zusammenarbeit zeichnen das Zentrum aus

Hohe ärztliche und pflegerische Kompetenz, moderne molekulare Diagnostik, innovative Behandlungsmöglichkeiten und fachübergreifende Zusammenarbeit zeichnen das Zentrum aus. Wegen der Seltenheit der Fälle ist die internationale Zusammenarbeit in der Forschung besonders wichtig. Dies alles wird erstmalig im FZSE zusammengeführt.

MARTIN HUFNAGEL

redaktion.de@mediaplanet.com

Unzählige Fehldiagnosen säumen oft den langen Leidensweg von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Spezialkliniken wie das CCI des Universitätsklinikums Freiburg, spezialisiert auf seltene Immunerkrankungen, möchten das ändern.

Zum Wohle des Patienten

Ein Problem bei seltenen Immunerkrankungen: Häufige und schwere Infektionen, die erste Anzeichen für eine schwerwiegende Krankheit sein können, werden oftmals rein symptomatisch behandelt, ohne nach den wahren Gründen zu forschen.

Die Universität und das Universitätsklinikum Freiburg sowie das Max-Planck Institut für Immunbiologie widmen sich mit weiteren Partnern in dem vom Bundesministerium für Bildung und Forschung geförderten Centrum für Chronische Immundefizienz der Behandlung und Erforschung der menschlichen Immunabwehr. Kommt ein Patient als Erwachsener nach einem manchmal lebenslangen Leidensweg oder als schwer krankes Kind in eine Spezialklinik wie das CCI und gelingt es, in den spezialisierten Laboren die wahre Ursache der Erkrankung aufzudecken, kann dem Patienten eine gezielte Therapie angeboten werden.

Das Besondere am CCI ist das altersübergreifende Konzept und die enge Zusammenarbeit zwischen Patientenbehandlung und Forschung.

Kinderärzte und Internisten, Spezialisten für das Abwehrsystem, für Infektionserkrankungen, für Bluterkrankungen und Knochenmarktransplantation sowie Grundlagenwissenschaftler aus Medizin und Biologie arbeiten hier unter der Leitung von Prof. Stephan Ehl und Prof. Reinhard Voll in einer eigenständigen Einrichtung zusammen. Das CCI hat eine hochmoderne Diagnostikeinheit eingerichtet, die in ständigem Austausch mit den Grundlagenwissenschaftlern des CCI steht und neue Testverfahren einrichtet, um Immundefizienz zu diagnostizieren.

Trotz aller neuen Techniken steht aber die ärztliche Fähigkeit, Anzeichen der Immundefizienz bei Patientengespräch und körperlicher Untersuchung richtig einzuordnen, immer noch an erster Stelle.

In interdisziplinären Konferenzen werden die Fälle diskutiert und gemeinsam wird nach der besten Behandlungsmöglichkeit gesucht. „Wir wollen verstehen, welche Auswirkungen genetische Veranlagungen und biologische Einflüsse auf das Immunsystem des Menschen haben. Mit den daraus folgenden Erkenntnissen soll in Zukunft vielen Menschen mit einem geschwächten oder funktionslosen Immunsystem geholfen werden“, so Prof. Dr. H. H. Peter, einer der Mitbegründer des CCI.

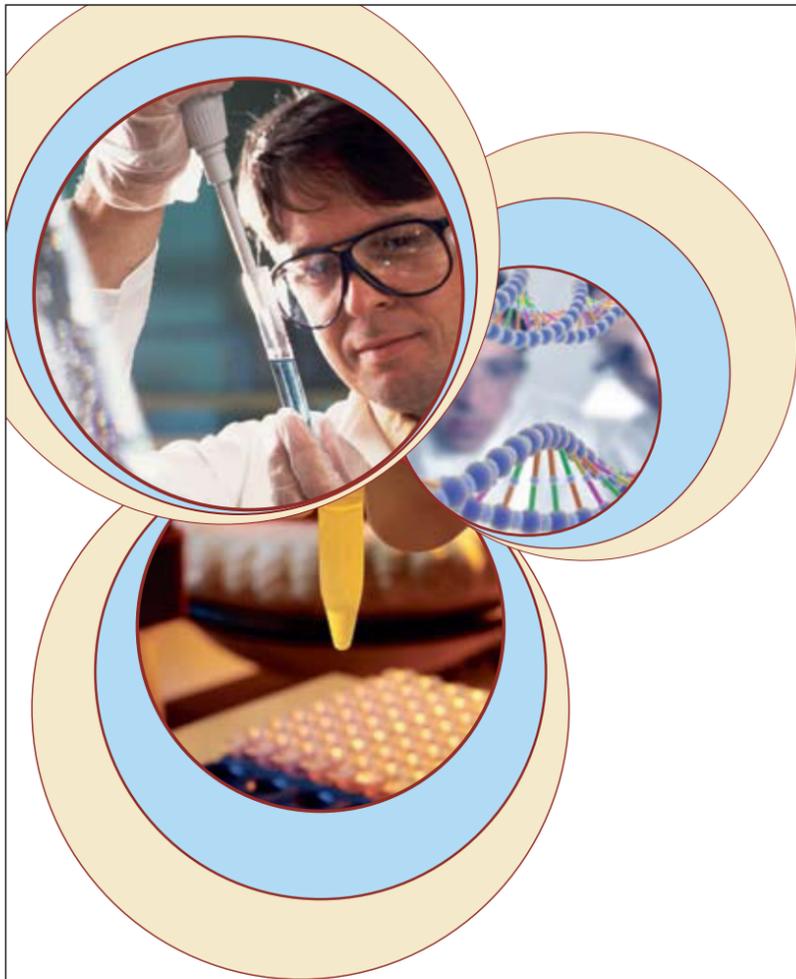
Mehr Informationen finden Sie unter:
<http://www.uniklinik-freiburg.de/cci/live/index.html>



GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung



„Wissenschaft ist ein integraler Bestandteil unserer Kultur. Es ist kein fremdartiger Geheimkult, betrieben von einer obskuren Priesterschaft, sondern eine der herrlichsten, intellektuellen Traditionen der Menschheit.“

(Stephen Jay Gould)

Die Fortschritte in der Medizin, zu denen auch die Erfindung und Entwicklung von modernen Arzneimitteln durch die pharmazeutische Industrie gehören, sind zivilisatorische Errungenschaften unserer technologischen Welt. Schließlich ermöglichen einige von ihnen die Heilung schwerer Krankheiten, viele andere tragen dazu bei, unheilbare Erkrankungen erträglicher zu machen. Medikamente liefern einen wichtigen Beitrag zur Verbesserung der Lebensqualität und zur Verlängerung des Lebens.

Joseph-Wild-Straße 20
81829 München

www.celgene.de
info@celgene.de



Ärzte und Wissenschaftler der Universität und des Universitätsklinikums Tübingen haben am 22. Januar 2010 das bundesweit erste Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) gegründet. Erstmals sind Lotsenfunktion für Patienten und Ärzte, notwendige interdisziplinäre Diagnose und Behandlung sowie Erforschung der Erkrankungen unter einem Dach verbunden.

ZENTRALITÄT UND VERNETZUNG

Die Idee zur Gründung des ZSE Tübingen wurde von Professor Olaf Rieß, Professor Ludger Schöls und Dr. Holm Graeßner entwickelt, als ein von der Europäischen Union gefördertes Forschungsprojekt zu den Ataxien, einer Gruppe seltener neurodegenerativer Erkrankungen, im Jahr 2008 seinem Ende entgegen ging. Zunächst war der Anspruch ein Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen und syndromale Entwicklungsstörungen zu gründen. Mit dem Bekanntwerden dieses Plans wurden die Drei jedoch mit Anfragen von Kollegen aus dem Tübinger Universitätsklinikum überflutet. Es zeigte sich, dass in Tübingen eine hohe Expertise für mehrere seltene Erkrankungen besteht und daher die Gründung eines Zentrums für viele seltene Erkrankungen sinnvoll war. Nach über einjähriger Vorbereitungszeit, in der das ZSE von

den zuständigen Landesministerien und den Universitätsgremien genehmigt wurde, konnte das Zentrum im Januar dieses Jahres offiziell eröffnet werden.

Untersuchung auf hohem Niveau

Patienten mit seltenen Erkrankungen werden im neuen Tübinger Zentrum auf hohem Niveau von Spezialisten mehrerer Fachdisziplinen gemeinsam versorgt. Dies ist gerade bei seltenen Erkrankungen erforderlich, da es sich bei der überwiegenden Zahl der seltenen Erkrankungen um komplexe Erkrankungen handelt, die oftmals mehrere Organsysteme betreffen. Das ZSE Tübingen strebt dabei an, dass auch ein Patient mit einer seltenen Erkrankung Zugang zu einer wissenschaftlich fundierten Diagnostik, Therapie, Beratung und Betreuung hat. Neben der hohen Qualität der Versorgung und einer kri-

tischen Anzahl der behandelten Patienten hat das Zentrum Forschungsexzellenz und die Beteiligung an klinischen Studien, das standardisierte Umgehen mit diagnostizierten Patienten und die nationale bzw. internationale Vernetzung zu seinen Qualitätskriterien erhoben.

Spezialzentren in Tübingen

Mit diesem Anspruch wurden in Tübingen inzwischen acht Spezialzentren eingerichtet. Das „Zentrum für Seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen“ (ZSNE), das „Comprehensive Cystic Fibrosis Centre Tübingen-Stuttgart“ (CCFC), das „Zentrum für Seltene Augenerkrankungen“ (ZSA), das „Zentrum für Seltene Hauterkrankungen“ (ZSH), das Zentrum für „Seltene kongenitale Infektionserkrankungen“ (ZSKI) sowie das „Zentrum für Seltene genitale Fehlbildungen der Frau“ (ZS-

GF) waren vom Beginn an dabei. Das bereits bestehende „Zentrum für kindliche Fehlbildungen im Kiefer- und Gesichtsbereich“ (ZKFKG) wurde eingegliedert und das „Zentrum für Neurofibromatosen“ (ZNF) neu gebildet. Parallel zu den Spezialzentren wurden mit Patientenportal, Zuweisportal und spezieller Registrierung der behandelten Patienten neuartige Strukturen für Menschen mit seltenen Erkrankungen etabliert. Für weitere innovative Projekte, wie Telemedizin, psychosoziale Betreuung und eine Zentrale für klinische Studien speziell für die seltenen, die in Planung sind, versucht das ZSE Tübingen gegenwärtig eine Finanzierung mittels Spenden zu ermöglichen.



TIM SCHÄFER

redaktion.de@mediaplanet.com



Evangelische Elisabeth Klinik
Ein Unternehmen der Paul Gerhardt Diakonie

Ihre Klinik am Potsdamer Platz

Lützowstraße 24–26 | 10758 Berlin | Telefon 030 2506-1

Fachabteilungen und Zentren

Allgemeine Chirurgie und Viszeralchirurgie | Chefarzt Dr. med. Ludger Bolle | Telefon 030 2506-238

Innere Medizin | Chefarzt Prof. Dr. med. Matthias Pirlich | Telefon 030 2506-249

Abdominalzentrum | Dr. med. Ludger Bolle/Prof. Dr. med. Matthias Pirlich | Telefon 030 2639-307

Lasermedizin | Chefarzt Prof. Dr. med. H.-Peter Berlien | Telefon 030 2506-900

Orthopädie und Unfallchirurgie | Chefarzt PD Dr. med. Stefan Klima | Telefon 030 2506-237

Plastische und Handchirurgie | Chefarzt Prof. Dr. med. Markus Küntscher | Telefon 030 2506-950

Ausführliche Informationen finden Sie im Internet unter www.pgdiakonie.de



ANZEIGE

Mitten in Berlin



RÜCKENSCHMERZEN sind nicht selten, jeder hatte sie schon einmal. Mitunter kann sich dahinter aber auch das Multiple Myelom verbergen.
FOTO: FOTOLIA

Schmerzhaft: Das multiple Myelom

Alles fing mit einem stechenden Schmerz im Nackenbereich an, der sich langsam in Richtung Rippen und Hüfte ausbreitete. Margot W. fühlte sich zunehmend antriebslos, litt unter Beinkrämpfen. Der Gang zum Hausarzt wurde für sie im doppelten Sinne ein schwerer.

Vergehen in der Regel viele Monate, schlimmstenfalls Jahre bis im Falle einer seltenen Erkrankung die richtige Diagnose gestellt wird, hatte Frau W. Glück im Unglück. Ihr Hausarzt hatte erst vor kurzem einen Fachbericht über seltene Knochenmarkserkrankung gelesen, deren Symptome sich mit den Beschwerden von Frau W. deckten. Ein Bluttest schaffte die niederschmetternde Gewissheit. Frau W. litt an einem multiplen Myelom. Bei dieser Krankheit handelt es sich um vielfach vom Knochenmark ausgehende Geschwulste, die durch die unkontrollierte Vermehrung von geschädigten Blutplasmazellen entstehen. Diese dringen an mehreren Stellen gleichzeitig ins Knochenmark und stören unter andere die Bildung von roten Blutkörperchen. Gleichzeitig wird der Wachstum knochenabbauender Zellen angeregt. Die daraus resultierenden Beschwerden sind vielfältig. Wie im Falle von Frau W. kann es zu Rückenschmerzen oder gar Knochenbrüchen kommen. Der Mangel an roten Blutkörperchen kann

zudem zu ständiger Müdigkeit führen. Auch Übelkeit und Erbrechen können ein Zeichen für ein Multiples Myelom (auch Plasmozytom genannt) sein, ebenso wie häufige Infekte und Neigungen zu Blutungen. Der Zeitpunkt der Erkrankung ist kein untypischer. Drei Viertel der Betroffenen sind, wie Frau W., älter als 60 Jahre. Im Falle der dreifachen Mutter, deren Krankheit sich im Frühstadium befand, verspricht die Behandlung in Form von Strahlentherapien in Verbindung mit zellwachstumshemmenden Medikamenten eine Möglichkeit, langfristig mit der Krankheit zu leben. Eine hundertprozentige Heilung ist nicht möglich. Ein Schock, den die Margot W. erst einmal verdauen musste. Mit Hilfe ihrer Kinder blickt sie heute, ein Jahr nach der erschreckenden Diagnose und einer darauffolgenden depressiven Phase, optimistischer in die Zukunft. Kontakte zu anderen Betroffenen, die seit vielen Jahren mit der Krankheit leben, zeigten ihr, dass unheilbar nicht gleich den Tod bedeutet. Gespräche mit Betroffenen haben ihr geholfen, sich mit der Krankheit zu arrangieren. Sie hat neuen Lebensmut gefasst und möchte das Leben noch lange genießen. Als Mutter dreier Kinder. Nicht als unheilbar Kranke.

TIM SCHÄFER

redaktion.de@mediaplanet.com

↓ FAKTEN

Über Das multiple Myelom

→ auch Plasmozytom oder Kahler-Krankheit genannt) ist eine Krebserkrankung des Knochenmarks.

Kennzeichen

→ Bösartige Vermehrung der Plasmazellen, die Antikörper oder Antikörperbruchstücke produzieren.

Symptome

→ Knochenschmerzen. Auflösung der Knochen. Spontane Knochenbrüche. Anstieg des aus dem Knochen gelösten Calciums im Blut. Abnahme der im Knochenmark gebildeten Blutkörperchen.

Folgen

→ Die im Übermaß produzierten und oftmals abnormen Antikörper können durch Ablagerung im Gewebe zu Funktionsstörungen vieler Organe, wie etwa Nierenversagen und zur Beeinträchtigung der Durchblutung führen.

Die Diagnose

→ wird durch eine Blutuntersuchung, röntgen der großen Knochen und Knochenmarkpunktion gestellt.

Behandlung

→ Chemotherapie, Medikamente, die das Immunsystem beeinflussen und die Knochenauflösung hemmen, Knochenmarkstransplantation.

Ohne Behandlung

→ beträgt die mittlere Lebenserwartung sechs Monate, mit Chemotherapie Jahre und nach einer Knochenmarkstransplantation fünf Jahre.

ANZEIGE

Cytonet – innovative Therapien für seltene und lebensbedrohende Erkrankungen

- ▶ **Führend** in der Herstellung zelltherapeutischer Produkte.
- ▶ **Fokussiert** auf biotechnologische Therapieentwicklung bei lebensbedrohenden Krankheiten.
- ▶ **Spezialisiert** auf klinische Studien bei Harnstoffzyklusdefekten und anderen seltenen Leberstoffwechselstörungen.



www.cytonet.de

Warum mögen nicht alle Menschen Café au lait?

Eltern entdecken bei ihren Kindern „Milchkaffee-Flecken“ auf der Haut. Oft ist es ein langer und schmerzhafter Weg bis deutlich wird, dass diese die ersten Merkmale der **Tumorerkrankung Neurofibromatose** sind.

Entstellung, Erblindung, Ertaubung und Querschnittslähmung sind mögliche Folgen. In Deutschland sind ca. 35.000 Menschen betroffen.

Modelle, wie unser **THERAPEUTISCHES GÄSTEHAUS**, setzen dort an, wo Medizin an ihre Grenzen stößt, wo Heilung bislang noch nicht möglich ist.

Ihre finanzielle Unterstützung hilft die soziale, schulische und berufliche Integration - insbesondere von Kindern und Jugendlichen - zu ermöglichen. Ihr Beitrag hilft die gesellschaftliche „Ausgrenzung“ der Betroffenen zu verhindern.

Mehr Informationen zur **Neurofibromatose** und unserem **Therapeutischen Gästehaus** für bessere Lebensqualität erhalten Sie unter www.von-recklinghausen.org



Spendenkonto
Hamburger Sparkasse
Konto 1220125932
BLZ 200 505 50

Diagnose: Bösartiger Gehirntumor

■ Laut Weltgesundheitsorganisation (WHO) gibt es vier unterschiedliche Tumoren-Klassifikationen des zentralen Nervensystems. Der WHO Grad I bezeichnet gutartige Tumore die operativ entfernt werden können, der WHO Grad IV wiederum äußerst bösartige Tumore, die dem Patienten keine Heilungschancen in Aussicht stellen.

Der Berliner Arzt Rudolf Virchow, seines Zeichens Begründer der modernen Pathologie, benutzte erstmals 1863 den Begriff Gliom. Dieser umschrieb eine Hirneigene Form von Gehirntumoren, die möglicherweise ihren Ausgang in den sogenannten Glia-Vorläuferzellen des Zentralnervensystems nehmen. Die genaue Ursache ist bis heute nicht umfassend geklärt. Der häufigste bösartige hirneigene Tumor ist das Glioblastom (Glioblastoma multiforme). Es weist feingewebliche Ähnlichkeiten mit den Gliazellen des Gehirns auf und wird aufgrund der sehr schlechten Prognose nach der WHO-Klassifikation der Tumoren des zentralen Nervensystems als Grad IV eingestuft. Damit fällt es in die Kategorie, die den Patienten die schlechtesten Heilungsaussichten verspricht. Zudem entwickeln sich die Beschwerden wegen des raschen Wachstums meistens innerhalb weniger Wochen bis Monate. Erste Symptome können anhaltende und ungewohnte Kopfschmerzen, aber auch neu auftretende epileptische Anfälle sein. Hinzu können neurologische Ausfälle wie Läh-



GUTARTIGE UND BÖSARTIGE TUMORE werden in verschiedene WHO Grade unterteilt. FOTO: POLYLOOKS

mungen, Aphasien und Sehstörungen kommen. In der Regel sind es oft auffällige Persönlichkeitsveränderungen, Apathie oder psychomotorische Verlangsamung, die den Patienten zum Arzt führen. Weitere Anzeichen für eine Erkrankung, wie Hirndruck, Erbrechen, Som-

nolenz und Koma treten spät auf und sind prognostisch ungünstig. Wird ein solcher Tumor diagnostiziert, muss der Betroffene mit einer maßgeblichen Reduktion der Überlebenszeit rechnen, denn eine endgültige Heilung kann derzeit nicht erreicht werden. Die Behandlungs-

möglichkeiten dienen in erster Linie der Linderung. Mit der operativen Reduktion der Tumormasse, Bestrahlung und Chemotherapie wird versucht, dem Patienten so viel Leidensdruck wie möglich zu nehmen. Den psychischen Leiden kann das nur bedingt Abhilfe schaffen, denn das Wissen um den baldigen Tod ist allgegenwärtig. Die mittlere Überlebenszeit liegt gerade mal in der Größenordnung von Monaten, selten überleben manche Erkrankte länger und nur wenige schaffen es mehrere Jahre mit der Erkrankung zu leben. Zwar mittlerweile Medikamente auf dem Markt, deren Wirkung das Leben des Patienten um einige Monate verlängert, jedoch ist es bis heute der Pharmaindustrie unter Mithilfe einer großen Ärzteschaft nicht gelungen eine Regelung durch den Gesetzgeber durchzusetzen, welche die Kostenübernahme verbindlich regelt. Auch Studien, die lebensverlängernde Medikamente empfehlen, konnten dahingehend bis zum heutigen Zeitpunkt nichts ändern. Ein Zustand, der bei den jährlich 3500 Betroffenen in Deutschland nur Unverständnis wecken wird. Auch wenn sich ihre Krankheit nicht heilen lässt, so möchte doch jeder von ihnen, dass bis zum Ende ihres Lebens alles unternommen wird, um ein möglichst langes und menschenwürdiges Leben zu führen. Ein frommer Wunsch im Angesicht des nahenden Todes.

TIM SCHÄFER

redaktion.de@mediaplanet.com

FAKTEN

über gute & bösartige Tumore

■ **Hinter der Bezeichnung „Krebs“** verbergen sich eine Vielzahl an Erkrankungen mit jeweils typischen Charakteristika. Allen gemeinsam ist die Tendenz des Tumorwachstums in das umgebende Gewebe hinein sowie der Tumorausbreitung in andere Organe oder in das Lymphsystem. Man spricht daher auch von „bösartigen“ Erkrankungen. „Gutartige“ Tumoren wachsen zwar auch am Ort ihrer Entstehung, wachsen aber nicht in das sie umgebende Gewebe hinein.

■ **Zu den gutartigen Tumoren** gehören beispielsweise das Lipom (gutartige Wucherung des Fettgewebes), das Hämangiom (gutartige Wucherung von Blutgefäßen) oder das Neurinom (gutartige Wucherung von Nervengewebe). Die jeweiligen entsprechenden bösartigen Bezeichnungen sind Liposarkom, Hämangiosarkom und neurogenes Sarkom. Insgesamt sind die als Sarkome bezeichneten Tumoren sehr selten, sie machen etwa 1 Prozent aller bösartigen Tumoren aus.

Medikamente gibt es erst seit kurzem

Was haben die Krankheiten hereditäres Angioödem, Mukopolysaccharidose I und Phenylketonurie gemeinsam? Sie sind nicht nur selten und tragen schwer aussprechbare Namen – gegen sie wurden innerhalb der letzten Jahre auch erstmals Medikamente entwickelt.

Es sind glücklicherweise nicht die einzigen seltenen Krankheiten, für die sich die Behandlungsmöglichkeiten wesentlich verbessert haben. Insgesamt haben Unternehmen seit dem Jahr 2000 sogar 62 neue „Orphan Drugs“, also Medikamente gegen solche Krankheiten, zur Zulassung gebracht. Über 3 Millionen Menschen in der Europäischen Union können damit heute bereits behandelt werden. An mehr als 800 solcher Medikamente wird

zurzeit intensiv gearbeitet. Jeden Monat kommen neue Projekte forschender Pharma-Unternehmen dazu.

Vernachlässigte Krankheiten waren gestern

Das zeigt, dass mit den richtigen Rahmenbedingungen auch seltene Krankheiten nicht länger vernachlässigte Krankheiten bleiben müssen. Im Falle der Unternehmen war ein wesentlicher Schritt zugunsten solcher Rahmenbedingungen die europäische Orphan Drug-Regulation: Sie hat für Anreize und wis-

senschaftliche Unterstützung für Unternehmen gesorgt, die willens sind, Medikamentenentwicklung auch für kleine Patientengruppen voranzutreiben. Doch angesichts der vielen Tausend seltenen Krankheiten bleibt weiterhin noch viel zu tun!

Nächster Schritt: bessere Vernetzung

Wichtig ist im nächsten Schritt eine Stärkung und bessere Vernetzung der Grundlagenforschung zu seltenen Erkrankungen. Denn nur, wenn ein Krankheitsprozess verstanden ist, kann daran eine Therapieentwicklung anknüpfen! Hier leisten die EU und Deutschland mit gezielten Förderprogrammen Aufbauarbeit. Wichtig sind aber auch die Patientenverbände, die seltenen Krankheiten überhaupt erst einmal zu öffentlicher Wahr-

nehmung verhelfen und die sich für Patienten einsetzen – wie etwa die ACHSE. Gut ist, dass zudem die Politik den Boden dafür bereitet hat, dass alle wesentlichen Akteure in einem nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen, der NAMSE, zusammen kommen und einen nationalen Aktionsplan zur besseren Versorgung solcher Patienten erarbeiten. Auch wir engagieren uns in diesem Bündnis.

Ähnliche Bündnisse haben sich auch in anderen europäischen Ländern formiert. Damit stehen die Chancen gut, dass mit jedem Jahr mehr Menschen, die bisher vergeblich auf Linderung oder Heilung gehofft haben, künftig gut geholfen werden kann.

STEFAN KLOTZ

redaktion.de@mediaplanet.com

DEBATTE

■ Aktuelles zur genetischen Beratung

! Die „Genetische Kompatibilität“ zu ergründen, ist das Ziel der genetischen Beratung. Im Vorfeld einer Schwangerschaft soll mit Hilfe dieser geklärt werden, welche genetischen Risiken bei der Erfüllung des Kinderwunsches bestehen. Mögliche Defekte im Genpool werden untersucht und ins Verhältnis gestellt. Dadurch soll die Wahrscheinlichkeit etwaiger Erbkrankheiten beim Kind aufgeklärt werden. Anhand der Ergebnisse wird über Präventionsmaßnahmen oder Behandlungen informiert. Dazu gehört auch ein möglicher Schwangerschaftsabbruch oder der Verzicht auf eigenen Nachwuchs. Die Kosten für eine genetische Beratung werden in Deutschland von allen gesetzlichen und privaten Krankenkassen übernommen.

■ Genetische Beratung - Mensch gegen Natur?

! Skepsis ist häufig die erste Reaktion, wenn es sich um das Thema genetische Beratung dreht. Viele Menschen verbinden damit die Sehnsucht des Menschen, Gott zu spielen. Kinder nach dem eigenen Ideal zu schaffen. Eine schreckliche Vorstellung, die den Kern der genetischen Beratung in keiner Weise gerecht wird. Vielmehr geht es um solche Fragen, wie die einer jungen Frau, die bereits zwei Fehlgeburten hinter sich hat, deren Gefühl sich zwischen Vorfreude auf das Kind mit Angst um dessen Leben vermischt und die mit Hilfe der Beratung wissen will, ob die dritte Schwangerschaft ihr endlich den lang ersehnten Kinderwunsch erfüllt. Die Analyse des Genpools kann beispielsweise Menschen, die im Laufe ihres Lebens mit Erkrankungen bei sich, ihren Kindern oder im familiären Umfeld konfrontiert wurden, Klarheit über eine mögliche Vererbung verschaffen. Die genetische Beratung dient dazu, Ängste zu nehmen. Sie schafft vor allem Gewissheit und hilft bei der Entscheidungsfindung. Das mögen einige Menschen als Eingriff in Mutter Natur ansehen, für die Betroffenen ist es jedoch auch die Möglichkeit, sich Klarheit zu verschaffen, um anstehende schwerwiegende Entscheidungen selbstbestimmt und verantwortungsbewusst treffen zu können. Das Leben steht im Vordergrund. Mehr Infos finden sich auf: www.caritas.de

TIM SCHÄFER

redaktion.de@mediaplanet.com



Dr. Wolfgang Plischke, Vorsitzender des Verbands der forschenden Pharma-Unternehmen, vfa

IM BILD

FAKTEN

Duchenne
Muskeldystrophie

IMPRESSIONEN

Duchenne Muskeldystrophie

Die Muskeldystrophie vom Typ Duchenne (Muskelschwund, DMD) wurde von Guillaume-Benjamin Duchenne bereits im 19. Jahrhundert in Paris beschrieben. Infolge des Muskelschwundes kommt es zu schmerzhaften Fehlstellungen von Gelenken und Knochenverformungen. Die Krankheit tritt meist schon im frühen Kindesalter auf und schreitet fort.

FOTO: HEIKO SCHÄFER

Kala Azar

IMPRESSIONEN

Kala Azar

Bei der viszeralen Leishmaniose (auch bekannt als Dum-Dum-Fieber, Schwarzes Fieber oder Kala-Azar) werden die inneren Organe (lateinisch viscera = Eingeweide) befallen. Die Übertragung erfolgt über Sandfliegen. Sie verläuft in der Mehrzahl der Fälle symptomlos und heilt spontan aus. Treten Krankheitszeichen auf, sind in der ersten Linie Lymphknoten, Milz und Knochenmark betroffen.

FOTO: HEIKO SCHÄFER

Morbus Pompe

IMPRESSIONEN

Morbus Pompe

Morbus Pompe ist eine seltene, fortschreitende Erbkrankheit. Sie verursacht eine im Laufe der Zeit voranschreitende Muskelschwäche, die häufig auch zu Atemproblemen führt. Ursache ist der Mangel oder das Fehlen eines Enzyms, der Alpha-Glukosidase (auch: Saure Maltase). Seit April 2006 besteht die Möglichkeit, die gentechnisch hergestellte Alpha-Glukosidase als Infusion zuzuführen.

FOTO: HEIKO SCHÄFER

nes alphabet

Mukoviszidose

IMPRESSIONEN

Mukoviszidose

Die Mukoviszidose ist eine Erbkrankheit, die nur auftritt, wenn eine Person das betreffende, schadhafte Gen von beiden Eltern geerbt hat. In Deutschland erkrankt etwa eines von 2.000 Neugeborenen, wobei rund drei Millionen gesunde Genträger die Krankheit weitergeben können. Eine ursächliche Behandlung ist nicht möglich, lediglich die Behandlung der Symptome.

FOTO: HEIKO SCHÄFER

Genetische Beratung als Basis der Diagnostik

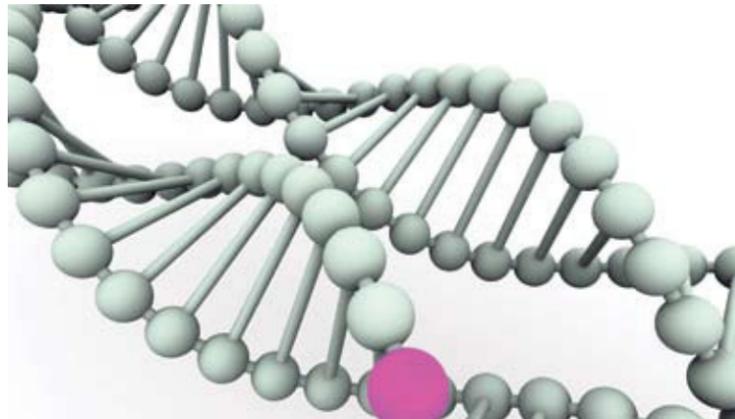
■ **Frage:** Welche Möglichkeiten bietet die genetische Beratung?

■ **Antwort:** Sie informiert darüber, ob eine Erkrankung erblich ist oder nicht und ermöglicht, genetische Ursachen früh zu erkennen. Ratsuchenden soll durch die Beratung ermöglicht werden, auf der Grundlage von neutralen Informationen eine eigenständige Entscheidung zu treffen.

Für die Entstehung von rund 5000 Erkrankungen wird heute entweder eine genetische Ursache vermutet oder sie wurde bereits nachgewiesen. So konnten für derzeit etwa 2500 genetische Erkrankungen schon die molekularen Ursachen aufgeklärt werden. Dies bedeutet, dass in bestimmten Abschnitten der Erbsubstanz DNA, nämlich in Genen, Veränderungen (Mutationen) identifiziert wurden, die mit dem Auftreten einer Erkrankung einhergehen. Die Erkenntnisse über die molekulargenetischen Vorgänge, die bei einer erblichen Erkrankung eine Rolle spielen, haben zu bedeutenden Fortschritten von deren Diagnostik geführt. Daher können inzwischen für viele dieser Erkrankungen spezielle genetische Untersuchungen im Rahmen einer Routinediagnostik angeboten werden.

Genetische Diagnose

Vor und nach einer solchen genetischen Diagnostik wird den an einer Untersuchung interessierten Klienten oder Patienten eine genetische Beratung angeboten. Dies



GENETIK ALS URSACHE: bei der Entstehung von rund 5000 Krankheiten der Fall.

PHOTO: NAME SURNAME

entspricht dem Vorgehen, wie es das deutsche Gendiagnostikgesetz (GenDG) vorsieht, das am 01.02.2010 in Kraft getreten ist.

Genetische Beratung

Genetische Beratungen können nicht nur in Anspruch genommen werden, wenn eine Diagnostik geplant ist. In einer Beratung können sämtliche Fragen zu Erkrankungen, Fehlbildungen oder anderen Merk-

malen, die mit einer möglichen erblichen Ursache einhergehen, erörtert werden. Es können sich interessierte Einzelpersonen oder Familien (Ratsuchende), die diese Fragestellungen für sich selbst oder für ihre Kinder geklärt haben möchten, genetisch beraten lassen. Genetische Beratungen werden von speziell ausgebildeten Fachärzten für Humangenetik oder Ärzten mit der Zusatzbezeichnung „medizinische

FAKTEN

Was beinhaltet ein genetisches Beratungsgespräch?

- **Anamnese** (Erhebung der persönlichen gesundheitlichen Vorgeschichte)
- **Erstellung eines Stammbaums** (Erhebung der familiären gesundheitlichen Vorgeschichte bis in die dritte Generation)
- **Interpretation** und Bewertung vorhandener ärztlicher Befunde und Be-

fundberichte

- **Körperliche Untersuchung** des Probanden oder dessen Familie; wenn dies für die Fragestellung von Bedeutung ist, auch Untersuchungen von Blut oder Geweben
- **Vermittlung zu Kontakten** mit Selbsthilfegruppen, wenn gewünscht.

Genetik“ angeboten. Bei entsprechender Fragestellung kann der behandelnde Arzt eine Überweisung für den humangenetischen Spezialisten ausstellen. Die Beratung soll es den Ratsuchenden ermöglichen, auf der Grundlage der vermittelten Informationen Entscheidungen für oder gegen die Durchführung einer genetischen Diagnostik zu treffen, Wahrscheinlichkeiten für das Auftreten von erblichen Merkmalen oder Erkrankungen zu bewerten, sich auf sie einzustellen oder Lösungsmöglichkeiten bei Problemstellungen zu finden. Die Entscheidungen, die sich aus einem Beratungsgespräch ableiten lassen, sind allein von den Ratsuchenden zu treffen. Genetische Berater sind angehalten, die persönliche Entscheidungsfindung der Ratsuchenden zu unterstützen, jedoch nicht direkt zu beeinflussen („Nicht-Direktivität“ der genetischen Beratung). Die Teilnahme an einer genetischen Beratung und Durchführung einer genetischen Diagnostik ist freiwillig und dient allein dem persönlichen Wohle des Ratsuchenden. Genetische Beratung und Diagnostik dürfen nicht für allgemeine gesellschaftliche oder gesundheitspolitische Ziele beansprucht werden. Es gelten, wie für andere ärztliche Leistungen auch, besondere Sorgfalt bei der Wahrung der Rechte von Ratsuchenden hinsichtlich Aufklärung, Datenschutz und Schweigepflicht.

TIM SCHÄFER

redaktion.de@mediaplanet.com

STEFAN KLOTZ

redaktion.de@mediaplanet.com

BERATUNGS-TIPPS

■ Wer kann sich genetisch beraten lassen?

! Personen, die selbst deren Partner oder Familienangehörige von einer erblich bedingten Krankheit betroffen sind oder bei denen eine solche vermutet wird.

■ Wunschkinder

! Personen, die ein Kind mit einer erblich bedingten Erkrankung oder Fehlbildung haben und bei denen weiterer Kinderwunsch besteht.

■ Risikoschwangerschaften

! Personen, die zum Zeitpunkt der Geburt ihres Kindes 35 Jahre und älter sind und bei denen Kinderwunsch oder Schwangerschaft bestehen.

■ Mehr Infos bekommen

! Personen, die sich über Grenzen und Möglichkeiten einer vorgeburtlichen Diagnostik informieren möchten.

■ Fertilitätsstörungen

! Personen, die selbst oder deren Partner an Fertilitätsstörungen leiden oder bei unerfülltem Kinderwunsch und geplanter Sterilitätsbehandlung.

■ Fehlgeburten

! Personen, bei denen wiederholt Fehlgeburten unklarer Ursache aufgetreten sind.

■ Verwandter Partner

! Personen, die mit ihrem Partner verwandt sind.

ANZEIGE


bio·logis
the genetics information company

selten ist relativ

es gibt fast **5000** seltene erkrankungen mit **genetischer** ursache.

insgesamt sind seltene erkrankungen **gar nicht so selten:**

allein in deutschland sind **4 millionen menschen** betroffen.

es vergehen durchschnittlich **7 jahre**, bis eine seltene erkrankung **richtig diagnostiziert** wird.

das können wir **schneller, denn** das **seltene** ist bei uns **häufig:**

<http://bio.logis.de>

NEWS



Orphan Arzneimittel für seltene Erkrankungen

■ **Menschen mit seltenen Erkrankungen waren lange Zeit die Waisenkinder des Gesundheitswesens; ausgewiesene medizinische Spezialisten fehlten, Therapieoptionen und – im Besonderen – Arzneimittel waren rar.**

Orphan Drugs - Arzneimittel für seltene Erkrankungen: Einer der Gründe für die wenigen Arzneimittel für seltene Erkrankungen (Orphan Drugs) war, dass es sich auch für die pharmazeutische Industrie betriebswirtschaftlich kaum rechnete, Arzneimittel für diese Leiden zu entwickeln. Bei den weltweit erfassten, ca. 30.000 Erkrankungen, handelt es sich bei etwa 5.000 - 7.000 Krankheitsgeschehen um sog. Orphan Diseases. Davon sind nur wenige gut beschrieben, es existieren kaum Kompetenzzentren, die sich mit der Erforschung und Behandlung dieser Erkrankungen beschäftigen und meist fehlen adäquate Arzneimitteltherapien. Um diesem Problem entgegenzuwirken, erließ die EU-Kommission im Jahr 2000 die Verordnung zur Förderung von Arzneimitteln für seltene Erkrankungen (Orphan Drug Verordnung: EU-Verordnung 141/2000). Um die, mit dieser Regelung verbundene, Förderung zu erhalten (besonders die 10 Jahre der Marktexklusivität), muss ein Unternehmen für solch ein Arzneimittel bei Zulassung dessen Zusatznutzen nachgewiesen haben – im Prinzip existiert also genau dass, was in Deutschland jetzt für alle neuen Arzneimittel eingeführt werden soll, bereit seit Jahren für Orphan Drugs.

Arzneimittelboom für seltene Krankheiten?

Gab es im Jahr 2000, als die Verordnung in Kraft trat, insgesamt nur 8 zugelassene Orphan Drugs, so sind es seit Beginn der Neuregelung im Jahr 2000 bis heute 63 neue Orphan Drugs in Europa, die eine arzneimittelrechtliche Zulassung durch die EMA erhalten haben (Stand November 2010). Die Forschungsausgaben für Orphan Drugs sind seit Einführung der Verordnung um etwa 200% gestiegen. Die Verordnung war erfolgreich, die darin enthaltenen Anreize wirkten. Davon profitieren heute eine Vielzahl von Patienten und ihre Familien. Es gibt aber nach wie vor viel zu tun. Bei der

großen Anzahl seltener Erkrankungen (siehe oben) sind die verfügbaren Arzneimittel natürlich erst ein Anfang. Die meisten Menschen mit seltenen Leiden warten immer noch auf wissenschaftliche Durchbrüche aus den Forschungslabors der Biotech- und Pharmaindustrie, die die Grundlage ihrer – oft genug auch lebensrettenden – Therapien bilden könnten.

Sparen auf Kosten der Patienten?

Die Arzneimittelspargesetze der deutschen Bundesregierung drohen der Förderung der Orphan Drugs jedoch einen empfindlichen Dämpfer zu versetzen. Anders als fast alle europäischen

Nachbarn hat Deutschland die Orphan Drugs nicht von den gegenwärtigen Sparmaßnahmen ausgenommen. Entgegen der Intention der EG Verordnung 141/2000 und gegen den Willen des Patientenbeauftragten der Bundesregierung, Wolfgang Zöller, hat der liberale Wirtschaftsminister Philipp Rösler durchgesetzt, dass auch Orphan Drugs den erhöhten Herstellerabgaberrabatt zahlen müssen. Zwar hat der Gesetzgeber die Orphan Drugs von einer doppelten Nutzenbewertung ausgenommen – allerdings nur bis zu einer Umsatzgrenze von 50 Millionen Euro. Die große Gefahr, die nun besteht ist, dass diese Politik der Bundesregierung – ähnlich eines Dominoeffekts – auf die anderen europäischen Länder übergeht, denn Deutschland gilt als Referenzland bei der Preisgestaltung von Arzneimitteln. Dann wäre der Frühling bei der Entwicklung von Arzneimitteln für Patienten mit seltenen Erkrankungen schnell wieder vorbei. Menschen mit seltenen Erkrankungen wären dann erneut die Waisenkinder des Gesundheitswesens.

FAKTEN über Amnog

■ **Das im November 2010 verabschiedete Gesetz zur Neuordnung des Arzneimittelmarktes (AMNOG)** verlangt u.a., dass der Hersteller künftig für alle neuen Arzneimittel anhand geeigneter Dossiers Nachweise für einen Zusatznutzen seines Arzneimittels erbringt. Voraussetzung für die Zulassung eines Medikaments zur Behandlung einer seltenen Erkrankung durch die europäischen Behörden ist entweder: Für eine Erkrankung gibt es bislang keine effektive Therapie und die Wirksamkeit und Sicherheit der neuen Therapie wurde in klinischen Studien gezeigt. Oder: Der Beweis eines Zusatznutzens gegenüber einer bereits existierenden Alternativtherapie konnte erbracht werden. Das heißt: Bei Orphan Drugs, müsste die Notwendigkeit des – nochmaligen – Nachweises eines Zusatznutzens prinzipiell

entfallen. Laut Bundesministerium für Gesundheit ist diese Erleichterung aber nur für solche Arzneimittel angemessen, die aufgrund ihrer Zulassung für seltene Erkrankungen einen geringen Umsatz erwirtschaften. Erreicht dagegen der pharmazeutische Unternehmer mit einem Orphan Drug ein Umsatzvolumen von mehr als 50 Millionen Euro, so ist – entgegen jeglicher Logik – der Nachweis des Zusatznutzens, der ja bereits im Rahmen des Zulassungsverfahrens auf EU-Ebene gezeigt wurde, erneut zu erbringen. In diesem Zusammenhang stellt sich berechtigterweise die Frage, mit welcher Begründung wissenschaftliche Fakten zur Wirksamkeit und Sicherheit eines Medikaments mit dessen Kosten für das Gesundheitssystem vermischt werden.

TIM SCHÄFER
redaktion.de@mediaplanet.com

TIPPS ORPHAN



FOTO: FOTOLIA

■ **Seit 1983**

Der Begriff „Orphan Arzneimittel“ oder „Orphan Drug“ wird seit 1983 für Arzneimittel, die für seltene Krankheiten eingesetzt werden, verwendet. Die Einstufung als seltene Krankheit ist weltweit unterschiedlich geregelt. In der EU ist eine Erkrankung selten, wenn weniger als 5 pro 10.000 Einwohner davon betroffen sind (Vgl.: USA - weniger als 7,5 pro 10.000 Einwohner).

■ **Nur wenige Betroffene**

Bei Orphan Diseases sind nur wenige Patienten betroffen. Daher liegen die Entwicklungskosten für Orphan Drugs in der Regel über den mit ihnen erwirtschafteten Einnahmen während der Laufzeit des gesetzlichen Patentschutzes. Aus diesem Grund erließen die USA 1983 den Orphan Drug Act, der die Förderung und Entwicklung derartiger Arzneimittel zum Ziel hat. Die EU zog im Jahr 2000 mit der Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden nach.

■ **Für seltene Leiden**

Medikamente für seltene Leiden werden bei der Zulassung durch ein beschleunigtes und kostengünstigeres Zulassungsverfahren gefördert. Im Hinblick auf die medizinischen Fakten, die zu erbringen sind, sind die Zulassungsvoraussetzungen jedoch exakt die gleichen, wie bei allen anderen Arzneimitteln auch. Um den Status eines Arzneimittels für seltene Erkrankungen zu erhalten muss zusätzlich ein zentralisiertes Verfahren durchlaufen werden. Laut aktuellem Stand sind EU-weit 63 Medikamente arzneimittelrechtlich als Orphan Drug zugelassen.

■ **Seit zehn Jahren**

Orphan Drugs unterliegen zehn Jahre dem Marktexklusivitätsschutz, der dem Urheber das alleinige Vertriebsrecht an dem Arzneimittel sichert. Sollte in dieser Zeit ein weiteres Arzneimittel die Zulassung erhalten, das z.B. bei gleicher Wirksamkeit weniger Nebenwirkungen hat, ist es möglich, dass die Marktexklusivität aufgehoben wird.

STEFAN KLOTZ
redaktion.de@mediaplanet.com

IM BILD

TIPP



ZUM ARZT GEHEN
VORSORGE IST ALLES

■ Auch bei seltenen Krankheiten gilt: umso eher man sie entdeckt, desto höher sind die Chancen auf Heilung oder zumindest ein beschwerdefreies Leben.

FOTO: FOTOLIA

Lasertherapie bei seltenen Erkrankungen

■ **Chronisch seltene Erkrankungen müssen nicht immer angeboren sein. Sie können entweder durch Unfall oder andere Erkrankungen erworben sein oder sich bei einer angeborenen Anlage erst im Laufe des Lebens als Komplikation entwickeln. Das Spektrum dieser Erkrankungen ist entsprechend vielfältig.**

In der Allgemeinheit sicherlich am bekanntesten sind die Muskelkrankungen und die Stoffwechselstörungen, die durch das Neugeborenen-Screening heute vielfach frühzeitig erkannt und behandelt werden können. Daneben gibt es aber auch Erkrankungen, die zu Fehlbildungen und Tumoren führen. Auch wenn sie äußerlich unterschiedlich erscheinen und auch unterschiedliche genetische Veränderungen haben, so haben einige dieser Erkrankungen doch eine gemeinsame Störung im Stoffwechsel, so dass ein alter, fast in Vergessenheit geratener Begriff wieder seine Berechtigung erhält: Die Phakomatosen. Sie alle haben eine Störung im sogenannten RAS-Stoffwechsel, die aber zu völlig unterschiedlichen Reaktionen führt. Bei der Neurofibromatose v. Recklinghausen und der tuberösen Sklerose Bourneville-Pringle bilden sich Tumore aus, bei dem Sturge-Weber-Syndrom und dem Parks-Weber-Klippel-Trenaunay-Syndrom Gefäßfehlbildungen. Obwohl diese riesige Ausmaße annehmen können, sind es immer Gewebswucherungen bestehendes Gewebes und keine tumorösen Neubildungen.



FOTO:FOTOLIA

Hilfe durch Lasertherapie

Auch wenn man die Ursachen nicht beseitigen kann, kann die Lasertherapie diesen Patienten vielfach helfen. Beim Recklinghausen und beim Bourneville-Pringle können die zum Teil auf dem ganzen Körper befindlichen Tumore entfernt und damit nicht nur die Entstellung vermindert, sondern vor allem Komplikationen wie Entzündungen, Infektion und Entartungen verhindert werden. Bei den Gefäßfehlbildungen wird durch die Laserbehandlung die Durchblutung wieder normalisiert. Geschieht das rechtzeitig, können vielfach die Gewebswucherungen vermieden werden, zumindest werden die Komplikationen wie Blutungen und Ge-

rinnungsstörungen verringert. Auch zu den Gefäßfehlbildungen, obwohl genetisch ganz andere Störungen vorliegen, gehört der M. Fabry und der M. Osler. Bei der Hereditären Hämorrhagischen Teleangiektasie des M. Osler-Rendu-Weber kann durch die Laserbehandlung die Häufigkeit und Stärke der lebensbedrohlichen Blutungen verringert werden. Eine andere Gruppe ist das basaloide Naevuszell- Gorlin- Goltz-Syndrom. Neben Fehlbildungen der Knochen entwickeln die Patienten bereits im jungen Alter bösartige Hauttumore. Basaliome, wie sie sonst eher typisch für den alten Menschen sind. Da diese Tumore sich über den ganzen Körper verteilen und immer wieder neubilden, ist ein Herausschnei-

den gar nicht möglich. Mit der Photodynamischen Lasertherapie (PDT) können diese Tumore frühzeitig immer wieder behandelt werden, so dass so ein Wachsen in die Tiefe und eine Streuung verhindert werden kann.

Baustein im Behandlungskonzept

Auch zu den Chronisch seltenen Erkrankungen gehören die Keloide. Sie sind immer erworben, nach Verbrennungen, Operationen und Unfällen und verursachen wachsende behindernde schmerzhaft Narben. Über die Ursachen ist noch nicht genau bekannt, aber sie bilden krankhafte Gefäßneubildungen, die zu diesen Beschwerden führen. Mit dem gleichen Laserprinzip, mit dem man Feuermale und Blutschwämme behandelt, kann man diese Gefäßneubildungen auch behandeln und somit bei diesen Patienten das Leiden lindern. Typisch für alle diese chronisch Seltenen Erkrankungen ist, dass sie nicht nur ein Symptom, sondern häufig unterschiedliche Erkrankungen verursachen. Darum ist der Laser nicht das Allheilmittel, sondern ein Baustein im Behandlungskonzept.

TIM SCHÄFER

redaktion.de@mediaplanet.com

Doppeltes Glück im Unglück

„Seltene Krankheiten sind Mutationen“, sagt der Schauspieler und Künstler Gerald Uhlig-Romero. „Was dabei tatsächlich als Fehler oder als Voraussetzung für die Eroberung eines neuen Lebensraums zu sehen ist, stellt sich meist erst im Nachhinein heraus. Die Evolution ist kein Ingenieur, sie ist eine Bastlerin.“

Uhlig Romero muss es wissen. Von Geburt an leidet der Betreiber des Café Einstein, einem beliebten Treffpunkt an der Prachtallee Unter den Linden, an der seltenen Krankheit Morbus Fabry. „Ich wurde quasi im Krankenzimmer des Lebens zur Welt gebracht. Seit meiner frühen Kindheit hatte sich - durch die Symptome dieser Krankheit - die Hölle in mir eingerichtet. Ein Leben auf Messers Schneide, dass in den frühen Jahren

geprägt war von fieberartigen Anfällen und der Unwissenheit was diese auslöst. „Immer, wenn ich Fieber bekam, und das geschah mindestens einmal im Monat, hatte ich das Gefühl, bei lebendigem Leib zu verbrennen“, schreibt Uhlig-Romero in seiner Autobiographie „Und trotzdem lebe ich“. Der 57-jährige konnte sich erst vor vier Jahren auf die Gewissheit stützen, welche Krankheit ihm das Leben, seit seiner Geburt, zur Hölle machte. „In der Fachwelt bezeichnet man Fabry als „Lysosomale Speicherkrankung“. Vereinfacht gesprochen: Die Müllverbrennungsanlage im Körper funktioniert nicht. Eiweißstoffe, Nukleinsäuren und Fette werden nicht abgebaut sondern speichern sich in den Zellen an und zerstören sie. Fabry ist eine Multi-systemerkrankung, die auch nur interdisziplinär diagnostiziert und behandelt werden kann! Morbus Fabry zerstört letztlich ein großes Kunst-

werke der Natur: den menschlichen Körper mit seinen Blutgefäßinnenwänden, das Herz, die Nieren, das Gehör, das Nervensystem. Und schneller als man denkt, ist man dem Tode anheim gegeben.“ Das den Umstand die Diagnose seiner tödlichen Erkrankung noch zu erleben verdankt er in erster Linie seiner Frau. Hätte die gebürtige Argentinierin ihm nicht eine Niere gespendet, für Uhlig-Romero hätte den Zeitpunkt der Erkenntnis über sein Leiden höchstwahrscheinlich nicht mehr erlebt. „Selbst viele Ärzte wissen wenig über die seltenen Krankheiten. Morbus Fabry kann, wie die meisten „seltenen Krankheiten“, nur diagnostiziert werden, wenn der nach Facharztzuständigkeiten aufgeteilte menschliche Körper bei den Ärzten wieder als Gesamtkunstwerk wahrgenommen wird.“ Diesem Anliegen einer interdisziplinären Zusammenarbeit unterstützt Uhlig-Romero als Schirmherr der MFSH e.V.

Selbsthilfe Gruppe. Gerald Uhlig-Romero möchte mit seiner Arbeit, wie der „Seltenes Alphabet“-Ausstellung die bis vor kurzem in seinem Berliner Café zu bestaunen war und das Zusammenspiel von Evolution, Mutation, Krankheit und Gesundheit künstlerisch interpretierte, nicht nur die öffentliche Sicht auf seltene Erkrankungen verändern, sondern durch sein Wirken auch Betroffenen Mut machen. „Wir wissen heute, dass wir diese Krankheit haben, wir kennen den Täter, der seit unserer Kindheit diesen schmerzhaften Körperkrimi in uns verursacht hat. Für uns gibt es sogar zwei Therapien, was für viele andere „seltene Krankheiten“ nicht der Fall ist: also doppeltes Glück im Unglück.“

STEFAN KLOTZ

redaktion.de@mediaplanet.com

TIPPS



Anwendung der Lasermedizin bei Chronisch Seltenen Erkrankungen

■ 50 Jahre Laser

Der Laser ist in diesem Jahr 50 Jahre geworden. Im Laufe der Zeit haben sich verschiedene Laserverfahren zur Behandlung dieser Erkrankungen etabliert. Tumore können mit dem Laser entweder herausoperiert bzw. präzise abgetragen werden, im Gewebe durch Wärme verödet (koaguliert) oder mit einer Photodynamischen Therapie (PDT) zerstört werden. Mit der interstitiellen Therapie (ITT), intraluminären oder endovenösen Therapie (EVLV) werden die angeborenen Gefäßanomalien behandelt, mit der Photodisruption die kapillären Fehlbildungen wie das Feuermal.

■ Hämangiom oder Blutschwamm

Unter dem Sammelbegriff „Hämangiom“ oder „Blutschwamm“ werden die unterschiedlichsten Erkrankungen zusammengefasst. Die „International Society for the Study of Vascular Anomalies“ (ISSVA) unterscheidet streng die angeborenen Gefäßanomalien in Gefäßtumoren und Gefäßfehlbildungen. Die auf Belov und Loose zurückgehende Hamburger Klassifikation teilt die angeborenen Gefäßanomalien nach den drei Grundfragen „Was? Wo? Wie?“ ein, wobei die entwicklungsgeschichtlichen (embryologischen) Aspekte bestimmend sind. Damit lassen sich alle angeborenen Gefäßanomalien präzise und sicher klassifizieren und so eine rationale Therapie planen.

■ Vasculäre Malformationen

Zu den Gefäßfehlbildungen (vasculäre Malformationen) zählen das Sturge-Weber- und das Klippel-Trenaunay-Syndroms, die venösen Malformationen wie blue-rubber-bleb-Syndrom, die arteriellen Malformationen, wie das Angioma racemosum, Parks-Weber-Syndrom, und das Lymphangiom mit den Sonderformen des Gorham-Stout-Syndroms und der Lymphangiomyomatose. Das Kasabach-Merrit-Syndrom gehört nicht zu den Fehlbildungen, sondern ist eine Gerinnungskomplikation bei einer besonderen Form des angeborenen Gefäßtumors, dem Hämangioendotheliom.

TIM SCHÄFER

redaktion.de@mediaplanet.com

NEWS

TIPP

7

STÖRUNGEN ERKENNEN

Die Stoffwechselkrankheit Porphyrie

PORPHYRIE



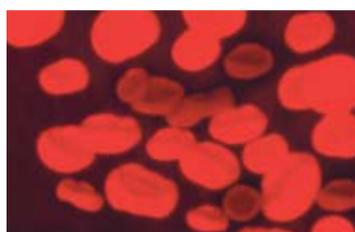
FOTO:FOTOLIA

Die Diagnose der Porphyrie ist schwierig. Symptome sind in der Regel unspezifisch und Überschneidungen einzelner Formen nicht selten.

Die akute intermittierende Porphyrie (AIP) ist die häufigste akute Form. Es handelt sich um eine vererbte Erkrankung von der 10 von 100 000 Menschen betroffen sind. Diese sind in der Regel zwischen dem 20. und 40. Lebensjahr. Die Symptome sind: kolikartige Bauchschmerzen (90 Prozent), Erbrechen (80 Prozent) und Verstopfung (75 Prozent). Zusätzlich treten neurologische Symptome bei 50 bis 60 Prozent auf. Gesteigerte Lichtempfindlichkeit und Hautveränderungen an den lichtexponierten Stellen könnte die Folge sein. Informationen und Unterstützung finden Sie auch bei der Selbsthilfegruppe: www.porphyrrie-selbsthilfe.de

■ Die Porphyrien sind meist erbliche Störungen der Biosynthese von Häm, dem sogenannten Blutfarbstoff, welcher in acht biochemischen Schritten entsteht. Jeder dieser Schritte kann von einem Gendefekt betroffen sein. Somit existieren sieben unterschiedliche Formen genetisch bedingter Porphyrie.

reputischen Vorgehens. Basierend auf den klinischen Symptomen und dem Verlauf können die verschiedenen Porphyriefformen in akute und nicht-akute Formen eingeteilt werden. Die akuten Porphyrien manifestieren sich in erster Linie unter dem Symptom akuter Bauchschmerzen, wobei die Schmerzen als krampfartig, diffus und lang anhaltend beschrieben werden. Begleitend findet man oftmals Übelkeit und Erbrechen. Weitere Symptome sind unter anderem Bluthochdruck, schneller Herzschlag, auch Lähmungen der Gliedmaßen und Lähmungen der Atemhilfsmuskulatur, Krampfanfälle sowie Bewusstseinsstörungen bis hin zum Koma. Die akute intermittierende Porphyrie (AIP) ist die häufigste akute Porphyriefform, es handelt sich um eine autosomal dominant vererbte Erkrankung, von der ca. 10 von 100 000 Menschen betroffen sind und welche sich vorwiegend zwischen dem 20. und 40. Lebensjahr manifestiert.



BIOSYNTHESE
Porphyrien sind meist erbliche Störungen
PHOTO: FOTOLIA

Charakteristika und Therapie

Die charakteristischen klinischen Zeichen der AIP sind kolikartige Bauchschmerzen (90 Prozent), Erbrechen (80 Prozent) und Verstopfung (Obstipation) bei 75 Prozent, was nicht selten zur Fehldiagnose einer Blinddarmentzündung, mitunter sogar zur Operation führen kann. Neurologische Symptome treten zusätzlich bei 50 bis 60 Prozent auf. Im Gegensatz zu den nicht-akuten Porphyrien treten keine Veränderungen der Haut auf. Diese wiederum sind gekennzeichnet

net durch gesteigerte Lichtempfindlichkeit und Hautveränderungen an den lichtexponierten Stellen des Körpers wie Gesicht und Handrücken mit vermehrten Pigmentierungen oder Blasenbildung. Steht eine (akute) Porphyrie (als Ursache der beobachteten Symptome) fest, so ist der erste Schritt das Absetzen der auslösenden Faktoren. Da Häm als Endprodukt seine eigene Biosynthese hemmt, führt die intravenöse Gabe von Häm zur Hemmung der Produktion toxischer Vorstufen. Die Gabe von Häm Arginat sollte so früh wie möglich erfolgen und führt meistens sehr schnell zu einer Entlastung des Patienten von den schweren Symptomen. Bis zum Eintreffen des Häm Arginats kann die Behandlung mit einer Glukoseinfusion überbrückt werden.

TIM SCHÄFER

redaktion.de@mediaplanet.com

IM BILD

TIPP



VOR ORT

Seltene Alphas

✱ war der Name einer Ausstellung des Künstlers Gerald Uhlig-Romero, die im Herbst in Berlin auf das Thema Seltene Krankheiten aufmerksam gemacht hat. Durch die künstlerische Umsetzung des Themas versuchte der Künstler und Inhaber des Berliner Café Einstein unter den Linden, der selbst seit seiner Geburt an der Seltenen Krankheit Morbus Fabry erkrankt ist, einen natürlichen Umgang mit dem Thema Seltene Krankheiten zu ermöglichen und ein Bewusstsein für die Einzigartigkeit eines jeden Menschen zu schaffen - egal ob krank oder gesund. Prominente Gäste der Ausstellungseröffnung waren Dr. Eckart von Hirschhausen und Eva Luise Köhler, die Ehefrau des ehemaligen Bundespräsidenten Horst Köhler, die schon seit 2005 Schirmherrin des Verein Achse e.V., der Allianz chronisch seltener Erkrankungen ist.

FOTO: HEIKO SCHÄFER

PROFESSIONELLER EINBLICK

Prof. Roland M. Schaefer, Leiter der Inneren Medizin im Universitätsklinikum Münster, über die **Diagnose und Behandlung** der seltenen Speicherkrankheit Morbus Fabry

Im Fokus der Forschung: Morbus Fabry

lassen Sie mich zu Beginn erklären, worum es sich bei dieser seltenen Krankheit handelt: Die Fabry-Erkrankung ist eine erblich bedingte lysosomale Speicherkrankheit. Wir wissen, dass Frauen, die über 2 X-Chromosome verfügen und die Mutation nur auf einem Chromosom tragen, die Überträgerinnen sind. In der Regel sind sie auch weniger schwer betroffen als männliche Patienten. Frühsymptome im Kindesalter sind die sog. Akroparästhesien, anfallsartige, brennende Schmerzen in Händen und Füßen, die vor allem bei Fieber und nach körperlichen Anstrengungen auftreten. Typisch für die betroffenen Kinder sind auch eine verminderte Schweißbildung und Bauchschmerzen nach dem Essen.

Diagnostisch hilfreich sind die sogenannten Angiokeratome. Dabei handelt es sich um Hautveränderungen, die mit dem bloßen Auge erkannt werden können. Angiokeratome sind kleine, rötliche bis blauschwarze Gefäßveränderungen, die häufig im Bereich des Nabels, des Beckens und der Oberschenkel zu finden sind, aber auch an den Schleimhäuten auftreten können. Für mich und meine Kollegen sind diagnostisch richtungsweisend zudem

„Frauen sind in der Regel weniger schwer betroffen als männliche Patienten.“

Prof. Roland M. Schaefer, Leiter der Fabry-Ambulanz am Universitätsklinikum Münster

die Veränderungen im Bereich des Auges. So kommt es an der Hornhaut zu typischen wirbelförmigen Einlagerungen, die beispielsweise der Augenarzt mit der Spaltlampe unschwer erkennen kann, und die praktisch beweisend für eine Fabry-Erkrankung sind.

Krankheitsverlauf

In den meisten Fällen die mir bekannt sind, vermuten weder die Betroffenen selbst, noch die Eltern oder auch der Hausarzt ernste Ursachen hinter den oben genannten Beschwerden. Die Betroffenen entwickeln im Laufe ihres Lebens (nach dem 30. Lebensjahr) eine fortschreitende Nierenschwäche, die unbehandelt vor allem bei männlichen Patienten zur Dialysepflichtigkeit führt. Am Herzen kommt es zu einer Verdickung des Herzmuskels, zu Rhythmusstörungen und schließlich zum Nachlassen der Pumpfunktion. Im Bereich des Gehirns kann sich die Erkrankung als Schlaganfall manifestieren. Gerade bei Schlaganfällen im jungen Erwachsenenalter (early stroke) sollte auch immer an einen Morbus Fabry gedacht werden.

Diagnosesicherung

Die Diagnose erfolgt bei männlichen Patienten durch den Nachweis einer erniedrigten alpha-Galaktosi-

dase-Aktivität im Plasma. Die Enzymaktivität bei Fabry-Patientinnen ist dagegen sehr unterschiedlich. Aufgrund der zufallsbedingten Inaktivierung eines X-Chromosoms kann bei betroffenen Frauen die Messung der alpha-Galaktosidase A erniedrigte oder auch völlig normale Enzymaktivitäten ergeben. Deshalb ist bei Fabry-Patientinnen immer eine molekulargenetische Analyse des alpha-Galaktosidase-Gens notwendig.

Enzymersatztherapie

Infolge der Nieren- und Herzbeteiligung war früher die Lebenserwartung deutlich herabgesetzt, sie lag im Durchschnitt bei etwa 50 Jahren. Heute können wir das fehlende Enzym mit Hilfe von Infusionen (40 min alle 2 Wochen) von gentechnisch hergestellter alpha-Galaktosidase A ersetzen. Aus klinischen Studien zur Enzymersatztherapie wissen wir außerdem, dass es möglich ist, die Ablagerungen weitgehend zum Verschwinden zu bringen. Für den Erfolg dieser Therapie ist allerdings entscheidend, die Betroffenen möglichst frühzeitig zu diagnostizieren und zu behandeln, bevor es durch die Ablagerungen zu strukturellen Organschäden gekommen ist.

SELBSTHILFE

Die MFSH – Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V

→ möchte durch ihre Arbeit die medizinisch-soziale Versorgung Betroffener verbessern. Das soll zum einen durch den Erfahrungsaustausch untereinander, zum anderen durch Sammeln aller bestehender Informationen ermöglicht werden.

Wissenschaftliche Tagungen

→ Des Weiteren organisiert der Verein wissenschaftliche Tagungen, nationale und internationale Patiententreffen, Informationsveranstaltungen und Fortbildungen. Schirmherr ist der ebenfalls an Morbus Fabry erkrankte Gründer des bekannten Berliner Café Einstein an der Straße Unter den Linden Gerald Uhlig-Romero. In seiner Autobiographie „Und trotzdem lebe ich“ beschreibt der 57-jährige Uhlig-Romero, der seit seiner Geburt an der Krankheit leidet, wie er die Symptome dieser Erkrankung erlebte. Mindestens einmal im Monat bekam er hohes Fieber.

Lebensretter

→ Ein Gefühl, so die Beschreibung Uhlig-Romerros, als würde man innerlich bei lebendigem Körper verbrennen. Nach jahrzehntelanger Ungewissheit wurde die Krankheit erst im Alter von 53 Jahren diagnostiziert. Zu diesem Zeitpunkt hatte er bereits eine lebensrettende Nierenspende seiner Frau erhalten. Heute nutzt Gerald Uhrig-Romero seine Kontakte zu Politik, Kunst und Kultur, um die Öffentlichkeit für das Thema zu sensibilisieren. Mehr Infos über den Verein unter www.fabry-selbsthilfe-gruppe.de

STEFAN KLOTZ

redaktion.de@mediaplanet.com

ANZEIGE



Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Erkrankungen Tübingen

- Zentrum für Seltene neurologische Erkrankungen & Entwicklungsstörungen (ZSNE)
- Comprehensive Cystic Fibrosis Centre Tübingen-Stuttgart (CCFC)
- Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA)
- Zentrum für Seltene Hauterkrankungen (ZSH)
- Zentrum für Seltene Kongenitale Infektionserkrankungen (ZSKI)
- Zentrum für Seltene Genitale Fehlbildungen der Frau (ZFGF)
- Zentrum für Kindliche Fehlbildungen im Kiefer- und Gesichtsbereich (ZKFKG)
- Zentrum für Neurofibromatosen (ZNF)

www.zse-tuebingen.de, Email: info@zse-tuebingen.de, Infotelefon: 07071-2985170 (Mo-Fr 11.30-13.00)

IM BILD

FAKTEN

starke
chronische
Schmerzen

IMPRESSIONEN

Starke chronische Schmerzen

 Chronische Schmerzen sind weit verbreitet, zum Beispiel als Kopf oder Rückenschmerzen und beeinträchtigen die Betroffenen erheblich. Weitaus drastischer wirken sich aber die - glücklicherweise seltenen - Formen starker chronischer Schmerzen aus. Für rund 58.000 Menschen in Europa gilt, dass ihre Schmerzen nur noch mit einer ‚intra-thekalen Schmerztherapie‘, bei der durch kontinuierliche Infusion ein Schmerzmittel in den mit Flüssigkeit gefüllten Raum um das Rückenmark herum injiziert wird, gelindert werden können, während andere Medikamente bei ihnen keine ausreichende Wirkung zeigen.

FOTO: HEIKO SCHÄFER



Wenn wir so

MUTIG

sind wie die Menschen
denen wir helfen...



dann
sind wir wirklich

MUTIG

Shire Deutschland GmbH – Mut zur Entwicklung von Medikamenten gegen seltene Erkrankungen

Seltene Erkrankungen sind häufig genetisch bedingt, mit zunehmenden Komplikationen verbunden und enden oft tödlich. Für viele dieser Erkrankungen gibt es derzeit keine oder nur eingeschränkte Therapiemöglichkeiten. Bis zum Jahr 2000 kam im Schnitt jährlich nur ein Medikament zur Behandlung einer seltenen Erkrankung auf den Markt – und das bei 6.000 bis 7.000 seltenen Erkrankungen, die bereits identifiziert sind. Allein in Deutschland summiert sich die Zahl der Betroffenen auf circa 4 Millionen Menschen.

Shire – ein weltweit agierender Anbieter von Spezialpräparaten – engagiert sich seit rund zehn Jahren auch auf dem deutschen Pharmamarkt. Shire Deutschland mit Sitz in Berlin vertreibt innovative Arzneimittel, die die Lebensqualität der Patienten deutlich steigern können. Der Geschäftsbereich Human Genetic Therapies ist auf die Erforschung von seltenen genetischen Erkrankungen spezialisiert. Ziel des Geschäftsbereichs ist es, Ursache und Verlauf dieser komplexen und

oft lebensbedrohlichen genetischen Erkrankungen zu erforschen, um den betroffenen Patienten durch innovative Therapien ein besseres Leben zu ermöglichen.

Allerdings ist das wirtschaftliche Risiko für Unternehmen, die sich in diesem Bereich engagieren, sehr hoch. Denn vom Labor bis zur Marktreife sind Aufwand und Kosten mit der Entwicklung von Medikamenten gegen Volkskrankheiten zu vergleichen. Auf dem Markt finden Medikamente für seltene Erkrankungen jedoch aufgrund der sehr geringen Patientenzahl nur wenige Abnehmer. Damit sich Unternehmen stärker engagieren, hat die EU im Jahr 2000 die 'Europäische Verordnung über Arzneimittel für seltene Erkrankungen' erlassen. Die europäische Arzneimittelagentur (EMA) unterstützt seitdem Hersteller bei der Durchführung klinischer Studien, berät sie beim Studiendesign und befreit sie teilweise von Gebühren. Shire gelang es bis heute Medikamente gegen vier seltene Erkrankungen auf den Markt

zu bringen: Morbus Hunter, Morbus Fabry, Morbus Gaucher und hereditäres Angioödem.

Beim hereditären (erblichen) Angioödem kommt es immer wieder zu entstellenden Hautschwellungen, schmerzhaften Schwellungsattacken im Magen-Darm-Trakt, aber auch zu lebensbedrohlichen Schwellungen im Kehlkopfbereich. Bei Morbus Hunter, Morbus Fabry und Morbus Gaucher reichern sich Stoffwechselprodukte in verschiedenen Organen und Geweben an, wodurch diese zunehmend geschädigt werden. Ursache ist der Mangel an funktionsfähigen Enzymen zum Abbau dieser Stoffwechselprodukte. Diese Enzyme können in einem aufwändigen Verfahren gentechnologisch hergestellt werden. Die Entwicklung von Therapien für diese seltenen Erkrankungen ist das Ergebnis langjähriger Forschungsarbeit des Geschäftsbereichs Human Genetic Therapies von Shire. Mit weltweit nahezu 600 Mitarbeitern widmet der Geschäftsbereich sein gesamtes Wissen und Können diesem Ziel.