

SELTENE ERKRANKUNGEN



TIPPS FÜR

MEHR LEBENS-
QUALITÄT

ZUSAMMEN SIND WIR VIELE

Mit Mut und Ausdauer, gegen die Ungewissheit - Ein Einblick in Schicksale, Hoffnungen und Fördermöglichkeiten.

HAE
Neue Therapien
für gefährliche
Schwellungen

Lunge
Seltene
Krankheit bleibt
oft unerkannt

Kompetenzzentrum
Auf die
Zusammenarbeit
kommt es an

VORWORT

Menschen mit einer Seltenen Erkrankung fühlen sich allein gelassen: die rund vier Millionen Betroffenen in Deutschland durchlaufen jahrelange Odysseen durch unzählige Arztpraxen, bis sie eine Diagnose erhalten.

Es bewegt sich etwas für die „Waisen der Medizin“

Nicht nur, dass sich das Jahr dem Ende neigt, auch diese Sonderausgabe „Seltene Erkrankungen“ pünktlich zur Jahreswende bietet eine gute Gelegenheit, zurückzublicken: Was ist im letzten Jahr (und in denen davor) für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreicht worden? Wo müssen wir uns weiter dafür einsetzen, damit die Situation der „Waisen der Medizin“ - der rund vier Millionen Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland - verbessert wird?

Den Seltenen eine Stimme geben

→ So unterschiedlich die einzelnen Krankheitsbilder der über 6000 verschiedenen Seltenen Erkrankungen auch sind, die Betroffenen stehen vor den gleichen Herausforderungen: Zum Teil jahrelange Diagnosewege, kaum vorhandene Therapien, zu wenig Experten, großer Informationsmangel und ebenso großer Forschungsbedarf. Die ACHSE, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, mit mittlerweile 107 beigetretenen Selbsthilfeorganisationen, steht den Betroffenen zur Seite: Beratung, Unterstützung und Vernetzung von Ärzten und Experten und Verbesserung von Informationen gehören



„Wir brauchen mehr Öffentlichkeit und Verständnis für diese Menschen.“

Eva Luise Köhler
Schirmherrin
ACHSE e.V.

zu den direkten Hilfestellungen. Daneben gibt die ACHSE den Seltenen eine gemeinsame Stimme, indem sie die krankheitsübergreifenden Anliegen bündelt und diese in Politik und Gesundheitswesen, in Wissenschaft und Forschung vertritt und in die Gesellschaft trägt.

Großer Aktionstag im Februar

→ Die größte öffentliche Plattform ist der jährliche Tag der Seltenen Erkrankungen: der Rare Disease Day immer am letzten Tag im Februar. In diesem Jahr haben sich 44 Länder weltweit engagiert, in Deutschland gab es in 15 Städten Stände und Veranstaltungen. An diesem Tag wurde zum vierten Mal der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen verliehen. Er ging an Prof. Christoph Klein und sein Team für die Entwicklung einer experimentellen Gentherapie. Die Fotowanderausstellung „Waisen der Medizin - Leben mit einer Seltenen Erkrankung“ ist am Rare Disease Day in Berlin eröffnet worden und dann nach München, Hannover und Freiburg gezogen. Der ACHSE Central Versorgungspreis für chronische seltene Erkrankungen wurde erstmalig im Mai dieses Jahres verliehen - für Konzepte, die die besonderen Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in innovativen wie engagierten Versorgungsmodellen

umsetzen. Außerdem sind in diesem Jahr die NAMSE-Vertreter in ihren konkreten Arbeitsprozess getreten - NAMSE ist das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, in dem ACHSE zusammen mit dem BMG und dem BMBF die Hauptsäulen bildet.

Wir stehen trotzdem noch am Anfang

→ Und all dies ist nur ein kleiner Ausschnitt dessen, was im vergangenen Jahr angestoßen und erreicht wurde. Doch wir stehen trotzdem noch am Anfang: Noch immer gibt es viele Betroffene in Deutschland, in unserer Nachbarschaft, in unserem Bekanntenkreis, im Berufsleben, die sich mit ihrer Seltenen Erkrankung allein gelassen fühlen und von den genannten Erfolgen noch nicht profitieren konnten. Wir brauchen mehr Öffentlichkeit und Verständnis für diese Menschen, die durch ihre Erkrankung oft im Schatten der Gesellschaft leben. Auch diese Sonderveröffentlichung trägt einen Teil dazu bei, indem sie informiert, Bewusstsein und Aufmerksamkeit schafft.

Ich wünsche Ihnen ein erfülltes Neues Jahr und eine interessante Lektüre

Eva L. Köhler

WIR EMPFEHLEN



Priv.-Doz. Dr.
Michael Kreuter

SEITE 08

„Seltene Krankheiten werden oftmals relativ spät diagnostiziert“

MEDIA PLANET

We make our readers succeed!

SELTENE ERKRANKUNGEN
ZWEITE AUSGABE, DEZEMBER 2011

Verantwortlich für den Inhalt
dieser Ausgabe



Dominique Stoll
Tel: +49 (0)30 887 11 29 48
Fax: +49 (0)30 887 11 29 37

E-Mail: dominique.stoll@mediaplanet.com

Business Development:

Kristina Schlüter

Editorial Manager:

Jennifer Pott

Senior Designer:

Sebastian Bensch

Text:

Juliane Gringer, Sebastian Schmid, André Tucic, Rania von der Ropp

Lektorat:

Mathias Bunte

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

Christian Züllig

Mediaplanet Verlag Deutschland GmbH

Münzstraße 15, 10178 Berlin
Neuer Wall 80, 20354 Hamburg
Königsallee 14, 40212 Düsseldorf

www.mediaplanet.com

Vertriebspartner: DIE WELT, am 29.12.2011

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



Foto: Universitätsklinikum Bonn / Medienzentrums

Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB)

Im ZSEB arbeiten verschiedene Einrichtungen des Universitätsklinikums interdisziplinär zusammen.

Gemeinsam bieten sie ein effizientes und attraktives Versorgungsangebot für Patienten mit seltenen Erkrankungen. Darüber hinaus werden Forschungsaktivitäten sowohl im Bereich der patientenorientierten klinischen For-

schung als auch in der Grundlagenforschung nachhaltig unterstützt. Insgesamt soll zum Wohle der Patienten eine enge Verknüpfung der klinischen Versorgung mit der wissenschaftlichen Forschung erreicht werden.

Ausgehend von den Schwerpunkten des Universitätsklinikums hat sich das ZSEB auf bestimmte seltene Erkrankungen spezialisiert.

■ Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems

■ Zentrum für seltene neurologische Bewegungsstörungen, Muskelerkrankungen und Epilepsien

■ Zentrum für Histozytosen

■ Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen

■ Zentrum für Polyposiserkrankungen des Magen-Darm-Trakts

■ Zentrum für angeborene intestinale Atresien

■ Zentrum für angeborene seltene Hypotrichosen

■ Zentrum für seltene Augen-erkrankungen



Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn
Universitätsklinikum Bonn
Sigmund-Freud-Straße 25
D-53127 Bonn

Sprecher:
Prof. Dr. med. Thomas Klockgether

Koordination:
Dr. rer. nat. Christiane Stieber
Telefon: +49 (0)228 6885 441
Telefax: +49 (0)228 6885 401
E-Mail: cstieber@uni-bonn.de

Zentrum
für seltene
Erkrankungen
Bonn

Jeder Patient verdient Hoffnung



VIROPHARMA

ViroPharma Incorporated ist ein internationales biopharmazeutisches Unternehmen, das seine Aufgabe in der Entwicklung und Vermarktung innovativer Arzneimittel sieht, mit denen bestehende Therapielücken geschlossen werden können. Wir sehen uns in der Verpflichtung, für Erkrankungen, für die es bislang nur wenige oder gar keine Behandlungsmöglichkeiten gibt, neue Arzneimittel zur Marktreife zu bringen. Dabei und bei allem, was wir tun, haben die Bedürfnisse der Patienten und Ärzte in unserem gesamten Unternehmen stets oberste Priorität. Wir setzen alles daran, aus den viel versprechenden Möglichkeiten der modernen Arzneimittelentwicklung neue Therapien zu schaffen, die zur Heilung oder Verbesserung der Lebensqualität der Patienten beitragen.



Frage: Bedeuten Schwellungen an Haut, Schleimhäuten und Organen immer eine Allergie?

Antwort: Nein, es kann auch eine seltene Erbkrankheit bedeuten: HAE. Sie ist nicht heilbar, aber es gibt Therapien.

OFT WIRD VIELE JAHRE LANG FALSCH BEHANDELT

Starke Schwellungen der Haut oder der Schleimhäute, auch der Schleimhäute der inneren Organe, die unter anderem heftige Bauchschmerzen auslösen können: Patienten mit diesen Symptomen wird oft gesagt, dass das allergische Reaktionen oder akute Entzündungen seien. Doch es kann auch eine seltene Erbkrankheit dahinter stecken - das hereditäre Angioödem, kurz: HAE.

„Von den ersten Beschwerden bis zur richtigen Diagnose dauert es im Durchschnitt etwa 13 bis 16 Jahre“, sagt Markus Magerl, Dermatologe an der Berliner Charité. «In der Zeit werden die Patienten falsch behandelt, es werden sogar oft Operationen durchgeführt und die Patienten haben das Risiko, an einer nicht oder falsch behandelten Attacke zu sterben. «Lebensgefährliche Situationen können entstehen, wenn die Schwellungen im Halsbereich auftreten: an der Zunge oder dem Kehlkopf. Über die Hälfte der Patienten hat mindestens einmal im Leben einen Anfall in diesen Regionen. Ohne schnelle Behandlung kann es im Extremfall zum Tod durch Ersticken kommen.

Markus Magerl hat vor sieben Jahren begonnen, an der Charité eine

Sprechstunde für HAE-Patienten aufzubauen. Heute besuchen über 100 Betroffene regelmäßig die Ambulanz, darunter viele Familien. HAE ist genetisch bedingt und wird „autosomal dominant“ vererbt: Das heißt, ist ein Elternteil betroffen, so vererbt er die Krankheit mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent an jedes Kind. Wenn die Diagnose fällt, sollten deshalb immer auch Familienangehörige untersucht werden. Gleichzeitig sollte ein Arzt bei einer Häufung der Symptome in einer Familie an HAE als mögliche Diagnose denken. Die Schwellungen treten meist schon in der Kindheit auf, es kann aber auch erst im Erwachsenenalter die ersten Anfälle geben. Die Schwellungen sorgen teilweise dafür, dass Organe nicht genutzt werden können, beispielsweise die Hände oder auch die Augen. Außerdem gehen HAE-Attacken häufig mit Erbrechen oder Kreislaufschwäche einher. Und vor allem die Bauchattacken verursachen sehr starke Schmerzen: Sie werden als kolikartig und geburtsähnlich beschrieben. Besonders diese Schmerzen werden vom Umfeld der Patienten meist nicht ernst genug genommen und von Ärzten häufig lange Zeit falsch therapiert. Dabei ist die Diagnose einfach zu treffen:



Privatdozent Dr. med. Markus Magerl, Facharzt für Dermatologie an der Charité Berlin. Einer seiner klinischen Schwerpunkte ist das Hereditäre Angioödem.



Professor Dr. rer. nat. Sven Cichon, forscht am Institut für Humangenetik und am Forschungszentrum Life&Brain der Universität Bonn, u.a. an den genetischen Ursachen von HAE.

HAE lässt sich anhand einiger Blutwerte bestimmen. «Der behandelnde Arzt muss aber an die Möglichkeit denken, dass es HAE sein könnte», so Magerl. Bei den meisten Betroffenen mit HAE liegt eine Mutation im Gen für das Eiweiß „C1-Inhibitor“ vor. Dieser Eiweißstoff kontrolliert die Herstellung des Hormons Bradykinin, welches die Schwellungsreaktionen auslöst. Durch die Mutation ist die Menge oder die Funktion des C1-Inhibitors vermindert, so dass es zur übermäßigen Bildung von Bradykinin kommt. Zur Behandlung kann ein Konzentrat mit C1-Inhibitor intravenös verabreicht werden, wenn der Patient spürt, dass eine Attacke beginnt. Alternativ kann ein Bradykininhemmer unter die Haut gespritzt werden. ViroPharma, Shire, Pharming und CSL Behring stellen unter anderem Präparate her, die bei HAE eingesetzt werden können. Die Wirkstoffe können zumeist von den Patienten selbst verabreicht werden, sie schlagen schnell an und die Schwellung geht innerhalb kurzer Zeit zurück. Unbehandelt halten die Attacken in der Regel zwei bis fünf Tage an. Der Patient kann das Medikament auch selbst spritzen. Dann kann er frühzeitig reagieren und der Anfall geht schneller und komplika-

tionsloser vorüber oder taucht gar nicht erst auf. Eine andere Möglichkeit der Therapie ist die regelmäßige Behandlung, durch die die Attacken von vornherein vermieden werden. «Unser wichtigstes Ziel ist es, die Patienten in die Lage zu versetzen, sich selbst zu versorgen, damit sie nicht permanent auf medizinisches Personal angewiesen sind», sagt Markus Magerl. Die Ursachen der Krankheit sind noch nicht restlos aufgeklärt: «Genetische Veränderungen im C1-Inhibitor, die HAE verursachen, sind nicht bei allen Patienten nachweisbar. Bei diesen Patienten sind bislang unbekannte Gen-Mutationen für die Krankheit verantwortlich. Eine in einem Blutgerinnungsfaktor konnten wir bereits identifizieren, jetzt suchen wir nach weiteren», so Sven Cichon vom Institut für Humangenetik der Universität Bonn, die ein Kompetenzzentrum für Seltene Erkrankungen unterhält. «Aus der Forschung und der damit einhergehenden Aufklärung der molekularen Ursachen von HAE erhofft man sich natürlich auch weitere Impulse für die Entwicklung von neuen Medikamenten», stellt Sven Cichon fest.

JULIANE GRINGER

redaktion.de@mediaplanet.com

Kopf

Kopfschmerzen, Schwindel, Sprachstörungen, unter Umständen Sehstörungen, Lähmungserscheinungen

Halsbereich

Glottisödem
Larynxödem
beginnend mit Schluckbeschwerden, Stimmveränderungen, Heiserkeit, Atemnot, im Extremfall Ersticken

Darbereich

Erbrechen, kolikartige Schmerzen
Durchfälle, Unwohlsein

Blase

Brennen beim Wasserlassen, Schmerzen in der Blasen- und Nierengegend, Beschwerden wie bei einer Harnwegsinfektion

Geschlechtsorgane

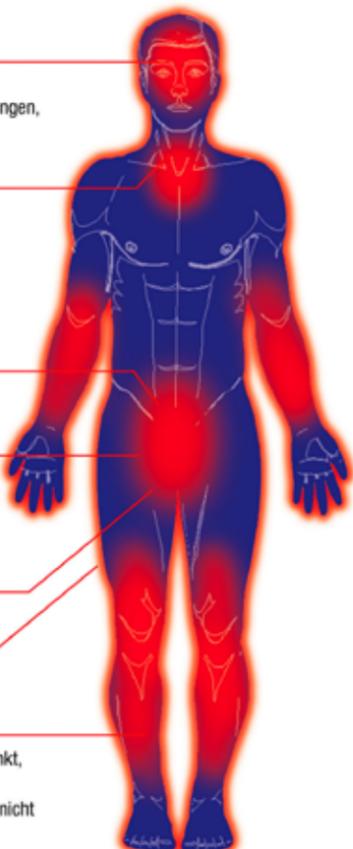
Schwellungen von Penis und Vagina

Hautschwellung

Spannungs- und Druckgefühl

Extremitäten (Arme und Beine)

normale Bewegungsabläufe sind eingeschränkt, Arbeitsabläufe sind eingeschränkt, Behinderungen beim Gehen, Schuhe passen nicht





HAE
1. Mögliche Symptome bei HAE.
 FOTO: HAE E.V.
2. Die Schwellungen sorgen teilweise dafür, dass Organe nicht genutzt werden können, beispielsweise die Hände oder auch die Augen.
 FOTO: MARKUS MAGERL
3. Lebensgefährliche Situationen können entstehen, wenn die Schwellungen im Halsbereich auftreten: an der Zunge oder dem Kehlkopf.
 FOTO: SHUTTERSTOCK.DE

↓ SURFTIPPS

achse-online.de

→ Die „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen“ ist ein Netzwerk von Selbsthilforganisationen, das als Sprachrohr, Multiplikator und Vermittler auftritt.

achse.info

→ Verlässliche und verständliche Informationen zu Selteneren Erkrankungen bietet dieses weitere Online-Angebot der ACHSE. Der Bereich „Ohne Diagnose“ bietet Orientierung für Menschen mit unklaren Symptomen. In den Foren können sich Betroffene austauschen. Außerdem werden Erfahrungsberichte veröffentlicht.

selteneerkrankungen.de

→ Die Seite der Universität Rostock bietet Informationen zum Thema und eine Übersicht zu Selbsthilfgruppen und Interessenverbänden, die sich für Seltene Erkrankungen einsetzen.

www.e-rare.eu

→ Die Initiative, an der sich das BMBF beteiligt, setzt sich dafür ein, dass Informationen über die Erforschung Seltener Erkrankungen in verschiedenen europäischen Ländern zusammengetragen werden.

www.orphanet.de

→ Portal für Seltene Erkrankungen mit vielen Informationen über Krankheiten, Selbsthilfe und Medikamente.

JULIANE GRINGER

redaktion.de@mediaplanet.com

3

↓ INITIATIVE

GESUNDHEIT

„Gemeinsam für die Seltenen“ – FAU Erlangen-Nürnberg

Die Initiative „Gemeinsam für die Seltenen“ verbindet Patienten, Angehörige, Ärzte, Pflegekräfte und Unterstützer mit unterschiedlichsten Wissens- und Erfahrungshintergründen in einer starken Community. Gemeinsames Ziel ist es, praktikable Lösungen für die vielfältigen Herausforderungen zu gestalten, vor die seltene Erkrankungen die Betroffenen im Leben stellen. Das Wissen zu Selteneren Erkrankungen ist oftmals noch sehr begrenzt und bruchstückhaft, es liegt in Bruchstücken verteilt vor. Lösungen werden häufig für den Einzelfall entwickelt und stehen anderen Betroffenen nicht zur Verfügung. Meist treten Probleme beim Einzelnen im Alltag sehr spezifisch auf, bleiben im Verborgenen

und treffen nicht auf passendes Lösungswissen. Im Kern der Initiative „Gemeinsam für die Seltenen“ steht daher ein Innovationsmarktplatz, auf dem sich Problem- und Lösungswissen treffen, der Menschen zur Lösungsentwicklung vernetzt und ihren Wissensaustausch fördert. Gemeinsam entwickeln und diskutieren die Teilnehmer Konzepte für innovative Produkte und Dienstleistungen, die nicht nur Einzelnen helfen können, sondern Vielen. Die Initiative geht aus einem vom BMBF geförderten Forschungsprojekt hervor und wurde von einem Forscherteam um Prof. Dr. Kathrin Möslein von der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg ins Leben gerufen.

Enge Zusammenarbeit ist gefragt

■ Um eine Seltene Erkrankung richtig zu diagnostizieren, braucht es besondere Fachkenntnisse und Zeit. Patienten und Angehörige haben häufig eine lange Leidensgeschichte hinter sich, bevor sie endlich Gewissheit bekommen. Und dann gibt es oft keine Therapie.

INFORMATIONSAUSTAUSCH

VERNETZUNG

Forschung, Versorgung und Selbsthilfe müssen eng zusammenarbeiten, um diese Situation in Zukunft zu verändern.

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) ist ein Koordinierungs- und Kommunikationsgremium, das die bessere Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen vorantreiben will. Dazu bündelt es bestehende Initiativen, vernetzt Forscher und Ärzte und führt Informationen für Ärzte und Patienten zusammen. Ausgehend von bereits bestehenden Strukturen und auf der Grundlage europäischer Erfahrungen werden die Experten bis 2013 Vorschläge für einen nationalen Aktionsplan mit konkreten Handlungsempfehlungen erarbeiten. Es soll ermittelt werden, wie das Informationsmanagement verbessert und Diagnosewege verkürzt werden können, wie Zentren für Seltene Erkrankungen gestaltet und Experten erreichbar sein sollten und wie die Forschung den Betroffenen schneller zu Gute kommt.

In puncto Informationsmanagement soll beispielsweise eine gemeinsame Datenbank qualitätsgesicherte Informationen bündeln. Initiativen in der Fort-, Aus- und Weiterbildung von Medizinern sollen das Bewusstsein für die seltenen Erkrankungen erhöhen und damit eine schnellere Diagnose möglich machen.

Stichwort schnelle Diagnose: Hier liegt die Schwierigkeit darin, dass einige Erkrankungen bereits direkt nach dem Auftreten erster Symptome diagnostiziert werden können, während es bei anderen Erkrankungen bis zu 15 Jahren oder länger dauern kann. Gleichzeitig gilt: Je später die Diagnose gestellt wird, desto später kann auch die Therapie beginnen und das kann entscheidenden Einfluss auf die Prognose haben. Außerdem können die Folgen einer falschen Therapie massive gesundheitliche Beeinträchtigungen für den Patienten nach sich



ÄRZTE, PATIENTEN, FORSCHUNG UND PHARMAINDUSTRIE müssen in Bezug auf Seltene Erkrankungen besonders eng zusammenarbeiten. Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) unterstützt sie dabei. FOTO: SHUTTERSTOCK.DE

ziehen. In jedem Fall stellt die lange Zeit der Ungewissheit eine große Belastung dar. Im Moment finden Patienten mit Seltene Erkrankungen vor allem in speziell ausgerichteten Zentren eine Anlaufstelle, sie werden aber auch außerhalb dieser Strukturen versorgt - für deren Bildung es nur bislang keine einheitlichen Kriterien gibt. Die bestehenden Modelle sollen daher diskutiert und weiterentwickelt werden.

Da es so viele verschiedene Seltene Erkrankungen gibt, steht die Forschung in diesem Bereich vor großen strukturellen Herausforderungen. Eine engere Kopplung zwischen Forschung und Versorgung ist nötig, die systematische Erfassung von Krankheitsverläufen sowie die strukturelle Nachhaltigkeit der Maßnahmen. Nur so können ausreichende Kennt-

nisse über die Krankheiten generiert werden, Diagnosemethoden und Therapien entwickelt und diese für Patienten verfügbar gemacht werden - und zwar in al-

len relevanten Bereichen der Forschung.

JULIANE GRINGER

redaktion.de@mediaplanet.com

FAKTEN

Definition

→ Selten ist gar nicht so selten: Allein in Deutschland leiden etwa vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung, schätzt die Weltgesundheitsorganisation (WHO). Laut EU-Definition wird eine Erkrankung als selten eingestuft, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Aber es gibt etwa 5.000 bis 8.000 verschiedene Erkrankungen dieser Art. Etwa 80 Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Meistens machen sie sich schon im Kindesalter bemerkbar.

Was ist NAMSE?

→ Die Wahrnehmung, Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen bedeutet eine große Herausforderung für die Gesellschaft. Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) setzt sich genau dafür ein. Es wurde 2010 auf Initiative des Bundesgesundheitsministeriums (BMG) zusammen mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz chronisch seltener Erkrankungen (Achse e.V.) sowie 23 Bündnispartnern gegründet.

MEHR TRANSPARENZ

Ausnahmeregelungen bei Arzneimitteln für die „Seltene“

AMNOG schreibt nicht überall Prüfung eines Zusatznutzens vor.

Ob ein in Deutschland neu zugelassenes Arzneimittel gegenüber einer «Zweckmäßigen Vergleichstherapie» wirklich einen Zusatznutzen hat, das muss seit 1. Januar dieses Jahres innerhalb von drei Monaten nach Zulassung durch den Gemeinsamen Bundesausschuss geprüft werden. Diese Nutzenbewertung wird als Grundlage für eine wettbewerbliche Preisbildung genutzt. So schreibt es AMNOG - das Gesetz zur Neuordnung des Arzneimittelmarktes - vor. Diese Nutzenbewertung wird als Grundlage für eine wettbewerbliche Preisbildung genutzt. Die Hersteller müssen für neue Arzneimittel Dossiers mit allen ihnen bekannten Studien dazu bei der G-BA einreichen. Auf dieser Grundlage prüft der G-BA den Zusatznutzen. Liegt solch ein Nutzen nicht vor, wird das Arzneimittel in der Regel einer Festbetragsgruppe zugewiesen. Gibt es den zusätzlichen Nutzen, so wird zentral ein Rabatt verhandelt oder eine Schiedsentscheidung fällt. Für Patienten und Ärzte liegt in diesem Verfahren die Chance auf mehr Transparenz: Es wird objektiv geprüft, ob ein „neues“ Medikament besser ist als ein altes. An dem Gesetz kritisiert wird dagegen unter anderem, dass die Nutzenbewertung keiner vorgezogenen Preisverhandlung entsprechen und Innovationen ausbremsen darf, dass es Ausnahmeregelungen bei der Nutzenbewertung gibt und der Zwangsabbruch Ansehen und Leistungsstärke von Pharma-Unternehmen beeinträchtigen könnte. Zudem müssen ältere Studien zu Arzneimitteln, die schon auf dem Markt sind und Studien zu nicht zugelassenen Arzneimitteln nicht veröffentlicht werden. Und: Patienten mit Seltene Erkrankungen werden benachteiligt. Denn im Gesetz ist eine Ausnahme für die Nutzerbewertung festgelegt: Arzneimittel zur Behandlung der „Waisen der Medizin“ müssen sich nicht der vergleichenden Nutzenbewertung unterziehen. Man geht hier aufgrund der in der Regel fehlenden Alternativen in der Therapie davon aus, dass die Zulassung allein Indiz genug für den Zusatznutzen ist. Die Bewertung wird hier nachträglich gemacht, wenn das Arzneimittel in einem Jahr mehr als 50 Millionen Euro Umsatz generiert. Patientenvertreter befürworten diese Regelung aber nicht, da der Zusatznutzen bei diesen Arzneimitteln nicht besser geprüft wird als bei anderen.

Morbus Cushing: Hormonüberschuss durch einen Tumor

Die meisten Vorgänge im menschlichen Körper werden durch Hormone gesteuert. Zur Bewältigung von Stress- oder Belastungssituationen schüttet der Körper bspw. das in den Nebennieren produzierte Cortisol aus. Ein chronischer Überschuss dieses sonst so wichtigen Stoffes wirkt jedoch kontraproduktiv und kann krank machen.

Tumor an der Hypophyse

Als häufigste Ursache für eine solche Überproduktion an Cortisol gilt bei Erwachsenen der Morbus Cushing. Dazu erklärt Prof. Dr. Günter K. Stalla, Leiter der Bereiche Innere Medizin/ Endokrinologie und klinische Chemie am Max-Planck-Institut für Psychiatrie: „Morbus Cushing bedeutet einen Tumor an der Hirnanhangsdrüse, der sogenannten Hypophyse. In Europa werden von dieser seltenen und schweren Krankheit gerade einmal zwischen 0,7 und 2,4 Neuerkrankungen pro 1 Million Einwohner im Jahr diagnostiziert.“

Überschuss an Cortisol

Biochemische Folge dieser Erkrankung ist eine Art hormonelle Kettenreaktion. Die Hirnanhangsdrüse produziert das Hormon ACTH, dieses regt wiederum die Ausschüttung des Cortisols in den Nebennieren an. Beim Morbus Cushing wird die ACTH-Produktion durch einen



„Morbus Cushing ist eine hormonelle Kettenreaktion“

Prof. Dr. Günter K. Stalla

Tumor übermäßig angeregt. Als Folge wird dadurch auch das Cortisol vermehrt ausgeschüttet, was verschiedene Symptome nach sich ziehen kann. Zu den Charakteristika des Morbus Cushing gehören zum Beispiel ein gerötetes rundes Gesicht („Vollmondgesicht“), Neigung zu blauen Flecken, Striae rubrae, Fettsammlungen am Bauch, Bluthochdruck und Diabetes, Osteoporose, Muskelschwäche und Muskelschwund, aber auch Zyklusstörungen bei Frauen oder Depressionen. Beim Verdacht auf Morbus Cushing kann zur Diagnose der Krankheit der Tumor durch bildgebende Verfahren sichtbar gemacht bzw. der Überschuss an Cortisol durch Hormontests nachgewiesen werden.

Steht die Diagnose fest, umfasst das Therapiespektrum in erster Linie mikrochirurgische Methoden, bei denen der

Tumor operativ entfernt wird. Davon profitieren 75 Prozent der betroffenen Patienten. Auch eine Bestrahlung der Hypophyse ist möglich, dadurch werden aber alle anderen Funktionen der Drüse zusätzlich eingeschränkt. „Manchmal werden auch die Nebennieren operativ entfernt, was jedoch eine lebenslange Gabe der dann fehlenden Hormone notwendig macht“, ergänzt Prof. Stalla. Um die Therapiemöglichkeiten erweitern und verbessern zu können, wird dazu auch der Bereich der medikamentösen Therapien zunehmend erforscht.

Für die Krankheit sensibilisieren

Oft wird die Therapie von Morbus Cushing jedoch erschwert, denn die Krankheit wird häufig sehr spät diagnostiziert, da sich die Symptome mit denen anderer Erkrankungen überschneiden können. Um diesen Zustand zu verbessern, plädiert Prof. Stalla für einen verstärkten Aufklärungsprozess und interdisziplinäre Zusammenarbeit der verschiedenen medizinischen Fachdisziplinen: „Wenn ein Patient zum Beispiel häufig auftretende Symptome wie einen Bluthochdruck oder einen Diabetes aufweist, sollte eine generelle Sensibilität dafür vorhanden sein, dass dahinter auch eine seltene behandelbare Grunderkrankung stecken kann.“



Dehnungstreifen, übermäßige Behaarung und Fettsammlung am Bauch



Fleckenbildung am Unterarm



gerötetes „Vollmondgesicht“

GRIFOLS

Gemeinsam Kompetenzen bündeln

Die komplexeren werdenden Anforderungen des Gesundheitswesens erfordern eine kontinuierliche Weiterentwicklung und Bündelung von Kompetenzen. Diesen Herausforderungen begegnet man bei Grifols auch durch den Zusammenschluss mit der Firma Talecris, einem weltweit tätigen Unternehmen für Biotherapeutika und Biotechnologie. Vereint begibt man sich auf einen neuen Weg, um als erstklassiger Anbieter von plasmatischen Proteintherapien und führender Hersteller diagnostischer Systeme die medizinische Versorgung von Patienten weiter zu verbessern.

Über 70 Jahre Erfahrung

Gemeinsam kann man jetzt auf die Erfahrung aus über 70 Jahren Forschung und Entwicklung zurück greifen und die

Expertisen beider Firmen miteinander kombinieren. Die neu entstandene Organisation ist geprägt von Dynamik und hohem Entwicklungspotenzial, sowie von der kontinuierlichen Ausrichtung auf die Bedürfnisse der Patienten.

Qualität und Sicherheit

In Unternehmen, die Produkte zur Diagnostik sowie zur medizinischen Versorgung von Patienten anbieten, stehen Qualität und Sicherheit an erster Stelle. Hohe wissenschaftliche und ethische Standards sowie eine intensive Kommunikation zwischen den unterschiedlichen Geschäftsbereichen sind Teil der Firmenphilosophie. Nur so kann bei allen Prozessen – von der Herstellung bis zum Vertrieb – ein größtmögliches Maß an Sicherheit und Qualität gewährleistet werden.

Starker Partner für Patienten

Diese Standards gelten jedoch nicht nur für den internen Bereich. Gerade die von seltenen Erkrankungen, wie z.B. dem Alpha-1-Antitrypsin-Mangel betroffenen Patienten, brauchen starke Partner in der forschenden Industrie. Ein kompetenter Ansprechpartner richtet sich nach den Bedürfnissen der Patienten und investiert in Produktverbesserungen und Innovationen. Die vereinte Kompetenz von Grifols und Talecris hat sich zum Ziel gesetzt, einen noch größeren Beitrag zur Verbesserung der Gesundheit und des Wohlbefindens von Patienten zu leisten.

Weitere Informationen finden Sie unter: www.alpha-1-info.de

NEWS



FOTO: SHUTTERSTOCK.DE

Seltene Erkrankungen der Lunge

■ **Frage:** Warum sind gerade seltene Lungenerkrankungen eine besondere medizinische Herausforderung?

■ **Antwort:** Weil sie meist weniger erforscht sind und sich die Symptome mit denen von häufigen Krankheiten oftmals überlagern.

Die Lunge zählt zu den wichtigsten Organen des menschlichen Körpers. Im Atmungsprozess werden dabei pro Tag zwischen 10.000 und 20.000 Liter Luft ein- und ausgeatmet. Die Lunge sorgt für den Gasaustausch zwischen Blut und Luft. Das passiert in den etwa 300 Millionen Lungenbläschen und sichert den Übergang von ausreichend Sauerstoff in den Blutkreislauf.

Viel Forschungsarbeit in den letzten Jahren

Im Verlauf verschiedenster Erkrankungen wird dieser Prozess gestört. Eine besonders große Herausforderung für die behandelnden Ärzte stellt dabei die Gruppe der seltenen Lungenerkrankungen dar. Diese sind meist weniger erforscht und entsprechende Spezialambulanzen oft nur an großen Zentren vorhanden. Dementgegen weist Priv.-Doz. Dr. Michael Kreuter, Oberarzt der Abteilung Pneumologie und Beatmungsmedizin an der Thoraxklinik am Universitätsklinikum Heidelberg, aber auch auf zunehmend positive Entwicklungen hin: „Über verschiedene seltene Lungenerkrankungen wurde in den letzten Jahren viel erforscht. Es gibt neue Marker und Medikamente, die Hoffnung machen, Therapien und Heilungsaussichten zu verbessern. Dieser Prozess muss auch in Zukunft konsequent fortgeführt werden.“



„Seltene Krankheiten werden oftmals relativ spät diagnostiziert“

Priv.-Doz. Dr. Michael Kreuter
Oberarzt der Abteilung Pneumologie und Beatmungsmedizin, Thoraxklinik am Universitätsklinikum Heidelberg

Manchmal nur 2 Fälle pro Million

Gegenstand der Forschungsarbeit sind zum Beispiel Krankheiten wie die pulmonale Hypertonie, auch Lungenhochdruck genannt. Dieser wird durch eine Verengung der Blutgefäße in der Lunge herbeigeführt und ist oft mit ausgeprägter Luftnot verbunden. Auch die Sarkoidose gehört zum Spektrum der seltenen Lungenerkrankungen. Dabei sammeln sich durch eine vermutete Überreaktion des Immunsystems vermehrt Entzündungszellen in der Lunge an und verbinden sich

zu Knötchen, die die Funktion der Lunge einschränken können. Besonders selten ist die Lymphangioliomyomatose (LAM). Die Häufigkeit beträgt schätzungsweise gerade einmal zwei bis drei Fälle pro 1 Million. Hier ist eine Wucherung der Muskelzellen Ursache der Problematik. Es bilden sich Zysten, die das Lungengewebe immer weiter zerstören. Bei einer anderen seltenen Lungenerkrankung, der idiopathischen Lungenfibrose kommt es zu einer krankhaften Vermehrung von Bindegewebszellen in der Lunge, die zu einer Vernarbung des

FAKTEN

Diagnostik bei Lungenerkrankungen

■ **Liegt der Verdacht auf eine Lungenerkrankung vor,** stehen dem behandelnden Arzt im Diagnoseprozess verschiedene Untersuchungsmethoden zur Verfügung: Bei einem Lungenfunktionstest, auch Spirometrie genannt, handelt es sich um ein Verfahren, bei dem das Lungen- bzw. Atemvolumen gemessen und aufgezeichnet wird. Dabei misst ein Spirometer mit welcher Kraft und welche Menge an Luft ein- und ausgeatmet wird.

■ **Weiterführend können zur Betrachtung von Hohlorganen** wie der

Lunge endoskopische Verfahren zum Einsatz kommen. Bei der Bronchoskopie kann der Arzt durch ein flexibles Endoskop die Verästelungen der Lunge per Kamera untersuchen. Unter Umständen kann hierbei auch eine Gewebeprobe der Lunge entnommen oder eine Spülung der Bronchien vorgenommen werden.

■ **Daneben spielen bei der Diagnostik** von Lungenerkrankungen auch bildgebende Verfahren wie Röntgen, Ultraschall sowie Kernspin- und Computertomografie eine wichtige Rolle.

Gewebes führt und die Leistungsfähigkeit des Organs immer weiter einschränkt.

Häufig erst späte Diagnose

Gerade weil diese Krankheiten so selten auftreten, werfen sie für den Diagnosevorgang Probleme auf: „Seltene Krankheiten werden oftmals relativ spät diagnostiziert, da sich die Symptome verschiedener Erkrankungen ähneln. Deswegen testet man zunächst auch auf die häufigen Erkrankungen und wenn die ausgeschlossen sind, tastet man sich weiter zu den seltenen vor“, erklärt Dr. Kreuter und führt zur Wichtigkeit des Ineinandergreifens verschiedener medizinischer Bereiche weiter aus: „Der Aspekt der Interdisziplinarität ist entscheidend. Bei der Diagnose müssen Lungenfacharzt, Pathologe und Radiologe optimal zusammenarbeiten. Aber auch die Interaktion zwischen spezialisierten Fachkliniken und niedergelassenen Ärzten ist hierbei wichtig.“

Mehr öffentliches Bewusstsein

Damit Diagnose- und Therapiemöglichkeiten auch in Zukunft weiter ausgebaut und verbessert werden können, macht sich Dr. Kreuter für eine Stärkung des öffentlichen Bewusstseins für Erkrankungen der Lunge - speziell auch für seltene Lungenerkrankungen stark: „Es wäre wünschenswert, wenn solche Erkrankungen in der Öffentlichkeit mehr Wahrnehmung finden würden. Die Wichtigkeit der Lunge wird oft gar nicht richtig anerkannt. Dabei kann die akute Verschlechterung verschiedener Lungenerkrankungen sogar lebensbedrohlicher als beispielsweise ein Herzinfarkt sein.“

SEBASTIAN SCHMID

redaktion.de@mediaplanet.com

F&A



Prof. Dr. T.O.F. Wagner
Pneumologe am Klinikum der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main

Was ist Mukoviszidose?

! Mukoviszidose ist eine genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung, die den ganzen Körper betrifft und zum Tode führt. Sie ist die häufigste und am schwersten verlaufende Erbkrankheit in der europäischen Bevölkerung.

Welche Symptome kennzeichnen diese Krankheit?

! Durch fehlende Eiweißbestandteile in der Zelloberfläche von Drüsen kommt es zu massiven Störungen der Drüsensekrete. Dadurch fehlen dem Körper beispielsweise die Enzyme der Bauchspeicheldrüse, was zu einer Mangelernährung führt. Oftmals haben die Erkrankten im weiteren Verlauf Infektionen in der Lunge, die infolge der Störung der Sekretbildung richtig gereinigt werden kann. Daher ist Lungenversagen heute die häufigste Todesursache.

Wie hoch ist die Lebenserwartung bei Mukoviszidose-Patienten?

! Das Durchschnittsalter beträgt mittlerweile deutlich über 30 Jahre. Manche Patienten leben sogar 60 Jahre oder mehr mit der Mukoviszidose.

Wie wird die Erkrankung behandelt?

! Die Medizin kann zwar keine Heilung bieten, ist aber mittlerweile in der Lage, viel zur Besserung beizutragen. Es lassen sich etwa die fehlenden Enzyme mit Tabletten ersetzen. Diese Tabletten werden zu jeder Mahlzeit eingenommen und müssen dem Fettgehalt der Nahrung angepasst werden. Ebenso können die Infektionen in der Lunge sehr wirksam bekämpft werden. Wichtig ist auch eine spezielle Physiotherapie.

Was raten Sie den Betroffenen?

! Es ist sinnvoll, sich an die Patientenorganisation Mukoviszidose e.V. zu wenden, wo alle Informationen und Angebote gebündelt werden. Heutzutage kann mit den entsprechenden medizinischen Maßnahmen sehr viel bewirkt werden. Allein in den letzten 20 Jahren ist die Lebenserwartung der Patienten um mehr als 30 Jahre angestiegen. Sehr wichtig ist eine professionelle Versorgung in Spezialzentren, denn nur dort kann man die nötige Kompetenz vorhalten.



FOTO: SHUTTERSTOCK.COM

Wenn die Lunge vernarbt: Idiopathische Lungenfibrose

Die krankhafte Vermehrung von Zellen des Bindegewebes bezeichnet man in der Medizin als Fibrose. Im Fall der idiopathischen Lungenfibrose (IPF) werden dabei aus bisher ungeklärten Ursachen Signalstoffe freigesetzt, die der Körper sonst bei Verletzungen oder Entzündungen ausschüttet.



Normales Lungengewebe



Lungengewebe bei IPF

ten, die vorher nicht zu Kurzatmigkeit führten. Da sich diese Merkmale aber mit den Symptomen anderer Erkrankungen wie z.B. Asthma ähneln bzw. überlagern können, erfordert die sichere Diagnose einer idiopathischen Lungenfibrose verschiedene Tests – vom Abhören der Lunge über bildgebende Verfahren wie Röntgen und Computertomographie bis hin zu Lungenfunktionstests oder Lungenendoskopien.

Krankhafte Vermehrung des Bindegewebes

Durch diesen Prozess bilden sich in der Lunge unkontrolliert neue Bindegewebszellen und lagern sich in die Zwischenräume der Lungenbläschen ein. Die neu entstehenden Zellen verbinden sich zu faserartigen Strukturen und die Wände der Lungenbläschen werden immer dicker und starrer. Dadurch wird der Übergang von Sauerstoff in den Blutkreislauf maßgeblich gestört und die Lunge verliert zudem an Elastizität. Das Einatmen wird immer schwieriger und die Belastungsfähigkeit nimmt stetig ab. Im Verlauf der Krankheit nimmt so auch das Gewebe der Lunge zunehmend Schaden. Es bilden sich typische Bläschen und Höhlen sowie Bereiche am Rand der Brustwand, die aussehen wie Honigwaben.

Diagnostische Herausforderung

Charakteristische erste Symptome, die auf eine IPF hinweisen können, sind ein chronischer, meist trockener Husten sowie eine zunehmende Kurzatmigkeit bei körperlichen Aktivitä-

Bisher noch keine Heilung

Steht die Diagnose fest, sehen sich Arzt und Patient mit einer seltenen Krankheit konfrontiert, die meist eine schlechte Prognose nach sich zieht. Eine Heilungsmöglichkeit für die Betroffenen gibt es bislang noch nicht. Doch es gibt Behandlungen, die die Symptome lindern oder das Fortschreiten der Erkrankung verzögern können. Das Spektrum umfasst medikamentöse Therapien, verschiedene Beatmungsverfahren und die Lungentransplantation. Welche Behandlung die richtige ist, muss im Einzelfall genau zwischen Arzt und Patient abgestimmt werden.

Über InterMune

InterMune ist ein Biotechnologie-Unternehmen mit Fokus auf die Entwicklung innovativer Therapien für Lungen- und fibrotische Erkrankungen.

Was können Patienten selbst tun?

Wie bei vielen anderen Erkrankungen auch, können die Betroffenen durch die Minimierung bestimmter Risikofaktoren und eine adäquate Lebensweise positiv auf den Verlauf der Krankheit einwirken:

Rauchen aufgeben

Rauchen ist ein Risikofaktor für die idiopathische Lungenfibrose. Es beschleunigt das Fortschreiten der Krankheit. Patienten wird daher empfohlen, mit dem Rauchen aufzuhören. Ebenfalls sollten verrauchte Räume und generell verschmutzte Luft aller Art gemieden werden.

Richtige Ernährung

Übergewicht bedeutet unnötige Belastung für den Körper und kann zu verstärkten Atmungsproblemen führen. Bei Untergewicht ist es dagegen möglicherweise schwieriger für den Organismus, sich gegen Infektionen zu wehren. Patienten mit einer IPF sollten deswegen ein normales Körpergewicht haben.

Regelmäßige Impfungen

Patienten mit idiopathischer Lungenfibrose leiden häufig an Atemwegsinfektionen. Insbesondere ältere Patienten sollten sich daher regelmäßig impfen lassen. Zu empfehlen sind vor allem eine Impfung gegen Lungenentzündung (Pneumokokkeninfektion) sowie eine Grippeimpfung.

Lungenrehabilitation

Dieses Rehabilitationsprogramm umfasst Bewegungstraining, Atmungstechniken, medizinische Schulung, Ernährungsberatung und emotionale Unterstützung und wird von einem Team aus Krankenpflegepersonal, Atem- und Physiotherapeuten, Sozialarbeitern und Diätetikern betreut.

INSPIRATION

Frage: Wo finden Patienten, die bei sich eine Seltene Erkrankung vermuten, kompetente Ansprechpartner?

Antwort: In einem Kompetenzzentrum für Seltene Erkrankungen sind Spezialisten ansprechbar, die einen genauen Blick auf Beschwerden werfen können.

„Das ist keine Fünf-Minuten-Medizin“

INTERVIEW

BONN

■ Professor Klockgether, wann kann man sich als Patient an Sie wenden?

Wir sind am «Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn» (ZSEB) immer dann mögliche Ansprechpartner, wenn ein Patient eindeutige Krankheitssymptome hat, die auf eine Seltene Krankheit hindeuten, aber keine klare Diagnose gestellt werden kann. Meist kommen die Betroffenen dann über ihre behandelnden Ärzte zu uns. Manchmal ist es aber allein der Eigeninitiative der Betroffenen zu verdanken, dass sie den Weg zu uns finden.

■ Was können Sie als Kompetenzzentrum leisten?

Hier sind Spezialisten für Seltene Erkrankungen für die Patienten erreichbar. Zudem engagieren wir uns in der Forschung, da langfristig Fortschritte nur über neue Erkenntnisse möglich sind. An jedem der beteiligten Institute und jeder der Kliniken gibt es auch Forschungsprogramme für die jeweilige Seltene Krankheit.

■ Sie händigen Ihren Patienten routinemäßig alle Untersuchungsergebnisse und Arztberichte aus. Warum?

Es erspart uns viel Arbeit, wenn wir die Ergebnisse von Voruntersuchungen lückenlos vorliegen haben, gerade bei ungeklärten Krankheiten. Wir raten den Patienten deshalb, selbst eine Krankenakte zu führen und diese zu jedem Termin mitzubringen.

■ Findet man in einem Zentrum Ansprechpartner für alle Seltenen Erkrankungen?

Nein, das ist bei der Vielzahl der Erkrankungen leider gar nicht möglich. Kein Zentrum kann alle Krankheiten abdecken, jedes muss für sich Schwerpunkte setzen. Aber wir stehen mit allen Zentren in Deutschland regelmäßig in Kontakt. Daher kennen wir die Kollegen und können bei Bedarf Patienten weiterleiten.

■ Welche Patienten finden bei Ihnen Hilfe?

Die fachlichen Schwerpunkte liegen bei uns unter anderem bei den neurologischen Bewegungsstörungen, Muskeler-

krankungen und Epilepsien, seltenen Erkrankungen des Nervensystems, Augenkrankheiten bis hin zu angeborenen intestinalen Atresien, Fehlbildungen des Darms, die bei Neugeborenen sofort behandelt werden müssen. Die beteiligten Ärzte kommen aus den entsprechenden Fachgebieten bis hin zur Neonatologie, die Kinder schon direkt nach der Geburt behandeln können.



Prof. Dr. Thomas Klockgether, Deutsches Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE), Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn

■ Die meisten Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt und schon in der Kindheit und Jugend werden Symptome sichtbar. Wie finden die Eltern Hilfe?

Die Universitätskinderklinik ist Teil unseres Zentrum. Auch in den anderen Fachgebieten sind Kinderärzte engagiert. Aber Kollegen, die normalerweise nur

Erwachsene behandeln, können auch Kinder untersuchen, wenn es ihren Fachbereich betrifft. Wichtig ist auch hier, dass die behandelnden Kinderärzte sensibel sind. Häufig sind die Eltern aber auch engagiert und recherchieren auf eigene Faust. Sie finden in unserer Koordinatorin Frau Dr. Christiane Stieber eine erste Ansprechpartnerin, die abklären kann, ob sie sich bei uns im Zentrum vorstellen können. Dann wird ein Termin gemacht.

■ Wahrscheinlich können Sie Patienten wesentlich schneller helfen als niedergelassene Ärzte?

Auch unsere Ambulanzen sind stark frequentiert, aber in der Regel ist innerhalb von wenigen Wochen ein Besuch bei uns möglich. Wir müssen uns ja auch Zeit nehmen; die Behandlung von Seltenen Erkrankungen ist keine Fünf-Minuten-Medizin.

JULIANE GRINGER

redaktion.de@mediaplanet.com

3

EINE EIGENE
KRANKENAKTE
ANLEGEN

GESUNDHEIT

Blutprobe rettet Leben

Ein Piekser in die Ferse eines Neugeborenen kann sein Leben retten: Mit Hilfe einer einfachen Untersuchung - dem Neugeborenen-Screening - können zahlreiche angeborene Stoffwechsel- und Hormonerkrankungen, unter anderem eine Schilddrüsenunterfunktion, festgestellt und unmittelbar behandelt werden. Ohne Therapie könnten sie zu



Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.

In der bundesweit tätigen Selbsthilforganisation haben sich ca. 2400 Patienten in 30 Regionalgruppen zusammengeschlossen. Erkrankungen der Hypophyse oder der Nebenniere sind sehr komplex, schwer diagnostizierbar und unbehandelt sehr gefährlich. Bei Betroffenen mit MEN Typ 1 (multiple endokrine Neoplasie) sind sogar mehrere Organe von einer genetisch verursachten Fehlsteuerung betroffen.

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

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

www.glandula-online.de



Die Tom Wahlig Stiftung (TWS)

unterstützt als Stiftung weltweit die Erforschung der Hereditären Spastischen Spinalparalyse (HSP). Die HSP ist eine seltene neurodegenerative Erkrankung, an der in Deutschland ca. 3.000 Menschen leiden.

Die TWS entstand in privater Initiative und finanziert sich ausschließlich durch Spenden. Diese fließen zu 100% in die Projektförderung. Alle Verwaltungskosten trägt der Stifter persönlich.

Infos:
www.hsp-info.de

Pionierarbeit in der Leberzelltherapie



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

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

www.cytonet.de

cytonet
CELLS FOR LIFE

ANZEIGE



Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Das Neugeborenencreening sollte innerhalb weniger Tage nach der Geburt durchgeführt werden. Dann können eventuell drohende Krankheiten noch vor Ausbruch der ersten Symptome erkannt werden.

FOTO: DIE SCHMETTERLINGE E.V. SCHILDDRÜSENBUDESVERBAND

Gefährlicher Gendefekt

Ein Harnstoffzyklusdefekt ist eine heimtückische, genetisch vererbare Krankheit. Die Betroffenen müssen genau auf ihre Ernährung achten. Harnstoff ist ein Stoffwechselprodukt des Körpers und wird hergestellt, um Ammoniak zu entgiften, das während der Eiweißaufnahme entsteht. „Ebenso entsteht Ammoniak, wenn der Körper Stresssituation ausgeliefert ist, etwa bei Infektionen, nach Unfällen oder Traumen“, sagt Prof. Dr. Hoffmann - Kinder- und Jugendarzt, der genetische und Seltene Erkrankungen behandelt. In diesen Stresssituationen wird das körpereigene Eiweiß abgebaut und in Ammoniak umgewandelt.

Bedrohlich bis lebensgefährlich

Bei Menschen, deren Stoffwechsel einwandfrei funktioniert, wird Ammoniak in Harnstoff umgewandelt und kann über den Urin ausgeschieden werden. Nicht jedoch bei jenen, die unter einem Harnstoffzyklusdefekt leiden: Bei ihnen staut sich Ammoniak im ganzen Körper an. Hat sich der hochgiftige Stoff im Gehirn abgelagert, wird es für die Betroffenen bedrohlich bis lebensgefährlich. „Es kann zu Krampfanfällen, Bewusstseinsstörungen, Epilepsie und zum Koma kommen“, weiß Prof. Dr. Hoffmann.



Prof. Dr. Hoffmann
Kinder- und Jugendarzt, Universitätsklinikum Heidelberg

Rund 120 Erkrankte pro Jahr

Die Krankheit ist genetisch bedingt und wird mit 25-prozentiger Wahrscheinlichkeit während der Schwangerschaft vererbt. „Sollte es Komplikationen nach der Geburt geben, muss umgehend der Ammoniakgehalt ermittelt werden“, sagt Prof. Dr. Hoffmann. Denn in der Regel tritt die Erkrankung bei Neugeborenen auf, betroffen sind etwa 120 Babys pro Jahr. „Doch das ist nur eine grobe Schätzung, da selten nach der Schwangerschaft der Ammoniakgehalt gemessen wird. Somit können die wenigsten Kindstode auf einen Harnstoffzyklusdefekt zurückgeführt werden“, erklärt Prof. Dr. Hoffmann.

Medikamente und Diät

Dieser Gendefekt muss lebenslang behandelt werden. „Man verabreicht Medikamente auf der Grundlage von Benzoesäure, die das Ammoniak im Körper entgiften“, sagt Prof. Dr. Hoffmann. Hinzu kommt eine strenge Diät. „Man muss kontinuierlich auf eiweißhaltige Nahrung wie Fleisch, Käse, Nüsse oder Soja achten, darf sie nur in kleinen Mengen zu sich nehmen“, so Prof. Dr. Hoffmann. Ein Erwachsener sollte weniger als ein Gramm, ein Kind rund anderthalb Gramm Eiweiß pro Tag aufnehmen.

SEBASTIAN SCHMID

redaktion.de@mediaplanet.com



Prof. Dr. Martin Fassnacht
Universitätsklinikum Würzburg, Endokrinologie und Diabetologie

Was ist ein Nebennierenkarzinom?

Es handelt sich um einen seltenen bösartigen Tumor, der sich aus der Nebenniere entwickelt. Die Nebenniere ist eine der Haupthormondrüsen im Körper und liegt oberhalb der Niere.

Wie kann man die Krankheit diagnostizieren?

Das Nebennieren-Karzinom hat sehr unterschiedliche Symptome. 60 Prozent der Patienten fallen durch Hormonprobleme auf, etwa weil der Körper zu viel Cortison produziert. Bei Frauen kann es zu vermehrter Behaarung oder zu Haarausfall kommen. Andere fallen durch deutliche Gewichts- oder Hautveränderungen auf. Mitunter führen auch durch den Tumor verursachte Schmerzen im Bereich der Nebenniere zur Diagnose.

Wie kann man die Krankheit behandeln?

Ist der Tumor auf die Nebenniere beschränkt, wird er operativ entfernt. Es folgt dann meist eine vorbeugende medikamentöse Behandlung. In einem Drittel der Fälle ist er jedoch weit fortgeschritten. Dann wird mittels Chemotherapie und dem Medikament Mitotane behandelt.

ANZEIGE



Evangelische Elisabeth Klinik
Ein Unternehmen der Paul Gerhardt Diakonie

Ihre Klinik am Potsdamer Platz

Lützowstraße 24-26 | 10785 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

Anästhesiologie/Intensivmedizin | Chefarzt Dr. med. Axel Ramminger | Telefon 030 2506-269

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



Mitten in Berlin

INSPIRATION

4

AUSTAUSCH MIT
ANDEREN
SUCHEN

FOTO: SHUTTERSTOCK.DE

Nicht allein, sondern gemeinsam voran

■ Menschen mit der Diagnose „Hereditäres Angioödem“ nicht alleine lassen, sie auf dem Weg zur passenden Therapie begleiten und Mut zur Unabhängigkeit geben: Das will der Verein „HAE-Vereinigung“ leisten. Hier finden alle, die bereits erfahren haben, dass sie von der Krankheit betroffen sind oder HAE bei sich oder Verwandten vermuten, Ansprechpartner und Hilfe.

SELBSTHILFEGRUPPEN

EIGENTHERAPIE

„Eine unklare Symptomatik, die häufig mit Allergien erklärt wird, bei der aber Cortison und Antihistaminika nicht helfen, sollte immer ein Grund sein, auch an HAE zu denken“, erklärt Lucia Schauf, 1. Vorsitzende der HAE-Vereinigung e.V. „Vor allem, wenn in der Familie ähnliche Beschwerden zu finden sind.“ Übers Internet finden Menschen mit den typischen Symptomen wie Schwellungen oder starken Schmerzen im Bauchraum immer häufiger den Weg zu der Selbsthilfe-Organisation, die seit 14 Jahren aktiv ist und 330 Mitglieder zählt. Zu genau so vielen Familien, in denen HAE vorkommt, besteht Kontakt. Unter dem Motto „Nicht mehr allein - gemeinsam voran“ setzt sich der Verein unter



„Die passende Therapie bedeutet nicht mehr immer krank sein zu müssen [...]“

Lucia Schauf
Vorsitzende der HAE-Vereinigung e.V.

anderem dafür ein, dass die Behandlung von HAE gesichert und weiterentwickelt wird, dass Informationen darüber an die Erkrankten weitergegeben werden, er will die ärztliche und psychosoziale Betreuung sowie Vorsorge und Beratung verbessern und über HAE aufklären.

Angst vor dem nächsten Anfall

Die Selbsthilfe und die Unterstützung durch andere Menschen mit ähnlichen Erfahrungen spielen für die Patienten eine große Rolle, erklärt Schauf, die selbst ebenfalls von HAE betroffen ist und schon als Kind die ersten Symptome hatte und erst mit 22 Jahren die richtige Diagnose bekam. Sie weiß,

„nicht mehr immer krank sein“ zu müssen und „endlich wieder ein menschenwürdiges Leben“ führen zu können.

Sorgen nehmen

Der Verein kann vor allem mit viel Wissen und Erfahrung weiterhelfen. Lucia Schauf und ihre Mitstreiter kennen spezialisierte Ärzte und Ambulanzen und können auf dem Weg zur Diagnose und auch während der Therapie begleiten. Zudem finden mit den Betroffenen regelmäßig kleinere regionale und einmal im Jahr ein bundesweites Treffen statt. „Dort können sie alle Fragen besprechen, die sie im Alltag bewegen: Von Ängsten und Sorgen über medizinische Themen wie beispielsweise die Therapie während einer Schwangerschaft bis hin zu Bürokratischem wie Fragen zum Schwerbehindertenausweis. Gespräche mit Menschen in einer ähnlichen Situation tun einfach gut.“

F&A



Heike Mühlberg
Leitende Krankenschwester für das Libertas Plus™ Homecare Programm bei Health care at Home Deutschland GmbH

■ Frau Mühlberg, wie helfen Sie Patienten, bei denen HAE diagnostiziert worden ist?

! Mein Team und ich schulen Patienten im Auftrag des zuständigen Arztes oder Zentrums, damit sie sich selbst Medikamente verabreichen können. Wir zeigen ihnen und auch Angehörigen, wie sie das Medikament zubereiten und sich selbstständig in die Venen injizieren können. Dabei handelt es sich um einen C1-Inhibitor, der regelmäßig zweimal pro Woche gespritzt wird, um den Patienten dauerhafte Beschwerdefreiheit zu ermöglichen. Gemeinsam mit dem Arzt wird der Patient so optimal mit der Schulung und dem neuen Medikament betreut.

■ Wie können die Patienten das Medikament handhaben?

! Sie bekommen es in Form eines Pakets mit vier Ampullen: Zwei Ampullen enthalten das Medikament in Form einer Trockensubstanz, die anderen zwei steriles Wasser zum auflösen. Sowie ein Paket mit Hilfsmitteln zur Verabreichung. Es ist ein gut durchdachtes, einfach zu handhabendes System.

■ Das fällt vielen sicher schwer?

! Es kostet am Anfang Überwindung, manche Menschen mehr, manche weniger. Aber es wird schnell zur Routine und die Patienten haben einen sehr großen Nutzen davon: Sie sind unabhängig von Arztpraxen und deren Öffnungszeiten, sie können verreisen und das Medikament überallhin mitnehmen. Das bedeutet eine große Erleichterung. Dazu kommt, dass das Spritzen den Patienten die Möglichkeit bietet, sich selbst zu helfen: Es gibt ihnen Sicherheit zurück, die sie oft verloren haben durch unberechenbare Anfälle in der Vergangenheit und das Umfeld, das die Krankheit oft nicht ernst nimmt.

■ Wenn die Patienten das Spritzen beherrschen, wie sieht dann die weitere Betreuung aus?

! Wir bleiben mit ihnen im Kontakt und halten auch Rücksprache mit den Ärzten. Zum Einen besuchen wir die Patienten wieder, um zu schauen, ob sich beim Spritzen vielleicht Fehler eingeschlichen haben. Außerdem telefonieren wir langfristig mindestens einmal im Monat mit ihnen.

JULIANE GRINGER

redaktion.de@mediaplanet.com

redaktion.de@mediaplanet.com

INSPIRATION

ERLÄUTERUNG

LUPUS ERYTHEMATODES (SLE)

„Wolfsbisse“ auf der Haut

✿ Rötliche oder dunkle Flecken auf der Haut, die aussehen wie Wolfsbisse und gleichzeitig die Umrisse von Schmetterlingen bilden: Aufgrund dieser typischen Form hat Lupus erythematodes (SLE) seinen Namen - Schmetterlingsflechte oder, wörtlich übersetzt: Wolfsröte. Eine Störung der Immunregulation verursacht diese Autoimmunerkrankung, die den gesamten Organismus betrifft.

Die Zellen des Immunsystems richten sich hier gegen den eigenen Körper und das führt zu Schäden und Entzündungen an Haut, Gelenken, Herz, Lunge, Blut, Nieren und Gehirn. Es ist eine Kollagenose: Die Antikörper, die das Immunsystem irrtümlich bildet, bekämpfen unter anderem das kollagenhaltige Bindegewebe in diversen Strukturen des Körpers wie dem Bindegewebe. Viele Betroffene erleiden regelmäßig akute Schübe der Krankheit und erleben dann Phasen, in denen sie scheinbar gesund

sind. Im schlimmsten Fall kann ein Schub tödlich enden.

SLE ist die häufigste Autoimmunerkrankung nach Rheuma, aber sie zählt zu den Seltenen Erkrankungen. Weltweit sind etwa fünf Millionen Menschen von Lupus betroffen. Es gibt mehrere Formen, SLE betrifft etwa 70 Prozent der Fälle. Die Symptome sind vielfältig und können sich auf so unterschiedliche Weise zeigen, dass sie oft nicht gleich erkannt werden und es bis zur richtigen Diagnose sogar mehrere Jahre dauern kann.

Frauen sind viel häufiger betroffen als Männer: Das Verhältnis der Patientenzahlen ist 10:1. Meist tritt SLE bei Frauen zwischen 20 und 50 Jahren auf. Die Pubertät, eine Geburt oder die Wechseljahre können Auslöser sein. Zudem sind afro-amerikanische und asiatische oder Frauen hispanischer Abstammung in westlichen Ländern die größte Risikogruppe. In den letzten Jahrzehnten

hat die Zahl neuer Patienten stark zugenommen. Warum das so ist, ist noch nicht klar. Die Ursachen der Krankheit sind bisher ebenfalls nicht restlos aufgeklärt. Genetische Faktoren und Umwelteinflüsse scheinen mitverantwortlich zu sein.

Heilung gibt es noch nicht. Die Symptome können behandelt und abgemildert werden. Dazu werden Medikamente wie Entzündungshemmer, Anti-Malaria-Medikamente und Immunsuppressiva per Off-Label-Use eingesetzt. Auf dem amerikanischen Markt wurde in diesem Jahr das erste neue Medikament seit 50 Jahren für die zielgerichtete Behandlung von systemischen Lupus zugelassen. Die Zulassung bei der Europäischen Arzneimittelbehörde läuft.

JULIANE GRINGER

redaktion.de@mediaplanet.com

JOSEPHINE

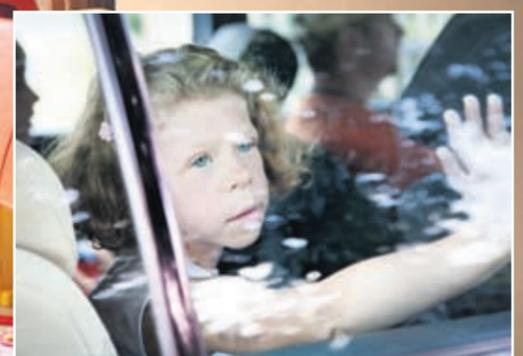
WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM

Eine sensible, zarte Elfe

✿ Josephine gleicht einer Elfe, so zart, sprachgewandt und offen ist sie. Einnehmende, sensible Wesenszüge sind ein Merkmal von Menschen mit dem genetisch bedingten Williams-Beuren-Syndrom. Aber Josephine hat auch ein schwaches Herz, Schwierigkeiten

beim Essen und Trinken, ist kleinwüchsig und geistig entwicklungsverzögert. Sie wird nie selbstständig leben können. Ihre Mutter sagt: Wenn sie wählen könnte zwischen der kranken und einer gesunden Josephine - Sie würde sich für Josephine entscheiden, so wie sie ist.

FOTO: VERENA MÜLLER



INSPIRATION

Frage: Wie kann eine fast unbekannte Erbkrankheit fundiert erforscht werden?

Antwort: Mit überschaubaren finanziellen Mitteln einer Privat-Stiftung die Grundlagenforschung initiiert.

Kleine Stiftung, große Fortschritte

Es beginnt mit einem leichten Ziehen in den Beinen. Einige Jahre später sind die unteren Extremitäten so stark gelähmt, dass jeder Schritt zur unüberwindlichen Hürde wird. Menschen mit Hereditärer Spastischer Paraplegie (HSP) leiden an einer neurodegenerativen Erkrankung, die durch Defekte in den Nervenzellen des Rückenmarks ausgelöst wird. HSP-Patienten sind über kurz oder lang auf den Rollstuhl angewiesen, einige verlieren auch die Kontrolle über ihre Armmuskulatur und erleiden Schluckbeschwerden. Rund 3.000 Menschen leiden derzeit in Deutschland an HSP. Dies ist jedoch nur eine ungenaue Zahl, da die Krankheit noch immer oft fehldiagnostiziert wird. Im Anfangsstadium ähneln die Symptome stark anderen Nerven-

erkrankungen wie der Multiplen Sklerose oder der tödlich verlaufenden Amyotrophen Lateralsklerose (ALS).

Licht ins Dunkel bringen

Bis heute kann lediglich eine Gen-Analyse Sicherheit über die Diagnose geben: Gut 30 verschiedene Gene, die HSP hervorrufen können, hat die Wissenschaft lokalisiert. Ein Verdienst, der vor allem der 1998 gegründeten Tom Wahlig Stiftung (TWS) zu verdanken ist. Stifter Dr. Tom Wahlig (73) nahm die HSP-Erkrankung seines Sohnes Henry (31) zum Anlass, die weltweit erste Stiftung zur Erforschung der HSP zu gründen: „Ich bekam damals von den Ärzten gesagt, dass man bei dieser Diagnose nichts mehr tun kann. Das wollte ich einfach nicht akzeptieren“, erinnert sich Dr. Wahlig.

Startschuss für Grundlagenforschung

Seitdem hat die Stiftung, die von einem aus Dr. Wahlig und zwei Hochschul-Professoren bestehenden

Kuratorium geleitet wird, rund 30 Forschungsprojekte in aller Welt gefördert. Schwerpunkt war dabei lange die Grundlagenforschung, die das Verständnis über die Erkrankung deutlich erweitert hat. Vor zwei Jahren schrieb die Stiftung erstmals ein mit 100.000 Euro dotiertes Forschungsstipendium aus, das Perspektiven für eine mögliche Heilung der HSP aufzeigen sollte: Zehn Forschergruppen aus drei Ländern bewarben sich, es gewann die Universität Erlangen mit einem Stammzellen-Projekt. Welch gute Wahl die TWS hiermit traf, bekam sie kürzlich von hoher Stelle bescheinigt: Das Bundesforschungsministerium gewährte eine Anschlussförderung in Höhe von 1,8 Millionen Euro.

Vieles auf den Weg gebracht

Obwohl sich die TWS ausschließlich aus Spenden finanziert und im Vergleich zu anderen Institutionen nur über bescheidene finanzielle Spielräume verfügt, kann sie auf diese Weise wichtige Impulse zur HSP-Forschung setzen: „Wichtiger

als das Geld ist manchmal der persönliche Kontakt zu den Wissenschaftlern - und da haben wir als kleine Stiftung Vorteile“, erklärt Dr. Wahlig. So lädt die Stiftung einmal im Jahr internationale Forscher zu einem HSP-Symposium ein, auf dem sie aktuelle Forschungsergebnisse austauschen. In den letzten Jahren hat die TWS auch 25 Sprechstunden an Kliniken in allen Teilen Deutschlands eingerichtet, bei denen HSP-Betroffene kompetente Ansprechpartner finden. Menschen mit HSP neuen Lebensmut und Zuversicht schenken ist das wichtigste Ziel der TWS. Daran arbeitet sie zusammen mit der ACHSE, der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen und der HSP-Selbsthilfegruppe, die sich vor einigen Jahren als Netzwerk der Betroffenen neben der Stiftung gegründet hat.

ANDRÉ TUCIC

redaktion.de@mediaplanet.com



Dr. Tom Wahlig,
Gründer der Tom
Wahlig Stiftung



SELBSTHILFE:
Oftmals gerät der Stein erst ins Rollen, wenn man ihn selbst anpackt. Mut zur Selbsthilfe wird belohnt.

FOTO: TOM WAHLIG STIFTUNG

ANZEIGE



Marfan-Syndrom

Kleine Kinder, die nicht sehen lernen, weil ihre Augenlinse verrutscht ist, Jugendliche, für die das Training im Fitnessstudio lebensbedrohend ist und junge Erwachsene, denen eine künstliche Herzklappe das Leben gerettet hat: Sie alle leiden am Marfan-Syndrom, einer erblichen Krankheit des Bindegewebes. Die gemeinnützige Marfan Hilfe sorgt für Aufklärung, spezialisierte Behandlungszentren und die Forschungsförderung.

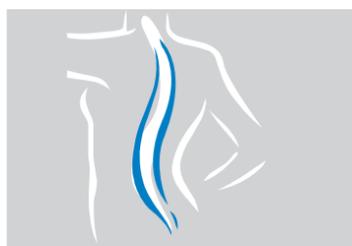
www.marfan.de



Müdigkeit?
Schreibstörung?
Zittern?
Unklare Aussprache?
Schluckbeschwerden?
Schleppender Gang?

Bei Kindern steht meistens die Schädigung der Leber im Vordergrund – Hepatitis oder Leberzirrhose als Folge. Bei Jugendlichen sind es neurologische Ausfälle. Früh erkannt kann Morbus Wilson gut behandelt werden. Die Krankheitshäufigkeit liegt bei 30 zu 1 Million. Ein vererbbarer Gendefekt ist ursächlich für Morbus Wilson. Noch Fragen? Morbus Wilson e.V. Schirmherr des Vereins: Bundesminister für Gesundheit Daniel Bahr

www.morbus-wilson.de



Syringomyelie und Chiari Malformation sind seltene Erkrankungen des Rückenmarks.

Ihre Diagnose erfolgt häufig nach einer langen und kraftraubenden Ärztereise. Hier beginnt die Hilfe unseres Selbsthilfevereins. Unsere Homepage und Treffen bieten Vorträge, Austausch unter Betroffenen und konkrete Tipps für die tägliche Lebensbewältigung.

Weitere Informationen bei Frau Hundertmark unter 0821-608 87 88.

www.dscm-ev.de



Hilfe für schilddrüsenkranke Kinder

Der internationale Schilddrüsenbundesverband „Die Schmetterlinge e. V.“ engagiert sich für schilddrüsenkranke Kinder und deren Familien sowie für betroffene Erwachsene. Störungen an dem schmetterlingsförmigen Organ können die unterschiedlichsten Beschwerden verursachen und müssen dementsprechend ganzheitlich behandelt werden. Die Selbsthilfeorganisation bündelt Wissen und persönliche Erfahrung und gibt sie anderen Betroffenen weiter.

www.sd-bv.de



Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V.

Die DHG ist eine Interessengemeinschaft von an Blutgerinnungsstörungen leidenden Menschen (Bluter, Patienten mit von-Willebrand-Syndrom und anderen Blutungsleiden). Wir kämpfen u.a. für eine Entschädigung für die durch verunreinigte Medikamente mit dem Hepatitis C-Virus infizierten Bluter, die unverschuldet Opfer eines Medizinskandals geworden sind.

Neumann Reichardt Straße 34, 22041 Hamburg / Tel: (040) 672 2970
E-Mail: dhg@dhg.de
Unterstützen Sie unsere Forderung:
www.dhg.de/unterschriftenaktion



Die „Waisen der Medizin“ wandern durch Deutschland

Die Fotowanderausstellung „Waisen der Medizin – Leben mit einer Seltenen Erkrankung“ erzählt die Geschichten von fünf Kindern und Erwachsenen mit unterschiedlichen Seltenen Erkrankungen.

Die Fotos von Verena Müller, Kathrin Harms und Maria Irl fangen Augenblicke des Alltags ein und zeigen Lebensfreude und Mut, aber auch Hürden und Probleme, die die fünf Porträtierten und ihre Familien zu meistern haben: wie bei Michael Waechter, der aufgrund der angeborenen Achondroplasie kleinwüchsig ist. Mit 1,37 m stellt nicht nur der Kleidungskauf eine Herausforderung dar. Wegen seiner Skelettfehlbildung kann er keine weiten Strecken zu Fuß zurücklegen und ist auf seinen Roller angewiesen. Die kleine Josephine hat das Williams-Beuren Syndrom. Bei ihr hat es über drei Jahre gedauert, bis die Ärzte eine Diagnose stellen konnten: Für die Familie eine Zeit der Ungewissheit, für Josi mit quälenden Untersuchungen, Fehldiagnosen und daraus resultierenden Fehlbehandlungen verbunden. Ute Palm konnte ihre Seltene Augenerkrankung Retinitis Pigmentosa im Berufsleben als Pressesprecherin lange verbergen, obwohl sich ihre Seh-

fähigkeit stetig verminderte. Heute ist ihr Blickfeld so eingeschränkt, dass sie geschäftige Orte und fremde Umgebungen meidet. Felix ist heute sieben Jahre alt und freut sich auf die Einschulung. Kinder, die mit dem seltenen Wiskott-Aldrich Syndrom geboren werden, versterben zumeist in den ersten zehn Lebensjahren. Felix bekam als viertes Kind weltweit eine neuartige Gentherapie, die ihn geheilt hat. Einzelne Schicksale, die eines verbindet: Sie alle sind „Waisen der Medizin“. Sie leben mit genetischen Erkrankungen, die kaum bekannt und schwer zu diagnostizieren sind. Außer bei Felix gibt es noch keine ursächlichen Therapien; es besteht großer Forschungsbedarf und die Versorgung ist zumeist unzureichend.

Die Brücke zwischen Leben und Krankheit, zwischen Kunst und Wissenschaft schlagen

Mit dieser Ausstellung wollen die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. und die Care-for-Rare-Stiftung auf die Situation der rund vier Millionen Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland hinweisen, Menschen aus Gesellschaft und Wissenschaft zusammenbringen, um über ein verwaistes Thema ins Gespräch zu kommen. Ermöglicht hat diesen Dialog das Bundesministerium für Bildung und Forschung im Rahmen des Wissenschaftsjahres 2011 - Forschung für unsere Gesundheit.



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

RAANIA VON DER ROPP
redaktion.de@mediaplanet.com

STIFTUNGSARBEIT

Care-for-Rare Foundation

Die Care-for-Rare Foundation unter der Schirmherrschaft von Bundesministerin Annette Schavan wurde 2009 gegründet.

Ziel der international tätigen Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen ist es, Forschungsprojekte zu fördern, die das Schicksal der Kindern nachhaltig verbessern. Die Patienten sollen schneller Zugang zu einer modernen genetischen Diagnostik und zu innovativen Therapieverfahren erhalten können. Daher arbeitet die Care-for-Rare Foundation mit einem länderübergreifenden Netzwerk von Ärzten und Wissenschaftlern zusammen und kooperiert mit der ACHSE, der Allianz chronisch seltener Erkrankungen und ORPHANET, dem europäischen Web-Portal für seltene Erkrankungen. 2010 wurde die Care-for-Rare Foundation beim Innovationswettbewerb „365 Orte im Land der Ideen“ ausgezeichnet. Die Geschäftsstelle ist im Dr. von Hauner'schen Kinderspital der Ludwig-Maximilians-Universität München angesiedelt.

! Weitere Informationen finden Sie unter:

www.care-for-rare.org

ANZEIGE



Der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen

und ihre Familien setzt sich seit 1988 als bundesweite Organisation der gesundheitlichen Selbsthilfe für die Interessen kleinwüchsiger Menschen ein. Unter dem Leitmotiv „Hilfe zur Selbsthilfe“ bemühen wir uns um die psychosoziale Stärkung kleinwüchsiger Menschen und deren gesellschaftliche Inklusion.

BKMF e.V. - Deutsches Zentrum für Kleinwuchsfragen (DZK)
Leinestr. 2, 28199 Bremen
T 0421-3361690; F 0421-33616918

bkmf.de
info@bkmf.de

MICHAEL



KLEINWÜCHSIGKEIT

Ein kleiner Mann sucht die große Bühne

Die Welt scheint immer ein bisschen zu groß für den 28-jährigen Studenten Michael Waechter: Er ist kleinwüchsig und nur 1,37 Meter groß. Die Krankheit habe ihm Wege geöffnet, die er sonst nie gegangen wäre, sagt er: Er tritt regelmäßig in einer Burlesque-Show auf der

Bühne auf, träumt vom Schauspielerdasein. „Größe entsteht im Geiste“, sagt er und will dabei nichts beschönigen, denn der Alltag ist nicht nur in praktischen Dingen beschwerlich, sondern auch was die Gesundheit angeht.

FOTO: KATHRIN HARMS



Angeborene Gefäßanomalien

■ **Frage:** Können Feuermale oder Blutschwämme als kosmetische Lappalie abgetan werden?

■ **Antwort:** Keineswegs. Dahinter können sich verschiedenste schwerwiegende Erkrankungen verbergen.

Fast jeder hat Begriffe wie Feuermal oder Blutschwamm schon einmal gehört. Dahinter verbergen sich aber keineswegs nur unschöne Veränderungen der Haut, deren Behandlung rein kosmetischer Natur ist. Vielmehr steckt dahinter eine Gruppe vielfältiger und komplexer angeborener Gefäßkrankungen, die teilweise sogar lebensbedrohliche Züge annehmen können.

Steuerungsfehler in der Entwicklung

Gemeinsame Ursache für derartige auch als Angiodysplasien bezeichnete Erkrankungen ist - neben selten auftretender genetischer Veranlagung - ein Steuerungsfehler in der embryonalen Entwicklung der Gefäße. „Während der Schwangerschaft reifen die unterschiedlichen Gefäßtypen wie zum Beispiel Lymphgefäße, Venen oder Kapillaren aus und dieser Ausreifungsprozess ist bei Angiodysplasien gestört“, erläutert dazu Prof. Hans-Peter Berlien, Chirurg und Chefarzt der Abteilung für Lasermedizin an der Evangelischen Elisabeth Klinik Berlin. Die betroffenen Gefäße bleiben in ihrer Entwick-



„In der Therapie geht es um Teamarbeit [...]“

Prof. Dr. med. Hans-Peter Berlien
Chefarzt der Abteilung für Lasermedizin,
Elisabeth Klinik Berlin

lung stehen, was im Verlauf zu den unterschiedlichsten Formen und Schweregraden der Erkrankung führen kann.

Vielfältige Ausprägungen und Schweregrade

FAKTEN

Angeborene Gefäßanomalien

■ **Zu den häufigsten Formen** zählen die Hämangiome (Blutschwamm). Diese sind gutartige angeborene Gefäßtumore, die in den ersten Lebenswochen rapide wachsen und sich dann zurückbilden. Je nachdem, wie die Wachstumsphase verläuft und wo genau sich das Hämangiom befindet, kann es dabei zur akuten Gefährdung kommen.

■ **Abzugrenzen davon sind die vaskulären Malformationen** auch als Angiodysplasien bezeichnet. Sie

Diese Vielfalt bringt für Diagnose und Therapie angeborener Gefäßanomalien immense Herausforderungen für Arzt und Patient mit sich - sowohl im medizinischen als auch im gesellschaftlichen Bereich. So ist zum Beispiel oftmals

beschreiben Gefäßfehlbildungen, die von der Geburt an zwar schon angelegt sind, sich häufig jedoch später aufgrund zunehmender Gefäßweiterungen diagnostizieren lassen. Auch das Feuermal (Nävus flammeus) gehört zur Gruppe der angeborenen Gefäßanomalien. Häufig finden sich gemischte Angiodysplasien, die neben den Venen und Arterien auch die Lymphgefäße betreffen können. Dann werden sie als Lymphangiome bezeichnet.

eine rote bis violette Veränderung der Haut das äußere Erkennungszeichen einer solchen Erkrankung. „Dabei sagt die rein visuelle Diagnose zunächst rein gar nichts über den Schweregrad der Erkrankung aus“, merkt Prof. Berlien dazu an. Deswegen ist auch eine punktgenaue Diagnose und eine optimal abgestimmte Therapie notwendig.

Patient ist Teil des Behandlungsteams

Doch ob nun die Behandlung per Laser, die Gefäße verschließende Verfahren wie Embolisation und Sklerosierung oder eine operative Therapieform angezeigt ist, ergibt sich meist erst aus einer intensiven Zusammenarbeit der behandelnden Ärzte und dem Patienten. Prof. Berlien stellt hierzu heraus: „In der Therapie geht es um Teamarbeit und es ist extrem wichtig, dem Patienten zu vermitteln, dass er ein Mitglied dieses Teams ist. Um das zu erreichen benötigt man umfassende, aber nicht überfordernde, Aufklärungsarbeit einerseits und eine gewisse soziale Kompetenz andererseits.“

Essentielle Präzision bei der Diagnose

Als hinderlich in diesem Diagnose- und Therapieprozess erweist sich jedoch des Öfteren die mangelnde Genauigkeit in der internationalen Klassifikation von Krankheiten (ICD-10). Dazu erklärt Prof. Berlien: „Dort sind zum Beispiel die

Blutschwämme und die Lymphgefäßfehlbildungen unter derselben Nummer aufgelistet. Obwohl diese Erkrankungen völlig unterschiedlich sind. Die ICD ist einfach nie als eine systematische Krankheitsfassung konzipiert worden.“ Als wesentlich genauer sei deswegen im Bereich der Angiodysplasien die 1988 erarbeitete Hamburger Klassifikation anzusehen. Warum eine genaue Codierung so essentiell ist, führt Prof. Berlien an einem Beispiel aus: „Das Feuermal kann beispielsweise nur die Spitze des Eisbergs sein und lediglich das äußere Erkennungszeichen für eine umfassende und verschiedene Gewebe durchsetzende Erkrankung wie das Sturge-Weber-Syndrom oder Klippel-Trenaunay-Syndrom darstellen.“ Demnach zieht die mangelnde Präzision in der Klassifizierung von Krankheitsbildern grundlegend zwei Probleme nach sich. Zum einen wird sowohl für Patient als auch für behandelnde Spezialisten der Abrechnungsprozess mit den Krankenkassen erschwert. Zum anderen können durch die fehlende Präzision wichtige Ressourcen für die Ausarbeitung eines perfekt abgestimmten Therapieplans verloren gehen.

SEBASTIAN SCHMID

redaktion.de@mediaplanet.com

Entartete Zellen mit „Haaren“

■ **Die Haarzellen-Leukämie kann medikamentös sehr gut behandelt werden.**

Bei etwa zwei Prozent der Leukämien sieht man unter dem Mikroskop dünne, fransige Ausläufer an den entarteten Zellen: Es sieht aus, als seien sie behaart. Haarzellen-Leukämie wird diese seltene Form des Blutkrebses deshalb genannt. Sie wird in Deutschland pro Jahr bei etwa 150 Patienten diagnostiziert, es betrifft in der Regel Menschen ab 40 Jahren. Die Symptome dieser seltenen Erkrankung werden durch die Störung der Blutbildung hervorgerufen: Die Patienten haben blaue Flecken, klagen über starke Müdigkeit

oder häufige Infektionen. Manchmal ist die Milz vergrößert. Wo die Ursachen dieser Erkrankung liegen, ist bisher völlig unklar. Die Haarzellen-Leukämie geht von den Zellen des lymphatischen Gewebes (Lymphknoten, etc.) aus, gehört also zu den niedrig malignen Lymphomen. Gibt es eine Therapie? „Eine sehr effektive sogar“, sagt Professor Mathias Rummel, Leiter des Schwerpunktes Hämatologie am Universitätsklinikum Gießen. Durch neue Medikamente hat sich die Therapie der Krankheit radikal verbessert: „Während früher zur Behandlung der Haarzellen-Leukämie die Milz operativ entfernt wurde, kann man heute mit einer relativ nebenwirkungsarmen Chemotherapie helfen.“ Laut dem Experten könne die Haarzellen-Leukämie bei einem Großteil der Patienten mit nur einem einzigen Behandlungszyklus wirkungsvoll bekämpft werden. Dabei sind weder ein Krankenhausaufenthalt noch stundenlanges Hängen am Tropf nötig, sondern der fünf-

tägige Zyklus kann ambulant beim behandelnden Arzt durchlaufen werden. Dieser spritzt ein Medikament namens Cladribin (2-CdA) mit einer Kanüle unter die Bauchhaut. Wenn Rezidive auftreten sollten, dann passiert das in der Regel erst Jahre später. Die Cladribin-Therapie kann dann mit nahezu gleicher Effektivität wiederholt werden. Nur eine sehr kleine Patientengruppe entwickelt recht früh Rezidive. Zur Behandlung dieser Fälle wird derzeit an der Kombination von Cladribin mit einem monoklonalen Antikörper als Therapie geforscht. Die „Studiengruppe indolente Lymphome“ (kurz: „StiL“) des Gießener Klinikums arbeitet intensiv mit niedergelassenen Kollegen sowie Fachabteilungen in Krankenhäusern zusammen. So können deutschlandweit Patienten betreut werden: „Jede hämatologische Praxis und jedes Krankenhaus hat die Möglichkeit, Patienten in unsere Studien zur Haarzellen-Leukämie einzubringen“, so Mathias Rummel.



NIEDRIG MALIGNES LYMPHOM

Mediziner Mathias J. Rummel beim Blick durchs Mikroskop: Dort zeigen die entarteten Zellen ihr typisch „behaartes“ Äußeres. Die Haarzell-Leukämie ist medikamentös gut behandelbar.

„Wir bitten sogar ausdrücklich um eine rege Teilnahme, damit wir diese seltene Krebserkrankung besser verstehen lernen. Jeder Kollege kann sich auch gern telefonisch mit mir wegen eines Haarzellen-Leukämie-Patienten beraten.“ Der Mediziner hat außerdem eine Patientenbroschüre geschrieben, die über sein Studiensekretariat kostenlos angefordert werden kann. Darüber hinaus finden Erkrankte und ihre Angehörigen

Hilfe im Austausch mit anderen Betroffenen durch eine Selbsthilfegruppe. Der Verein Haarzell-Leukämie-Hilfe (www.haarzell-leukämie.de) veranstaltet zudem einmal im Jahr in Goslar eine Tagung mit Spezialisten, an der auch interessierte Laien teilnehmen können.

JULIANE GRINGER

redaktion.de@mediaplanet.com



Prof. Dr. med. Mathias J. Rummel
Justus-Liebig-Universität,
Universitätsklinikum Gießen

NEWS

BLUTERKRANKUNG

Leukämie: Unkontrollierte Vermehrung von Blutzellen

✱ In einem permanenten Prozess werden im menschlichen Körper alte Zellen durch neue ersetzt. Für die Blutbildung findet diese Zellerneuerung im Knochenmark statt. Aus Vorläuferzellen, den so genannten Stammzellen, reifen dabei die Blutkörperchen. Bei einer Leukämie-Erkrankung ist dieser Vorgang gestört. Stattdessen teilen sich die Blutzellen unkontrolliert, reifen nicht vollständig aus und sind dementsprechend auch in ihrer Funktion beeinträchtigt.

Intakte Zellen werden verdrängt

Die nicht ausgereiften Leukämiezellen werden als Blasten bezeichnet und vermehren sich im Verlauf der Erkrankung zunehmend. Dadurch werden die noch intakten, für die Blutbildung relevanten Zellen immer weiter verdrängt und es treten Krankheitssymptome auf. Das Immunsystem wird beispielsweise beeinträchtigt, sodass der Körper anfälliger für Infekte wird. Die allgemeine Leistungsfähigkeit

nimmt ab und je nach Art der Leukämie kann Blutarmut oder eine erhöhte Neigung zu Blutungen auftreten. Welche genaue Fehlfunktion beim Erneuerungsprozess des Blutes zugrunde liegt und welche Symptome daran anschließend auftreten, hängt von der jeweiligen Form der Erkrankung ab. Unterschieden wird dabei nach dem Ort, von dem die fehlerhaften Zellen stammen, die vermehrt im Blut auftreten.

Lymphatische und myeloische Leukämie

Die Lymphozyten sind eine Untergruppe der weißen Blutkörperchen, die vorwiegend in der Milz und den Lymphknoten gespeichert werden und bei Bedarf ins Blut abgegeben werden. Sind diese an der spezifischen Immunabwehr des Körpers beteiligten Zellen bösartig verändert, spricht man von einer lymphatischen Leukämie. Findet man im Blutbild des Patienten hingegen myeloische Blasten, also unreife Vorläuferzellen der weißen Blutkörperchen, die sonst nur im Knochen-

mark enthalten sind und nicht zum lymphatischen System gehören, wird die Erkrankung als myeloische Leukämie („myelos“ = griech. für Mark bzw. Knochenmark) bezeichnet. Die akuten Verlaufsformen, sowohl von lymphatischer Leukämie mit 25.000 Betroffenen als auch von myeloischer Leukämie mit 101.000 Betroffenen, gelten in der Europäischen Union als Seltene Erkrankungen und gehen bei Nicht-Behandlung mit einer raschen Verschlechterung der Gesundheit des Patienten einher. Das Spektrum der Therapiemöglichkeiten umfasst vor allem Chemotherapien mit Medikamenten, die das Zellwachstum hemmen. Ziel ist es, so die Leukämiezellen zurückzudrängen oder sogar ganz zu zerstören. Je nach Form der Erkrankung können auch Strahlenbehandlungen oder Knochenmarks-Transplantationen angezeigt sein.

SEBASTIAN SCHMID

redaktion.de@mediaplanet.com

FOTO: SHUTTERSTOCK

UTE

RETINITIS PIGMENTOSA

Wenn die Welt immer kleiner wird

✱ Ein winzig kleiner Ausschnitt aus der Welt wie auf dem Bild rechts: Das ist alles, was Ute Palm noch sehen kann. Sie leidet an Retinitis Pigmentosa: Eine Degeneration der Netzhaut, die das Blickfeld immer weiter einschränkt. Ute Palm hat immer mit viel Mühe ver-

sucht, die Krankheit vor ihrer Umwelt zu verheimlichen. Denn die ehemalige Lufthansa-Angestellte hat schlechte Erfahrungen gemacht: „Immer wieder stelle ich fest, dass uns Sehbehinderten weniger zugetraut wird als Nichtsehbehinderten.“

FOTO: KATHRIN HARMIS



PERSÖNLICHER EINBLICK

Alpha1-Antitrypsinmangel: Eine seltene und unheilbare Stoffwechselerkrankung, die vor allem Folgeerkrankungen der Lunge nach sich zieht. Der Vorsitzende von Alpha1 Deutschland e.V. erzählt, wie er die Diagnose aufnahm, welchen Therapien er sich unterzieht und wie er sich im Kampf gegen die Krankheit und als Ansprechpartner für andere Betroffene engagiert.

Persönliche Verarbeitung und Engagement

Alles fing 1993 an, als ich immer öfter unter Atemnot litt, wenn ich mich körperlich angestrengte. Ich merkte, dass mein Körper nicht ausreichend mit Sauerstoff versorgt wurde. Das führte ich zunächst auf einen früheren Luft-röhrenverschluss zurück, doch eine Untersuchung beim Lungenfacharzt bestätigte diese Vermutung nicht.

Enzyme werden nicht gehemmt

Nach einer Überweisung in die spezialisierte Lungenklinik in Berlin Buch diagnostizierte mein - mich bis heute behandelnder - Arzt Dr. Wilke dann einen Alpha 1-Antitrypsinmangel. Davon hatte ich zuvor noch nie etwas gehört, mein Arzt erklärte mir aber, dass es sich dabei um eine seltene und erblich bedingte Stoffwechselerkrankung handele.



Dr. Andreas Wilke
Leitender Oberarzt
Pneumologische Klinik
Evangelische Lungenklinik Berlin -
Krankenhausbetriebs
gGmbH

Dabei bestünde ein Mangel des Eiweiß' Alpha1-Antitrypsin (AAT), das zu 90 Prozent in der Leber gebildet wird und für die Hemmung bestimmter Enzyme bei Entzündungsprozessen zuständig sei. Am meisten in Mitleidenschaft, wie auch in meinem Fall, würde dabei immer die



„Ich habe mich arrangiert.“

Gernot Beier
Vorsitzender von Alpha1 Deutschland
Gesellschaft für Alpha1-Antitrypsinmangel e. V.

Lunge geraten. In seltenen Fällen könne aber auch die Leber betroffen sein. Somit war dann auch die Ursache für meine Beschwerden geklärt.

Medikamente und Substitutionstherapie

Zügig wurde ich dann auf Medikamente eingestellt, die zum einen entzündungshemmend und zum anderen die Bronchien erweiternd wirken. Daneben erhalte ich seitdem einmal wöchentlich eine Substitutionstherapie. Dabei wird mir durch eine Infusion das fehlende Alpha1-Antitrypsin zugeführt. So kann der Verlauf der Krankheit verlangsamt werden und es geht mir den Umständen entsprechend gut - vor allem auch Dank meiner sehr guten medizinischen Betreuung.

Auch eine psychische Belastung

Doch es gibt natürlich nicht nur die medizinische Perspektive einer solchen Erkrankung. Neben der gesundheitlichen Gefahr war die Diagnose einer unheilbaren Krankheit natürlich auch für meine Seele niederschmetternd. Da saß ich nun des Öfteren morgens in meinem Haus, habe mir sinnbildlich die Nase an der Fensterscheibe platt gedrückt und wehmütig beobachtet, wie alle anderen zur Arbeit fahren. Ein Gefühl der Nutzlosigkeit machte sich breit, was sich natürlich auch auf das Familienleben auswirkte. Selbstverständlich war meine Familie und mein Umfeld immer für mich da und half mir. Dennoch fiel ich in ein mentales Loch, aus dem ich aber wieder rauskommen wollte und musste.

Zwischen Hilfe und Selbsthilfe

Ich habe mich im Internet informiert und bin einer Selbsthilfegruppe für verschiedene Lungenerkrankungen beigetreten. Schnell habe ich dann auch die Gruppe Berlin-Brandenburg mitgeleitet. Da aber auch seltene Krankheiten wie der AAT-Mangel eine spezialisierte Anlaufstelle brauchen, beteiligte ich mich von Beginn an - das war 2002 - an der Gründung und dem Aufbau einer solchen Vereinigung. Dieses Engagement und die Möglichkeit, für Andere da zu sein, erfüllt mich. Zudem setzen wir uns für die Förderung des Verständnisses für die Erkrankung Alpha1-Antitrypsinmangel in der Öffentlichkeit ein, um so auch Forschung und Behandlungsmethoden günstig beeinflussen zu können.

„Ich habe mich arrangiert.“

Ich leide mittlerweile seit 17 Jahren an Alpha1-Antitrypsinmangel und habe mich mit meiner Krankheit ziemlich gut arrangiert. Auch, weil ich mich auf mein Umfeld einstellen kann. Wenn eine Reise einfach zu anstrengend für mich ist, so fährt meine Frau auch mal allein in den Urlaub. Beim Fußballspielen mit den Enkeln muss ich leider passen und erkläre den Kleinen dann lieber auf einem Waldspaziergang etwas zu den Pflanzen und Tieren. Wenn ich weiß, dass an einem Ort geraucht wird, meide ich ihn eben - da muss ich einfach flexibel sein. Und nur deswegen bin ich heute auch in der Lage zu sagen, dass es mir den Umständen entsprechend gut geht.

DIAGNOSTIK

Alpha-1-Antitrypsinmangel

Beim Alpha-1-Antitrypsin-Mangel handelt es sich um eine genetisch bedingte Störung.

Die Erkrankung manifestiert sich bei Kindern vorwiegend als Lebererkrankung, während beim Erwachsenen die Manifestation als chronische Bronchitis und insbesondere als früh auftretendes und schnell progredientes Lungenemphysem (Lungenüberblähung) im Vordergrund steht. Da sich die Erkrankung häufig unter dem klinischen Bild einer chronisch obstruktiven Bronchitis darstellt, wird sie oft erst sehr spät diagnostiziert. In Deutschland rechnet man mit ca. 8000 bis 12000 Erkrankten, die einen schweren Alpha1-Antitrypsin-Mangel aufweisen. Die Diagnostik erfolgt über den Nachweis eines reduzierten Blutspiegels sowie der genetischen Mutation. Daneben tragen Lungenfunktionsuntersuchungen sowie die Computertomographie der Lunge zur Diagnosestellung bei. Die Basistherapie bei Alpha1-Mangel und Lungenemphysem unterscheidet sich nicht von der Behandlung einer chronisch obstruktiven Bronchitis. Von besonderer Bedeutung ist die Einhaltung einer strikten Nikotinkarenz. In Abhängigkeit von der Ausprägung des Krankheitsbildes besteht die Möglichkeit einer Substitutions- (Ersatz-)Therapie des Alpha-1-Antitrypsins. Hierbei werden wöchentliche Infusionen des von Plasmaspendern gewonnenen Alpha-1-Antitrypsins vorgenommen. Ansprechpartner für die Patienten im Erwachsenenalter sind in erster Linie Lungenärzte. Beratend tätig sind Alpha-1-Center, die nahezu flächendeckend in Deutschland vertreten sind.

! Weitere Informationen finden Sie unter:

www.alpha-1-info.com

FELIX

WISKOTT-ALDRICH-SYNDROM

Jede kleine Verletzung war gefährlich

✱ Als Felix auf die Welt kam, war er übersät mit blauen Flecken. Er litt an einem Thrombozytenmangel: Das sind die kleinsten Zellen im Blut, die dafür sorgen, dass das Blut gerinnt. Jeder Stoß konnte Felix in Gefahr bringen, weil die Blutungen nicht heilten, und er hatte ein sehr schwaches Immunsystem.

Erst nach über drei Jahren kam die richtige Diagnose: Wiskott-Aldrich-Syndrom, ein sehr seltener Gendefekt. Patienten werden nicht älter als zehn Jahre. Eine Gentherapie konnte Felix aber helfen: Heute ist er sechs Jahre alt und fast gesund.

FOTO: VERENA MÜLLER



NEWS



KLEINE FREUDE
Viele Seltene Erkrankungen zeigen schon in der Kindheit die Symptome. Bei einem Krankenhausaufenthalt bekommt dieser Junge Besuch von einem Clown.
FOTO: VERENA MÜLLER



Erfolgreiche Gentherapie

■ **Frage:** Was hat sich rund um die Gentherapie bei Kindern in den letzten Jahren getan?
■ **Antwort:** Bei Immundefekten und Stoffwechselstörungen wurden bereits erste Behandlungserfolge erzielt.

Gentherapie wird erst seit 20 Jahren praktiziert und wurde oftmals moralisch und ethisch kritisiert. Doch seit rund zehn Jahren gibt es Erfolgsmeldungen zu verzeichnen, die eine höhere Akzeptanz in der Bevölkerung bewirken. Grund für diesen Umschwung lieferte der französische Mediziner Alain Fischer. Im Jahr 2000 behandelte er Kinder mit einem schweren Immundefekt. Er entnahm die Blutstammzellen aus dem Knochenmark der Kinder und modifizierte sie mit Retro-Viren, die als Gen-Taxi für ein gesundes Gen wirkten. So konnte der genetische Fehler in den Stammzellen korrigiert werden. Nach der Rückgabe dieser genetisch veränderten Stammzellen bildeten sich gesunde Blut- und Immunzellen, die maßgeblich zur Gesundung beigetragen haben.

Immundefekte können behandelt werden
Diese Praxis wurde 2006 auch an der Medizinischen Hochschule Hannover angewendet. „Wir haben weltweit zum ersten Mal das Wiskott-Aldrich-Syndrom mit einer Gentherapie behandelt. Diese Immun-Erkrankung führt zu Blu-



„Wir haben weltweit zum ersten Mal das Wiskott-Aldrich-Syndrom mit einer Gentherapie behandelt.“

Prof. Christoph Klein
Ärztlicher Direktor der Klinik für Kinderheilkunde im Dr. von Hauner'schen Kinderspital der Universität München

tungen, Autoimmunität, Infektionen und zum frühen Tod der betroffenen Kinder. Wir haben die Blutstammzellen der Patienten entnommen, genetisch korrigiert und sie dann wieder zurückgegeben“, sagt Prof. Christoph Klein, der seit 2011 in München am Dr. von Hauner'schen Kinderspital arbeitet. Aber wie so oft in der Me-

dizin: Es gibt keine Wirkung ohne Nebenwirkungen. Fünf von 20 Kindern, die von Alain Fischer in Paris behandelt wurden, haben eine Leukämie entwickelt. Denn die „Landeplätze“ dieser künstlichen Retro-Viren können mit gegenwärtiger Technologie nicht exakt gesteuert werden. Somit können benachbarte Gene beeinträchtigt

werden, die dazu beitragen, dass sich eine Leukämie entwickelt. Auch in Deutschland waren zwei von zehn behandelten Kindern an Leukämie erkrankt, die jedoch erfolgreich behandelt werden konnte.

Nebenwirkungen minimieren

„Wir freuen uns, dass wir bei neun von zehn Kindern mit Wiskott-Aldrich Syndrom eine beachtliche Wirksamkeit der Gentherapie feststellen konnten. Nun versuchen wir, die Therapie weiter zu verbessern und die Nebenwirkungen zu minimieren“, sagt Prof. Christoph Klein. Ebenso arbeiten die Münchener Ärzte an der Entwicklung eines Neugeborenen-Screenings für Kinder mit seltenen Immundefekten. Seit vielen Jahren wird das Neugeborenen-Screening erfolgreich bei der frühen Suche nach Stoffwechselerkrankungen eingesetzt. Auf diese Weise können Kinder frühzeitig behandelt werden, bevor sich oft irreversible Komplikationen ereignen. „Dieses Prinzip soll nun auf Erkrankungen des Immunsystems erweitert werden, so dass viel früher rettende Behandlungsmaßnahmen eingeleitet werden können“, sagt Prof. Christoph Klein.

FAKTEN

Gentherapie bei Kindern

- **Neues therapeutisches Prinzip:** Seit 2000 werden ausgewählte Immundefekte mit einer Gentherapie behandelt.
- **Pioniere:** Französische Mediziner um Alain Fischer haben 2000 erstmals erfolgreich Blutstammzellen aus dem Knochenmark entnommen, defekte Gene korrigiert und Patienten nach Retransfusion auf diese Weise geheilt. Das Team um Christoph Klein hat 2006 weltweit erstmals Kinder mit Wiskott-

- Aldrich-Syndrom durch eine Stammzell-Gentherapie behandelt.
- **Erfolgchancen:** Neun von zehn Kindern mit dem Wiskott-Aldrich-Syndrom konnten erfolgreich therapiert werden.
- **Risiken:** In vereinzelten Fällen ist eine Leukämie aufgetreten, die eine Chemotherapie-Behandlung erforderte.
- ! **Weitere Informationen finden Sie unter:**
www.aerzteblatt.de

REHABILITATION

Gesundheits- und Wohlfahrts-technologien

Um Krankheiten optimal behandeln und nach einer Therapie auch einen effektiven Rehabilitationsprozess gewährleisten zu können, sind sowohl Ärzte und Pflegepersonal als auch die Patienten selbst auf bestmögliches Equipment angewiesen.

Der Bereich der Gesundheits- und Wohlfahrtstechnologie beschäftigt sich mit eben jener Herausforderung und bringt immer wieder verschiedene Innovationen hervor, die den Alltag für Patienten und Pflegepersonal erleichtern und effizienter gestalten sollen.

Effizienz und Ergonomie

Gerade zu Zeiten des demografischen Wandels und des permanenten Zuwachses chronischer Erkrankungen sind die Parameter Effizienz und Ergonomie in Therapie und Pflege von zunehmender Bedeutung. So gibt es mittlerweile beispielsweise intelligente Kranken- und Pflegebetten, die sich nicht nur elektrisch verstellen lassen, sondern zudem ein Signal an die Pflegekraft übermitteln, wenn der Patient das Bett verlassen hat oder das Bett durchnässt ist. Bei Patienten, die zu Hause gepflegt werden, können die Daten zusätzlich über das Internet an den Pflegedienst gesendet werden. Das Spektrum wohlfahrts-technologischer Produkte reicht darüber hinaus von speziellen Patientenliftern und Aufstehhilfen bis hin zu multifunktionalen Rollstühlen. Außerdem befinden sich auch Roboter, die zum Beispiel staubsaugen oder Essen servieren können, in ersten Testprojekten im Einsatz.

Gewinn an Personalstunden

Die Vorteile liegen auf der Hand: Zum einen können durch derartige Einrichtungen die Patienten den Großteil einer Rehabilitation oder der Pflege in den eigenen vier Wänden erfahren und zum anderen werden durch die technischen Hilfsmittel wichtige Personalstunden der Pflegemitarbeiter frei geräumt, die dann für andere Aufgaben eingesetzt werden können.

„Ich werd mal Flugkapitän.“

Helfen Sie, damit die Wünsche siegen. Nicht der Krebs.



Krebs macht vor Kindern nicht halt. Aber die Heilungschancen sind hoch: Über 70 Prozent.

www.kinderkrebstiftung.de



Unterstützen Sie die Deutsche Kinderkrebsstiftung
Adenauerallee 134, 53113 Bonn

Spendenkonto: Commerzbank AG Köln
Blz.: 370 800 40, Kto.: 555 666 00