September 2022 | Eine Publikation der Themenbote GmbH

themenbote MEDIZIN

SELTENE ERKRANKUNGEN

Selten, aber nicht alleine

Seltene Erkrankungen gelten als „Waisen“, aber Betroffene sind es nicht. Patienten organisieren sich, bauen Fachwissen auf und der Wissenstransfer mit den Zentren für Seltene Erkrankungen ist beeindruckend. Immer neue Register und Datenbanken führen zu mehr Vernetzung. Selten bedeutet somit nicht (unbedingt), allein zu sein.

OHNE-DIAGNOSE-REGISTER

Wie in Zukunft ungelöste Fälle erfasst und weiterbearbeitet werden können

Seite 6

ORPHA-KODIERUNG

Mit ORPHAcodes zu erhöhter Sichtbarkeit von seltenen Erkrankungen

Seite 10

HICHOL-KONSORTIUM

Forschung von Erkrankungen der Gallebildung durch komplexe Detektivarbeit

Seite 16

Sascha Bogatzki, Herausgeber

Liebe Leserin, lieber Leser,

vermutlich sind Sie gerade aus dem Urlaub zurück und hatten hoffentlich eine interessante und erholsame Reise. Sie können die Koffer gleich wieder packen, denn in dieser Ausgabe nehme ich Sie mit auf eine weitere Reise. Allerdings ist es eine, die vermutlich etwas beschwerlich wird und bei der das Ziel nicht immer ganz klar ist. Ich möchte Sie mitnehmen auf die Reise, die viele Menschen mit seltenen Erkrankungen in ihrem Leben antreten müssen. Etwa vier Millionen Menschen in Deutschland sind von einer seltenen Erkrankung betroffen, viele weitere wissen es vermutlich noch nicht. Dies herauszufinden ist ein langer Weg, der oftmals Jahre dauert und einer Odyssee gleicht. Wie gesagt – die Reise ist anstrengend. Und das liegt nicht nur daran, dass Betroffene oft weite Wege auf sich nehmen müssen, um ihre Symptome Spezialisten vorzustellen. Es liegt auch daran, dass nicht jeder oder jede das Glück hat, gleich an einen Arzt zu geraten, der die umfangreichen Symptome in einen Zusammenhang bringen kann. So reisen sie von Arzt zu Arzt und müssen auch manchmal aushalten, nicht ernst genommen zu werden. Denn noch immer gibt es zu wenige Experten, die die hochkomplexen Krankheitsbilder erkennen und eine Diagnose stellen können. Die meisten seltenen Erkrankungen sind genetischen Ursprungs und lassen sich nicht heilen, aber manchmal lindern. Die Diagnose ist also zunächst nur ein Etappenziel der Reise. Es folgt die Suche nach der richtigen Therapie. Und so kommt – Sie ahnen es – der Faktor Geld ins Spiel. Lange Reisen mit unklarem Ziel kosten nicht nur eine Menge Zeit, sondern auch viel Geld. Selbsthilfegruppen und Netzwerken kommt daher eine große Bedeutung zu. Sie stützen Betroffene, bieten eine Plattform für Austausch und kämpfen für ihre Rechte. Das gibt Menschen mit seltenen Erkrankungen viel Kraft. Und falls Sie sich nun fragen, warum ich Sie auf diese Reise mitnehmen möchte: Weil ich sicher bin, dass wir den Betroffenen nur gemeinsam helfen können und jeder auf so einer Reise einen Begleiter gebrauchen kann, der ihm zur Seite steht.

Herzlichst, Ihr

Sascha Bogatzki

INHALT

4 Von Sichtbarkeit bis Selbsthilfe
Bei 8.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen sind die Fragen vielfältig, weiß Nicole Heider von der Betroffenen- und Angehörigenberatung der ACHSE e. V.

6 Die unklaren Fälle der seltenen Erkrankungen
Viele seltene Erkrankungen verursachen Beschwerden, die schwer zu diagnostizieren sind. Hier soll das „Ohne-Diagnose-Register“ in Zukunft unterstützen.

8 AAV: Feind mit vielen Gesichtern
Die AAV ist eine seltene Autoimmunerkrankung. Die beiden Patientinnen Maresa und Anil berichten, was diese für sie und ihr Leben bedeutet.

10 ORPHAcodes führen zu erhöhter Sichtbarkeit
Dr. Stefanie Weber vom Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte über die Bedeutung des Orphanets sowie die Kodierung von Krankheiten mit ORPHAcodes.

11 Austausch mit Gleichgesinnten
Warum die Selbsthilfe für die Betroffenen eine so entscheidende Rolle spielt, erklärt Anne Wispler, Leiterin der Selbsthilfe Kutane Lymphome, im Interview.

12 Nichts ist so wichtig wie Vernetzung
Pro Retina Deutschland e. V. pflegt einen guten Draht zur Forschung. Was für Menschen mit Netzhauterkrankungen laut Darius Madani enorm wichtig ist.

13 90 Prozent werden ambulant behandelt
Geske Wehr, Vorstandsvorsitzende der ACHSE e. V., erläutert, warum es nicht ausreicht, die Orpha-Kodierung auf den stationären Bereich zu beschränken.

14 Im Kampf gegen falsche Gewissheiten
Fettstoffwechselerkrankungen haben alles andere als klare Ursachen. Prof. Elisabeth Steinhagen-Thiessen räumt auf mit einfachen Schlussfolgerungen.

16 Medizinische Detektivarbeit
Das HiChol-Konsortium um Prof. Verena Keitel-Anselmino forscht seit 2019 über seltene Erkrankungen der Gallebildung. Nun gibt es neue Ergebnisse.

17 Wenn die Muskeln schwächeln
Volker Kowalski vom Verein „Mensch & Myotonie“ berichtet über sein Leben mit nicht-dystropher Myotonie, einer seltenen, oft unentdeckten Muskelerkrankung.

18 Es fehlen Vorbilder und Forschungsgelder
Wie die Alliance4Rare ein Versorgungs- und Forschungsnetzwerk für seltene Erkrankungen auf den Weg bringen will, erläutert Sanna Börgel im Interview.

WERBEBEITRÄGE

Advertorial Albireo Pharma, Inc.
7 Erbliche Gallestauung bei Kindern

Advertorial Horizon Therapeutics GmbH
11 NMOSD: Angriff auf das Nervensystem

Advertorial GenSight Biologics
13 Perspektive für die Augen

Advertorial Ultragenyx Germany GmbH
15 HoFH: Frühzeitige Diagnose rettet Leben

Von Sichtbarkeit bis Selbsthilfe: Leben mit einer seltenen Krankheit

VON WIEBKE TOEBELMANN

Es gibt geschätzt rund 8.000 verschiedene seltene Erkrankungen. Bei dieser hohen Zahl wirkt der Begriff „selten“ erst einmal paradox. Doch wenn man bedenkt, dass an jeder einzelnen dieser Erkrankungen weltweit jeweils nur wenige Menschen leiden, so wird einem die Komplexität des Themas schnell bewusst.

Nicole Heider unterstützt und begleitet in der ACHSE-Beratung Betroffene und ihre Angehörigen telefonisch und per E-Mail.

Seltene Erkrankungen werden auch als „Orphan Diseases“ (Waisenkrankheiten) bezeichnet, und es wirkt tatsächlich so, als wären viele Patienten geradezu verwaist. Allein auf weiter Flur mit einer unklaren Diagnose, Odysseen von Arzt zu Arzt und scheinbar kaum jemandem, der wirklich helfen kann. Eine seltene Krankheit eines Betroffenen bestimmt oftmals das Leben von dessen ganzer Familie. Glücklicherweise steigt das Bewusstsein dafür stetig, sowohl gesellschaftlich als auch politisch. Die Krankheiten mögen „Waisen“ sein, doch Betroffene sind es nicht. Patienten organisieren sich, bauen Know-how auf, und der Wissenstransfer mit den existierenden Zentren für Seltene Erkrankungen ist beeindruckend. Selten bedeutet eben nicht (unbedingt), allein zu sein. In Deutschland leben immerhin vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung.

Der lange Weg zu Diagnose und Behandlung

Doch was sind denn nun genau diese „Orphan Diseases“? Eine Krankheit gilt – laut Definition in der Europäischen Union – als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen daran leiden. Es handelt sich zumeist um hochkomplexe Krankheitsbilder, und allzu oft ist eine Heilung nicht möglich. Wie sie sich manifestieren, ist ausgesprochen unterschiedlich. So gibt es zum Beispiel neurologische Erkrankungen, Stoffwechselstörungen oder bestimmte seltene Krebsarten. Ein Großteil der „Seltenen“ ist erblich – und zwar circa 80 Prozent. Daher machen sich viele bereits in der Kindheit bemerkbar. In den meisten Fällen sind sich Eltern ihrer genetischen Disposition im Vorfeld gar nicht bewusst. Sie erfahren erst dann von ihrer erblichen Vorbelastung, wenn ihr Kind eine Diagnose erhält. Doch überhaupt eine Diagnose zu erlangen, ist in vielen Fällen ein äußerst steiniger Weg. Wechselnde Symptome, Fieberschübe, Krampfanfälle, eine dramatische Verschlechterung der Motorik, des Sprachvermögens – Eltern stehen vor einem Rätsel und leben in Angst. Und auch die Mediziner, die sie konsultieren, sind allzu oft ratlos. Noch immer gibt es zu wenige Experten, und so manche Koryphäen gehen in den Ruhestand und ihr Wissen geht verloren. Zumindest gibt es mittlerweile rund 33 spezielle Zentren für Seltene Erkrankungen. Diese arbeiten interdisziplinär und mit unterschiedlichen Schwerpunkten. Was jedoch noch fehlt, ist die flächendeckende Hilfe, da betroffene Familien oftmals lange Wege zurücklegen müssen, um den einen Experten für ihre Krankheit aufzusuchen. Wenn dann noch häufige Behandlungen notwendig sind, die nicht der Hausarzt vor Ort durchführen kann, wird die seltene Erkrankung des Kindes schnell zum Lebensinhalt und kostet Kraft, Geld und Ressourcen.

Die große Bedeutung der Selbsthilfeorganisationen

Damit Menschen mit seltenen Erkrankungen nicht allein sind mit ihren Nöten und Bedürfnissen, sind sie auf die Unterstützung durch die Selbsthilfe und ihre Netzwerke angewiesen. Als Dachverband fungiert die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V., ein Zusammenschluss aus über 130 Selbsthilfeorganisationen. Seit ihrer Gründung 2004 ist die Organisation unverzichtbar geworden in ihrer Arbeit für und mit Betroffenen. Auch politisch bewegt sich etwas: 2013 rief die ACHSE gemeinsam mit der Bundesregierung das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben und entwickelte einen Aktionsplan. Ziele sind etwa der weitere Ausbau und die Vernetzung der Zentren für Seltene Erkrankungen, die Bündelung von Kompetenzen, Förderung der Forschung sowie verbesserte Informationen für Patienten und Mediziner. Eine hehre Mission, denn Handlungsbedarf besteht an allen Fronten. Beispiel Forschung: Tausende der „Waisenkrankheiten“ sind nicht genügend erforscht, und die Entwicklung von Therapien ist oft schwierig und kostspielig. Nur wenige Patienten stehen für Studien zur Verfügung und leben an den unterschiedlichsten Orten. Spezialisten sind ebenfalls rar gesät.

Da verwundert es nicht, dass Patientenorganisationen gerade im Bereich der seltenen Krankheiten einen unschätzbaren Wert für die Betroffenen besitzen. Sei es eine Regionalgruppe, in der man sich austauschen und merken kann: „Ich bin ja gar

nicht allein!“ Sorgen und Nöte werden gehört, verstanden und nachvollzogen – das ist eine wichtige Stütze im Alltag mit einer seltenen Erkrankung. Doch Selbsthilfe auf den reinen Erfahrungsaustausch zu reduzieren, greift zu kurz. Eine wichtige Säule ist etwa die Beratung mit der Vermittlung wertvoller Kontakte zu anderen Betroffenen und zu Spezialisten. Patienten werden – gezwungenermaßen – zu Experten ihrer eigenen Erkrankung und können dieses Wissen weitergeben. So werden Selbsthilfeorganisationen zu regelrechten Kompetenzzentren, auf deren Know-how nicht nur die Patienten selbst zurückgreifen, sondern auch Ärzte und Wissenschaftler. Die ausführlichen Beratungen steigern bei Patienten das Gefühl, mündig und nicht ausgeliefert zu sein – und sie fördern die Teilhabe in der Gesellschaft.

Beratung von Betroffenen: Sorgen durch Corona und die Energiekrise

Gerade die Bewältigung des Alltags ist ein Thema, das viele Ratsuchende beschäftigt. Und die Herausforderungen sind in Pandemie-Zeiten und angesichts steigender Energiekosten aktuell besonders hoch, weiß Nicole Heider von der Betroffenen- und Angehörigenberatung der ACHSE. „Betroffene berichten uns, dass sie große Angst vor explodierenden Energiepreisen haben. Sie fragen sich, woher das Geld dafür kommen soll. Bei einigen seltenen Erkrankungen werden stromabhängige Geräte verwendet, die in den Alltagsaktivitäten und bei den pflegerischen Maßnahmen benötigt werden.“ Dazu gehörten E-Rollstühle – etwa für den Schulbesuch oder für die Freizeit – ebenso wie Beatmungs- und Sauerstoffmessgeräte. Letztere müssten kontinuierlich in Betrieb sein. „Auch Wechseldruckmatratzen für die Dekubitusprävention werden elektrisch betrieben. Das könnte künftig sehr teuer werden, und die Familien sind ratlos. Häufig gibt es in Familien mit einem erkrankten Kind nur einen Verdiener, entsprechend begrenzt sind die finanziellen Ressourcen.“ Nicole Heider hört zu, fühlt sich ein – und gibt praktische Tipps, sofern es denn irgendwie geht. „Bei der Energiekosten-Frage stehen wir vor einem Dilemma. Wenn technische Hilfsmittel vom Arzt rezeptiert und von der Pflegekasse finanziert worden sind, kann man auf Antrag einen Stromkostenzuschuss beantragen. Allerdings muss man zunächst in Vorleistung gehen, was vielen Sorgen bereitet.“ Energiebetreiber sollten unbedingt sensibilisiert werden. „Es gibt Menschen, die unter schwierigen gesundheitlichen und sozialen Bedingungen leben, für die sie nichts können. Diese brauchen spezielle Unterstützung.“

> Eine wichtige Säule der Selbsthilfe ist die Beratung mit der Vermittlung wertvoller Kontakte zu anderen Betroffenen, aber eben auch zu Spezialisten.

Auch die Corona-Krise hinterlasse bei Menschen mit seltenen Erkrankungen besondere Spuren, so die Beraterin. „Was wir mitkriegen, ist eine Überlastung der Familien an allen Ecken. Es gibt einen pflegerischen und Therapie-Fachkräftemangel, und wenn sich diese Fachkräfte selbst infiziert hatten, fielen sie natürlich aus. Was Eltern besorgt, ist, dass bestehende Therapien nicht weiter fortgeführt werden konnten und können, sodass es zu motorischen oder geistigen Rückschritten bei ihrem Kind kommt. Sie sind gezwungen, bereits erworbene Fähigkeiten wieder neu zu erwerben – das schlägt sich wiederum in der sozialen Teilhabe nieder.“ Zudem gebe es Familien, die soziale Kontakte immer noch stark einschränken, etwa bei Erkrankungen, die mit Immunsuppressiva behandelt werden müssen – ein Kraftakt. In den Beratungen der ACHSE finden Betroffene und Angehörige ein offenes Ohr und dürfen über ihre Erschöpfung reden. „Viele wissen gar nicht, welche Unterstützungsangebote es gibt. Einige Selbsthilfeorganisationen haben während der Pandemie Online-Stammtische eingerichtet. Der Austausch ist so wichtig, da einem andere Betroffene Impulse geben und einen geschützten Raum bieten.“

Austausch von Erfahrungen, Wissen oder einfach nur Trost – all das bedeutet Hilfe zur Selbsthilfe. Daraus schöpfen Menschen mit seltenen Erkrankungen Mut und Kraft, sich ihrem häufig schwierigen Leben zu stellen. Und gemeinsam eine gesellschaftliche und politische Stimme zu entwickeln, die ihr Recht fordert und laut zu verstehen gibt: „Wir sind selten – aber nicht allein!“

– Anzeige –

Die unklaren Fälle der seltenen Erkrankungen

VON JULIA BRANDT

Diagnose: unbekannt. Viele seltene Erkrankungen verursachen Beschwerden, die nicht leicht zu diagnostizieren sind. Das „Ohne-Diagnose-Register“ wird diese Patienten und ihre Symptome aufzeichnen – und so bei der Diagnostik unterstützen. Wie das funktioniert, erklären Dr. Alexandra Berger, Ärztin am Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen und Prof. Dr. Holger Storf, Leiter des Instituts für Medizininformatik am Universitätsklinikum Frankfurt, im Interview.

Dr. Alexandra Berger, Ärztin am Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Frankfurt

Prof. Dr. Holger Storf, Leiter des Instituts für Medizininformatik am Universitätsklinikum Frankfurt

Es gibt bereits verschiedene Patientenregister für Menschen mit seltenen ebenso wie mit häufiger vorkommenden Erkrankungen. Nun arbeitet das Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen in Frankfurt an einem Register für Patienten ohne Diagnose. Was hat es damit auf sich?

Berger: Der Weg hin zur richtigen Diagnose ist für Menschen mit einer seltenen Erkrankung oft lang. Viele haben ungewöhnliche oder unspezifische Symptome, die bei vielen verschiedenen Erkrankungen vorkommen können.

Ärzte nutzen grundsätzlich ein diagnose-gebundenes System, zum Beispiel zur Abrechnung, sodass unklare Fälle eigentlich nie als solche direkt gekennzeichnet sind. Das „Ohne-Diagnose-Register“ bietet eine Möglichkeit, die „ungelösten Fälle“ zu erfassen und weiterzubearbeiten. Hier werden Patienten verzeichnet, die keine oder noch keine Diagnose zu ihren Beschwerden haben.

Wie funktioniert das in der Praxis?

Berger: Wenn sich ein Patient oder eine Patientin an einem der sechs an das Register angeschlossenen Zentren vorstellt, werden er oder sie in das Register aufgenommen. Der erste Teil des Registers erfasst alle Patienten und bildet auch den Prozess des Screenings ab: Wurde schon eine seltene oder häufig vorkommende Erkrankung diagnostiziert, die alle Beschwerden erklärt? Fehlt noch Diagnostik? Sind die Unterlagen vollständig? Oder erscheint der Fall ausreichend abgeklärt und ist weiterhin unklar? Nur dann erfolgt eine ausführliche Bearbeitung im Zentrum.

In anderen Patientenregistern ist ein Leitkriterium, nach der Datensätze geordnet werden, die Diagnose. Das geht ja gerade in diesem Register nicht. Neben den Standardangaben zur Person ist daher die Beschreibung der Leitsymptome wichtiges Merkmal des Registers.

Was ist das Ziel des Registers?

Berger: Zunächst einmal können wir anhand des Registers hoffentlich einen Überblick darüber erhalten, wie viele Menschen mit unklarer Diagnose es überhaupt gibt – das wissen wir nämlich aktuell noch gar nicht.

> » Anhand des Registers erhalten wir hoffentlich einen Überblick darüber, wie viele Menschen mit unklarer Diagnose es überhaupt gibt.

Ein weiteres Ziel ist es, durch das Register häufige Symptomkonstellationen zu erkennen. Ähnliche Fälle zu erkennen, hilft möglicherweise bei der Diagnostik. Außerdem bietet das Register die Möglichkeit, den Weg der Patienten weiter zu verfolgen und zum Beispiel zu sehen, ob sich ein bestimmter Verdacht bestätigt hat.

Interessant wäre außerdem zu erfahren, wie viele der ungeklärten Beschwerdebilder tatsächlich auf einer seltenen Erkrankung basieren. Längst nicht alle unklaren Diagnosen haben ihre Ursache in einer seltenen Erkrankung. Eine Analyse des Projekts TRANSLATE-NAMSE zeigte, dass in nur etwa der Hälfte der gelösten Fälle bei Erwachsenen mit zunächst unklarer Diagnose bei weiterführender Diagnostik tatsächlich eine seltene Erkrankung die Ursache der Symptome war.

Storf: Es gibt zu wenig Erfahrung und Wissen über die Diagnose von seltenen Erkrankungen. Das sollte sich ändern. Durch systematische Auswertungen wird es langfristig möglich, mehr über die Erkrankungen und Symptome zu erfahren und vielleicht so die Diagnosedauer bei anderen Betroffenen zukünftig zu reduzieren.

Was ist die Herausforderung für Patientenregister im Bereich der seltenen Erkrankungen?

Storf: Es gibt sehr viele verschiedene seltene Erkrankungen, von den einzelnen Erkrankungen sind jedoch nur wenige Menschen betroffen. Das hat zur Folge, dass sich nur wenige Forscher und Mediziner im Bereich der jeweiligen Erkrankung engagieren. Verhältnismäßig wenig Forschung und geringe Therapiemöglichkeiten führen auch dazu, dass es schwierig ist, Gelder zu akquirieren – zum Beispiel für Projekte wie Patientenregister.

Weitere Hürden, die bei medizinischen Registern immer genommen werden müssen, sind der Datenschutz sowie die Anforderungen an die Ethik.

Welche Anforderungen stellt der Datenschutz?

Storf: Informationen zur Gesundheit sind sehr sensible Daten. Der Datenschutz spielt in diesem Bereich eine besonders wichtige Rolle – schließlich geht es um erkrankte Menschen. Aus diesem Grund müssen wir unser Vorhaben auch einer Ethikkommission vorlegen. Wir müssen erläutern, aus welchem Grund wir diese sensiblen Daten erheben und wie wir mit diesen Informationen umgehen.

Datenschutzbeauftragte achten zum Beispiel darauf, dass die Daten auf einem sicheren Server liegen. Außerdem dürfen nicht mehr Informationen erhoben werden, als unbedingt nötig ist. Speziell im „Ohne-Diagnose-Register“ ist die Pseudonymisierung der Datensätze bei Analysen schwierig. Wenn etwa für statistische Zwecke die Informationen aufbereitet werden, muss das so geschehen, dass keine Rückschlüsse auf die jeweilige Person möglich sind.

Da jedoch im Bereich der seltenen Krankheiten so wenige Menschen eine bestimmte Symptomkombination aufweisen, besteht grundsätzlich die Gefahr, dass diese dann anhand weniger Informationen wie den Beschwerden und etwa dem Geburtsjahr identifizierbar werden.

Was passiert mit Patienten, die eine unklare Diagnose haben?

Berger: Nachdem Patienten mit unklarer Diagnose ins Register eingetragen wurden, geht die Ursachenforschung weiter. Wir sortieren alle Vorbefunde und sichten sie. Ein weiterer Punkt, dem wir nachgehen, ist ob bereits alle infrage kommenden Untersuchungsschritte ausgeschöpft wurden.

Auf Basis dieser Daten besprechen sich dann die Ärzte verschiedener Disziplinen im Rahmen von Fallkonferenzen und geben eine Empfehlung für das weitere Vorgehen ab. Wir haben durch das Register außerdem die Möglichkeit, nachzuverfolgen, ob unsere Empfehlungen umgesetzt wurden.

ADVERTORIAL

DE-BV-22-00029

Erbliche Gallestauung bei Kindern

Die überwiegend bei Kindern vorkommende Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC) ist eine chronische seltene Lebererkrankung, der verschiedene Störungen im Galletransport der Leber zugrunde liegen. Die Erkrankung selbst, aber auch möglicherweise erforderliche chirurgische Eingriffe führen zu einer erheblichen Einschränkung der Lebensqualität der Betroffenen. Nun ist in der EU erstmals ein Medikament zugelassen worden, das diesen Gallestau lösen und dadurch die Beschwerden der Patienten lindern kann.

Quälender, unstillbarer Juckreiz, Gedeihstörungen, Gelbsucht: Wenn diese Symptome zusammenkommen, klingeln bei Ärzten die Alarmglocken. Denn möglicherweise steckt eine seltene Lebererkrankung dahinter, die „Progressive familiäre intrahepatische Cholestase“ – kurz: PFIC. Unter diesem Begriff fassen Mediziner eine Reihe von erblichen Lebererkrankungen zusammen, bei denen der Galletransport aus der Leber gestört ist.

Die Leber spielt eine wichtige Rolle bei vielen Stoffwechselprozessen im Körper. Unter anderem produziert sie die Gallenflüssigkeit. Diese sorgt im Dünndarm dafür, dass das Fett und die fettlöslichen Vitamine besser in den Blutkreislauf aufgenommen werden können. Bei Patienten mit PFIC funktioniert der Transport der Galle aus der Leber nicht richtig. Das hat etliche schwerwiegende Folgen.

> Der Leidensdruck der betroffenen Familien ist sehr groß, ebenso wie ihr Bedarf an effektiver medizinischer Behandlung.

Von Kindesbeinen an

PFIC ist eine Erkrankung, deren Ursache ein Gendefekt ist. In den allermeisten Fällen bekommen Kinder PFIC nur, wenn beide Eltern den entsprechenden Gendefekt tragen und an sie vererben. Daher ist diese Lebererkrankung sehr selten.

Bei den einzelnen Formen von PFIC sind jeweils unterschiedliche Gene mutiert und auch die Symptome und Therapiemöglichkeiten sind teilweise unterschiedlich. Ohne effektive Behandlung liegt die Überlebensrate im Alter von 10 Jahren bei 50 Prozent und mit 20 Jahren nahezu bei null.

In der Regel zeigt sich die Erkrankung bereits bei betroffenen Säuglingen oder Kleinkindern. Viele Eltern suchen aufgrund des starken Juckreizes am ganzen Körper oder einer auffälligen Gelbsucht den Kinderarzt auf. Allerdings wiegen die PFIC-Symptome nicht bei allen Patienten gleich schwer, sodass es auch Fälle gibt, bei denen die Krankheit erst im Jugend- oder sogar im Erwachsenenalter auftritt.

Auffällige Symptome

Extrem starker, unstillbarer Juckreiz ist ein sehr weit verbreitetes Symptom bei PFIC. Oft kratzen sich betroffene Kinder an Beinen, Armen oder am Kopf blutig und leiden dadurch unter massiven Schlafstörungen. Der genaue Mechanismus hinter dem quälenden Juckreiz wird derzeit noch erforscht.

Auch Gelbsucht ist ein Zeichen dafür, dass der Gallentransport gestört ist. Bilirubin, ein Abbauprodukt des roten Blutfarbstoffs Hämoglobin, wird normalerweise mit der Galle ausgeschieden. Gelingt das nicht, reichert er sich im Blut an und färbt die Haut gelb.

Betroffene Kinder mit PFIC fallen außerdem oft durch Wachstums- und Entwicklungsstörungen auf. Grund dafür ist die gestörte Funktion von Leber und Verdauung.

Weitreichende Folgen

Die Symptome belasten betroffene Kinder oft stark – aber auch deren Eltern. Die PICTURE-Studie zeigt, dass Eltern, die sich um ihre an PFIC erkrankten Kinder kümmern, mit vielen täglichen Belastungen und einer stark eingeschränkten Lebensqualität leben müssen. Insbesondere der Schlaf leidet unter den nächtlichen Juckreiz-Attacken der Kinder.

Die betreuenden Eltern berichten außerdem über eine verminderte psychische und körperliche Gesundheit, schlechtere Karriereaussichten, eine verringerte Produktivität sowie eine Beeinträchtigung der sozialen Beziehungen und ihrer finanziellen Situation. Der Leidensdruck der betroffenen Familien ist sehr groß, ebenso wie ihr Bedarf an effektiver medizinischer Behandlung.

Belastende Therapie

Leider sind bisher die Therapiemöglichkeiten begrenzt. Viele Behandlungen zielen in erster Linie darauf ab, die Symptome zu lindern - meist mit wenig Erfolg. In einigen Fällen kommen Operationen in Betracht. Bei einer chirurgischen Galleableitung wird zum Beispiel die Gallenflüssigkeit durch die Bauchwand in einen Beutel abgeleitet, den das Kind permanent außen am Körper tragen muß.

Bei fortschreitender Lebererkrankung oder auch wenn der Juckreiz unerträglich wird, verbleibt als letzte Behandlungsoption nur eine Transplantation der Leber. Diese Operation ist jedoch ein sehr schwerwiegender Eingriff mit lebenslangen Folgen, und belastet die Betroffenen meist stark. Sie müssen auch nach der Genesung lebenslang Medikamente einnehmen, die das Immunsystem unterdrücken, damit der Körper die fremde Leber nicht abstößt.

Neue Perspektiven

Seit 2021 gibt es ein von der Europäischen Arzneimittelbehörde (EMA) zugelassenes Medikament für Patienten mit PFIC. Dieses kann den Gallestau lösen und dadurch oft innerhalb weniger Wochen eine deutliche Verringerung der Beschwerden bewirken.

Diese europäische Zulassung ist eine gute Nachricht insbesondere für PFIC-Patienten in Deutschland. Denn hierzulande werden die Kosten für neue Medikamente sofort nach der Zulassung von den gesetzlichen Krankenkassen erstattet. So bekommen Patienten mit seltenen Krankheiten in der Bundesrepublik jedes neu zugelassene Medikament in der Regel lange vor ihren Leidensgenossen in anderen europäischen Ländern.

Prof. Dr. Ulrich Baumann ist Leitender Arzt der Schwerpunktprofessur Pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie und Lebertransplantation an der Medizinischen Hochschule Hannover.

Eine vorbildliche Regelung, findet Prof. Dr. Ulrich Baumann, der als Leitender Arzt der Schwerpunktprofessur Pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie und Lebertransplantation an der Medizinischen Hochschule Hannover eine Vielzahl von Kindern mit seltenen Erkrankungen behandelt: „Die deutsche Gesundheitspolitik sollte diese Vorreiterrolle in der modernen Medizin unbedingt beibehalten – zum Wohle der Patienten.“

AAV: Feind mit vielen Gesichtern

VON JOHANNA BADORREK

Die ANCA-assoziierte Vaskulitis (AAV) ist eine seltene und komplexe Autoimmunerkrankung – 150 von einer Million Menschen in Europa sind betroffen. Sie hat viele Gesichter, betrifft die kleinen und mittleren Blutgefäße in verschiedenen Körperbereichen und kann zu Schädigung lebenswichtiger Organe führen.
Hier ein Überblick und die Erfahrungen zweier Patientinnen.

Maresa, heute 22 Jahre alt, bekam ihre Diagnose mit 19. Gerade hatte sie die Aufnahmeprüfung bei der Polizei bestanden, aber wegen der Diagnose AAV musste sie ihren Traumjob aufgeben. Sogenannte „antineutrophile cytoplasmatische Antikörper“ (ANCA), die in ihrem Blut nachweisbar waren, richteten sich gegen Bestandteile im Zellplasma ihrer weißen Blutkörperchen. Ein Prozess, der sich in vielfältiger Weise auf Körper und Emotionen auswirkt und in der Folge auch auf persönliche und berufliche Beziehungen. Noch immer leidet Maresa an einem Erschöpfungssyndrom (Fatigue), hat aber inzwischen dank der Unterstützung ihrer Ärzte ein Studium angefangen. „Ich wünsche mir ein normales Leben, vielleicht irgendwann mal Kinder“, sagt sie. Auch Anil, 36 Jahre aus der Schweiz, hat AAV. Beide kennen sich aus einer länderübergreifenden Selbsthilfe-Initiative, in der sie sich austauschen. Es ist ihnen wichtig, ihre Erkrankung bekannter zu machen, denn so wird vielleicht der Weg zur Diagnose für andere kürzer.

Maresa lebt seit sie 19 Jahre alt ist mit dieser seltenen Autoimmunkrankheit.

Auch Anil aus der Schweiz, 36 Jahre alt, ist von der Autoimmunerkrankung AAV betroffen.

Erkrankung mit vielen Gesichtern

Wie bei allen seltenen Erkrankungen ist der Diagnoseweg bei AAV oft lang. Das liegt zum einen daran, dass kaum jemand die Autoimmunkrankheit kennt. Zum anderen beginnt sie meistens mit allgemeinen und scheinbar harmlosen Beschwerden wie Müdigkeit, Fieber und Gliederschmerzen. So vermutete Anils Arzt zunächst einen viralen Infekt. Sie erzählt: „Ich wurde ihn aber nicht los. Jetzt weiß ich, was es ist. Es gibt Möglichkeiten, AAV zu behandeln. Ich sehe die Fortschritte, auch wenn ich mir manchmal eine Auszeit nehmen muss. Aber ich komme klar.“ Erschwerend für die Diagnose ist ebenfalls, dass sich AAV auf die kleinen Blutgefäße auswirkt und deshalb überall im Körper auftreten kann. Manche Patienten erleben Entzündungen und Schädigungen der Haut, der Lunge oder der Nieren, andere im Bereich HNO, der Augen oder des Nervensystems. AAV hat viele Gesichter und kann außerdem in jeder Altersgruppe auftreten. Bei Kindern und Jugendlichen ist sie allerdings sehr selten.

Zentral: eine gute ärztliche Betreuung

Ist die Diagnose gestellt, wird die Erkrankung meistens mit einer Kombination von Therapien behandelt. Alle diese Therapien reduzieren die Aktivität des Immunsystems, um die Entzündung und die damit verbundenen Schäden aufzuhalten.[1] Dennoch können die Symptome immer wieder aufflackern, AAV verläuft oft chronisch. Deshalb prüfen Ärzte regelmäßig, ob die Krankheit unter Kontrolle ist oder es Anzeichen eines Rezidivs gibt. Oder sie überwachen eine neue Organbeteiligung. Maresa erzählt: „Ich bin alle zwei bis drei Monate in Münster, in der Klinik. Da sind ein Rheumatologe und ein Nephrologe und ich fühl mich echt wohl, weil man auch ein gewisses Vertrauen in Ärzte haben muss; sonst bringt einem das nichts.“ Anil hat ebenfalls einen Rheumatologen gefunden, dem sie vertraut. „Ich sehe ihn auch alle zwei bis drei Monate. Und dann bin ich noch bei meiner Hausärztin; alle drei Wochen. Dort werden meine Blutwerte kontrolliert. Und mit dem Rheumatologen schauen wir, ob wir die Medikamentendosis anpassen können oder prüfen, wie wir weitermachen“, berichtet sie.

Das große Ziel: Remission

Trotz Fortschritt im Bereich der Therapien ist in der Praxis weiterhin ein ungedeckter medizinischer Bedarf in der Erreichung und Erhaltung der Remission. Eine Remission kann vollständig sein, so dass die Erkrankung inaktiv ist, oder teilweise mit einer reduzierten Krankheitsaktivität. Selbstverständlich ist sie – noch – nicht. „Die Remission habe ich leider noch nicht erreicht nach zwei Jahren“, berichtet Anil. „Ich war eigentlich gut unterwegs, ich war mal bei nur 2,5 mg Kortison. Nach der dritten Covid-Impfung erhöhten sich die Entzündungswerte jedoch wieder; ich musste erneut auf 20 mg hoch und arbeite mich jetzt wieder runter. Ich wünsche mir, dass ich bald die Remission erreiche und da bleiben kann. Und sonst lasse ich alles auf mich zukommen.“ Maresa hatte letztes Jahr im Oktober einen Rückfall. „Auf der Lunge waren wieder Dinge zu sehen, die da nicht sein sollten. Ich war ungefähr zwei Wochen im Krankenhaus, wurde dann natürlich wieder hochdosiert behandelt. Aber wir sind jetzt auf einem guten Weg, dass es wieder rückläufig ist.“

Selbsthilfegruppen – ein wichtiger Faktor

Beide Frauen beweisen Mut und Hoffnung. Dabei ist der Austausch mit anderen Betroffenen ebenso wichtig wie eine gute ärztliche Betreuung – und Aufklärung. „Gerade am Anfang der Diagnose steht man quasi alleine da“, so Maresa, „und das ist auch ein bisschen das Ziel, dass man mit Initiativen wie zum Beispiel Selbsthilfegruppen Leute erreicht, die gerade auf der Suche nach Gleichgesinnten sind. Der Austausch ist wichtig. Weil AAV so extrem selten ist, trifft man nicht mal eben so jemanden auf der Straße, der das auch hat.“ Selbsthilfegruppen sind also ein wichtiger Faktor in der Kette der Therapien. „Ich hab‘ ein Jahr gebraucht, bis ich zu dieser Gruppe gestoßen bin“, so Anil. „Ich kannte niemanden mit der gleichen oder ähnlichen Erkrankung, deshalb finde ich es auch wichtig, dass das Thema kommuniziert wird, dass man die Möglichkeit hat, sich zu informieren, oder auch die Familie. Die müssen ja ebenso einen Weg finden, um mit dem Ganzen klarzukommen.“

1. Yates M, et al. Ann Rheum Dis 2016;75(9):1583–94.

– Anzeige –

SEE ME
HEAR ME

FOR VASCULITIS

RAREDISEASEDAY.ORG
#RAREDISEASEDAY

LASST UNS DIE PUNKTE ZUSAMMENFÜHREN

Fakten und Zahlen zu ANCA-assoziierter Vaskulitis (AAV)

AAV ist eine seltene, schwere Erkrankung, die kleine Blutgefäße betrifft…[1–4]

3 Arten von AAV:[3]

GPA
MPA
EGPA

1 aus 10.000 ist in Europa von AAV betroffen[5,6]

60 % MÄNNLICH[5,7]
40 % WEIBLICH[5,7]
Durchschnittsalter bei Diagnose: **57 Jahre**[8]

…und sich damit auf verschiedene Bereiche des Körpers auswirkt, wodurch sich die Diagnose schwierig gestaltet.[8,9]

9 unterschiedliche Organe und Körperteile können betroffen sein[10]

1/3 der Patienten erhält die Diagnose mit **6** Monaten Verzögerung[9]

Durch die Erkrankung und die Behandlung kommt es zu ernsthaften gesundheitlichen Problemen…[11–14]

7 x höheres Infektionsrisiko[11]

8 x höheres Osteoporose-Risiko[12]

65 % erhöhtes Risiko von Herz-Kreislauf-schädigungen[13]

26 % der Patienten haben nach 3 Jahren schwerwiegende Nierenleiden[14]

…und AAV wirkt sich massiv auf die Lebensqualität aus…[15,16]

20 % der AAV-Patienten im arbeitsfähigen Alter wurden aufgrund ihrer Erkrankung arbeitslos[16]

50 % der AAV-Patienten waren der Ansicht, dass ihre Karriere unter ihrer Erkrankung zu leiden hatte[16]

…aber es gibt für alle, die von AAV betroffen sind, Unterstützung

11 Patientenverbände in Europa

Vasculitis International
Suomen Vaskuliittiyhdistys ry
Vaskulitis e.V.
APACS
vasculitis STICHTING
VIA Vasculitis Ireland AWARENESS
aevasi

ANCA, anti-neutrophiler cytoplasmatischer Antikörper; **EGPA**, eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis; **GPA**, Granulomatose mit Polyangiitis; **MPA**, mikroskopische Polyangiitis.

Literatur

1. Al-Hussain T, et al. *Adv Anat Pathol* 2017;24(4):226–34. 2. Yates M, et al. *Ann Rheum Dis* 2016;75(9):1583–94. 3. Jennette JC, et al. *Arthritis Rheum* 2013;65(1):1–11. 4. Wallace ZS and Miloslavsky EM. *BMJ* 2020;368:m421. 5. Watts RA, et al. *Nephrol Dial Transplant* 2015;30(Suppl 1):i14–22. 6. Omerod AS, Cook MC. *Intern Med J* 2008;38(11):816–23. 7. Watts RA, et al. *Arthritis Rheum* 2000;43(2):414–9. 8. Rutherford PA, et al. *J Am Soc Nephrol* 2018;29:839(Abstract SA-PO403). 9. Yates M, Watts R. *Clin Med (Lond)* 2017;17(1):60–4. 10. Pagnoux C. *Eur J Rheumatol* 2016;3(3):122–33. 11. Sarica SH, et al. *Rheumatology (Oxford)* 2020;59(10):3014-22. 12. Sarica SH, et al. *Arthritis Rheumatol* 2020;15. doi: 10.1002/art.41557. 13. Houben E, et al. *Rheumatology (Oxford)* 2018;57(3):555–62. 14. Lionaki S, et al. *Kidney Int* 2009;76(6):644–51. 15. Basu N, et al. *Ann Rheum Dis* 2014;73(1):207–11. 16. Benarous L, et al. *Clin Exp Rheumatol* 2017;35 Suppl 103(1):40–6.

VIFOR FRESENIUS MEDICAL CARE RENAL PHARMA

VIFOR PHARMA

SHARE YOUR COLOURS

Rare Disease Day is organised by EURORDIS-Rare Diseases Europe and 65 National alliances of patient organisations for rare diseases

© Copyright all rights reserved

Date of preparation: February 2022 / Job code: DE-AVA-2200015

„ORPHAcodes führen zu erhöhter Sichtbarkeit von seltenen Erkrankungen“

VON WIEBKE TOEBELMANN

Bei Tausenden von seltenen Erkrankungen – bekannt und unbekannt – ist es maßgeblich, alles vorhandene Wissen zu bündeln und zu erfassen. Dr. Stefanie Weber vom Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) erklärt die Bedeutung des sogenannten Orphanets sowie der Kodierung der Krankheiten durch Kennnummern, den ORPHAcodes.

Dr. Stefanie Weber, Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM)

Frau Dr. Weber, was umfasst Orphanet alles?

Mit der Wissensdatenbank Orphanet verbessern wir die Diagnose, Versorgung und Behandlung bei seltenen Krankheiten im Sinne der betroffenen Patienten. Wir stellen hochwertige Informationen bereit, um das Fachwissen über seltene Erkrankungen zu verbessern und Daten anzubieten, die für grundlegende gesundheitspolitische Entscheidungen notwendig sind. Ebenfalls arbeitet Orphanet an der Bereitstellung von Datenstrukturen, um eine semantische Interoperabilität zwischen Ländern und den Bereichen Gesundheit und Forschung zu ermöglichen.

Orphanet bietet eine Enzyklopädie mit Empfehlungen und Leitlinien für die Notfallmedizin und Anästhesie sowie klinische Versorgungsleitlinien. Ebenfalls findet sich über Orphanet ein vollständiges Verzeichnis der sogenannten „Orphan-Drugs“. Die Aufgaben des Teams Orphanet Deutschland des BfArM sind vor allem die Datensammlungen der verfügbaren Leistungen in Deutschland, die Qualitätssicherung, das Jahres-Update sowie Übersetzungen und die Schnittstelle zu nationalen Experten.

Wie viel wird Orphanet weltweit genutzt und wie benutzerfreundlich ist es?

Die Orphanet-Datenbank hat täglich rund 104.000 Seitenaufrufe aus über 200 Ländern. Zwei Drittel der Nutzer sind Fachleute, ein Drittel sind Patienten und Angehörige. Die Datenbank ist sehr anwenderfreundlich gestaltet und bietet einen intuitiven Einstieg in die verschiedenen Angebote. Im Bereich „Seltene Krankheiten“ finden sich Symptome, Klassifikationen und die Enzyklopädie für Patienten und Fachleute. Im Bereich „Orphan Drugs“ kann nach bestimmten Orphan Drugs gesucht werden und im Bereich „Diagnostik“ nach Laboren und Tests. Der Bereich „Forschung und klinische Studien“ bietet einen Überblick zu Forschungsprojekten, Studien, Registern und Biobanken. Angebote zu Patientenorganisationen, Verbänden, Allianzen und Hilfsangebote für persönliche Anfragen finden sich im Bereich „Selbsthilfe“.

Was bedeutet Orpha-Kodierung genau? Und was ist ICD-10-GM?

Die ICD-10-GM ist eine Adaption der ICD-10-WHO, der vom BfArM ins Deutsche übertragenen „International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems“ der Weltgesundheitsorganisation WHO. In der ICD-10-GM sind viele seltene Erkrankungen jedoch in Gruppen zusammengefasst und einige nur mit unspezifischen Kennnummern kodiert. Daher wurde das Klassifikationssystem der Orpha-Kennnummern (ORPHAcodes) für seltene Erkrankungen entwickelt.

» Die Integration von ORPHAcodes in Gesundheitssysteme führt zu erhöhter Sichtbarkeit von seltenen Erkrankungen.

Jeder seltenen Erkrankung der Datenbank Orphanet ist eine sogenannte Orpha-Kennnummer („ORPHAcode“) zugeordnet. Bei 5.000 bis 8.000 seltenen Erkrankungen gibt es also mehrere Tausend ORPHAcodes. ORPHAcodes sind eindeutige, numerische Identifikatoren. Sie werden von Orphanet nach dem Zufallsprinzip generiert. Die Orphanet-Nomenklatur mit seinen ORPHAcodes ist mit weiteren Terminologien und Kodiersystemen referenziert, sodass eine Interoperabilität zwischen verschiedenen Datensystemen ermöglicht wird.

Warum gibt es die zugeordneten Orpha-Kennnummern und wozu dienen sie?

Die Integration von ORPHAcodes in Gesundheits- und Forschungsinformationssysteme führt zu erhöhter Sichtbarkeit von seltenen Erkrankungen und ermöglicht die präzise Kodierung von nationalen Versorgungssystemen.

Welchen Maßnahmenvorschlag macht das NAMSE bei der Weiterentwicklung der Orpha-Kodierung?

Das NAMSE hat 2013 einen Maßnahmenkatalog erstellt, um die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Darin wurde auch vorgeschlagen, bis zur Einführung der ICD-11, ICD-10-Kodes mit ORPHAcodes von Orphanet zu verbinden. Dies sollte mithilfe der Alpha-ID-SE geschehen, um eine möglichst einheitliche und eindeutige Kodierung zu erzielen.

Wie wird die Kodierung künftig erfolgen?

Mit dem Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierungs-Gesetz (DV-PMG) wurde die Grundlage geschaffen, um die eindeutige Kodierung seltener Erkrankungen mithilfe der Orphanet-Kennnummer (ORPHAcodes) zusätzlich zur Schlüsselnummer der ICD-10-GM im stationären Bereich verbindlich vorgeben zu können. Hier wird die Kodierung anhand der Alpha-ID-SE ab 2023 verpflichtend, sofern ICD-10-GM-Kode und Orpha-Kennnummer für die jeweilige seltene Erkrankung enthalten sind. Diese sogenannte Alpha-ID-SE ermöglicht eine standardisierte Kodierung der seltenen Erkrankungen nach der ICD-10-GM einerseits und der Orpha-Kennnummer andererseits. Dies verbessert die Dokumentation und führt zu einer angemessenen Darstellung seltener Erkrankungen im deutschen Gesundheitssystem.

Wie lässt sich Orphanet über ORPHAcode erschließen?

Über verschiedene Suchoptionen kann zum Beispiel eine Krankheit durch Eingabe eines ORPHAcodes, eines Suchbegriffs oder aber über ICD-10, Genname oder OMIM-Nummer gefunden werden. In einer sogenannten „Identitiy-Card“ finden sich dann umfangreiche Informationen zur Krankheit.

Wo gibt es Lücken beziehungsweise Optimierungsbedarf bei der bisherigen Kodierung?

Die bisherige Kodierung erfolgt vor allem in Zentren für Seltene Erkrankungen. Lücken bestehen also in der Abdeckung der Kodierung. Durch neu hinzukommende Forschungsergebnisse verändert sich die präzise Orpha-Nomenklatur aber auch immer wieder. Diese Neuerungen müssen ins Deutsche übertragen und in die entsprechenden Dateien übernommen werden. Auch im klinischen Bereich fallen immer wieder Synonyme oder neue Begriffe auf, die noch aufgenommen werden könnten.

Bisher geht es darum, die Kodierung seltener Erkrankungen vor allem im stationären Bereich aussagefähiger zu machen. Wie sieht es im ambulanten Bereich aus?

Zunächst sollten bei der Umsetzung der gesetzlich verpflichtenden Kodierung im stationären Bereich umfassende Erkenntnisse und Erfahrungen gewonnen werden. Auf dieser Basis lässt sich zielgerichtet eruieren, welche Vorteile die verpflichtende Kodierung bietet. Statistische Auswertungen können dann konkrete Aussagen liefern, auf welchem Weg seltene Erkrankungen im ambulanten Bereich am effizientesten kodiert werden können, um für die Patienten den bestmöglichen Nutzen zu erzielen.

Austausch mit Gleichgesinnten

VON JULIA BRANDT

Kutane Lymphome sind eine Hautkrebsart, die sehr selten vorkommt. Nur etwa einer von 100.000 Einwohnern in Deutschland wird pro Jahr hiermit diagnostiziert. Die Symptome und der Krankheitsverlauf unterscheiden sich von denen anderer Hautkrebsarten. Warum die Selbsthilfe für die Betroffenen daher eine wichtige Rolle spielt, erklärt Anne Wispler, Leiterin der Selbsthilfe Kutane Lymphome, im Interview.

Foto: Carolin Windel

Anne Wispler, Leiterin der Selbsthilfe Kutane Lymphome

Frau Wispler, Sie haben die bundesweite Selbsthilfegruppe Kutane Lymphome von Berlin aus ins Leben gerufen, sind aber selbst nicht betroffen. Was war Ihre Motivation, eine Gruppe speziell für diese Erkrankung zu gründen?

Ich selbst hatte ein Melanom, was zu den bekannteren Hautkrebsarten zählt, und betreue seit fast 20 Jahren die Selbsthilfe Hautkrebs an der Charité in Berlin. Dieses Angebot richtet sich an alle Hautkrebs-Patienten. Im Laufe der Zeit haben wir jedoch festgestellt, dass die Patienten mit kutanen Lymphomen sich in der Gruppe oft verloren fühlten, da ihre Erkrankung anders verläuft als andere Hautkrebsarten.

Bei der Mycosis fungoides, der häufigsten Form der kutanen Lymphome, rötet sich die Haut großflächig, juckt und schuppt. Im Gegensatz zu anderen Hautkrebsarten, die meist irgendwann als „geheilt" gelten, verläuft Mycosis fungoides chronisch und die Betroffenen haben ihr Leben lang mit den Beschwerden zu kämpfen.

Wie hilft die Gruppe den Betroffenen?

Wir treffen uns online, das ist wichtig, weil die Krankheit sehr selten ist und wir nur so zusammenfinden. Und wir sind in verschiedenen Verbänden organisiert, zum Beispiel im Hautkrebs-Netzwerk oder in der länderübergreifenden DACH-Allianz Kutane Lymphome. Das erleichtert uns, Informationen zu sammeln und sie an Patienten und Ärzte weiterzugeben. Durch die Selbsthilfegruppe haben die Betroffenen außerdem die Möglichkeit, sich mit anderen auszutauschen.

Mit welchen Anliegen kommen die Betroffenen in die Gruppe?

In unserer Selbsthilfegruppe berichten Patienten mit Hautlymphomen von ihren Beschwerden und ihrem in der Regel sehr langen Weg zur Diagnose. Wichtig ist es für sie, Tipps auszutauschen, zum Beispiel zur Hautpflege oder zu verschiedenen Experten. Auch Therapien und Leitlinien sind beliebte Themen.

Warum sind Selbsthilfegruppen wie diese insbesondere für Menschen mit einer seltenen Erkrankung wichtig?

Wer eine Krankheit hat, die kaum jemand kennt, muss sich immer ein Stück weit erklären. Viele Betroffene sind verunsichert und haben das Gefühl, ganz allein auf weiter Flur zu sein. Der Anschluss an eine Selbsthilfegruppe hilft gegen dieses Gefühl. Hier können sich Gleichgesinnte austauschen und gegenseitig unterstützen.

Weitere Informationen unter:
www.hautlymphome-selbsthilfe.de

ADVERTORIAL

DA-UNBR-DE-00042 09/22

NMOSD: Angriff auf das Nervensystem

Bei Menschen mit NMOSD (Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen) greift das Immunsystem automatisiert und ohne Grund Sehnerv und Rückenmark an. Die seltene Krankheit scheint zunächst der Multiplen Sklerose (MS) ähnlich. Es gibt jedoch entscheidende Merkmale, an denen sich die Krankheitsbilder unterscheiden lassen.

Plötzliche Taubheit an Gliedmaßen, ein Kribbeln im Körper, brennende Schmerzen im Rücken, Übelkeit, Inkontinenz, Geh- und Sehstörungen bis hin zu völliger Blindheit auf einem oder sogar beiden Auge(n) – mit diesen überwältigenden Symptomen suchen Betroffene mit NMOSD in der Regel erstmals einen Arzt auf.[1] NMOSD ist eine Autoimmunerkrankung des zentralen Nervensystems (ZNS). Bei vielen Betroffenen bildet der Körper eine bestimmte Art Antikörper, die sogenannten Aquaporin-4-Immunglobuline G (AQP4-IgG). Diese greifen gezielt Zellen im ZNS an. Die Folgen sind schwerwiegend, die Schäden irreversibel – bis hin zum Tod.

NMOSD verläuft schubweise, geradezu attackenartig. Innerhalb der ersten drei Jahre nach dem ersten Schub verlieren zwei Drittel der Betroffenen einen großen Teil ihrer Sehkraft. Viele erblinden über die Jahre vollständig.[2,3] Zusätzlich kommt es oft zu Lähmungserscheinungen, die Motorik wird stark eingeschränkt – in einigen Fällen so stark, dass die Patienten auf einen Rollstuhl angewiesen sind.[3] Drei Viertel der NMOSD-Patienten leiden an chronischen Schmerzen, für 40 % gehören Depressionen zum Alltag.[4]

Häufig verwechselt

Die NMOSD zählt zu den seltenen Erkrankungen. Nur etwa 1.500 bis 2.000 Menschen in Deutschland sind davon betroffen.[5] Eben weil sie so selten ist, ist die Krankheit wenig bekannt. Der schubweise Verlauf, das Kribbeln, die Geh- und Sehstörungen sowie die Beteiligung des ZNS sind auch typisch für MS, daher wird die Erkrankung zu Beginn oft nicht gleich als NMOSD erkannt.[1]

Lange galt NMOSD sogar als eine Variante der MS. Es bestehen jedoch einige Unterschiede: Bei NMOSD kommen zum Beispiel Entzündungen des Sehnervs und des Rückenmarks häufiger vor.[6] Das mittlere Erkrankungsalter liegt bei NMOSD zudem ca. elf Jahre höher. Diese Unterschiede zu erkennen, kann das Leben der Patienten erheblich beeinflussen. Denn eine fehlende oder falsche Behandlung kann folgenschwere Konsequenzen haben.[7]

Hilfe für Seltene Erkrankungen

Um auf Krankheiten wie NMOSD aufmerksam zu machen, engagiert sich das Pharmaunternehmen stark im Bereich der seltenen Erkrankungen. „Wir bei Horizon Therapeutics freuen uns, dass wir dazu beitragen, dass AQP4-IgG-positiven NMOSD-Betroffenen in Deutschland inzwischen neue, zielgerichtete Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen", so Sebastian Herzig, Geschäftsführer der Horizon Therapeutics GmbH. „Wir engagieren uns im Bereich der ‚Rare Diseases' mit dem Ziel, das Leben von Betroffenen, ihren Familien und ihrem sozialen Umfeld ein Stück weit zu verbessern", erklärt er. Dafür hat Horizon unter anderem das Programm *#RAREis* ins Leben gerufen, mit dem durch Spendengelder Patientenorganisationen auf der ganzen Welt unterstützt werden.

Horizon Therapeutics richtet seinen Fokus auf die wichtigsten Bedürfnisse von Menschen, die an seltenen, Autoimmun- und schweren Entzündungskrankheiten leiden. Unser Portfolio und unsere Pipeline sind maßgeschneidert: Mit wissenschaftlichen Fachkenntnissen und Mut bieten wir Patienten klinisch relevante Therapien. Wir sind davon überzeugt, dass Wissenschaft und Mitgefühl zusammen Leben verändern können.

1. Beekman J, et al. Neuromyelitis optica spectrum disorder: patient experience and quality of life. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2019;6(4).
2. Cabre P, et al. Relapsing neuromyelitis optica: long term history and clinical predictors of death. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2009;80:1162–1164.
3. Jiao Y, Fryer JP, Lenon VA et al. Updated estimate of AQP4-IgG serostatus and disability outcome in neuromyelitis optica. Neurology. 2013;81:1197–1204.
4. Ayzenberg I, Richter D, Henke E et al. Pain, depression, and quality of life in neuromyelitis optica spectrum disorder: a cross-sectional study of 166 AQP4 antibody-seropositive patients. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2021;8(3):e985.
5. Hemmer B et al. S2k-Leitlinie, 2021, in: Deutsche Gesellschaft für Neurologie (Hrsg.), Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie. Online: www.dgn.org/leitlinien (last access 11.05.2022).
6. Kim SM, Kim SJ, Lee JH, Kuroda H, Palace J, Fujihara K. Differential diagnosis of neuromyelitis optica spectrum disorders. Ther Adv Neurol Disord. 2017;10(7):265–289.
7. Jarius S, Wildemann B, Paul F. Neuromyelitis optica: clinical features, immunopathogenesis and treatment. Clin Exp Immunol. 2014;176:149–164.

„Nichts ist so wichtig wie Vernetzung“

VON WIEBKE TOEBELMANN

Dario Madani, Vorstandsvorsitzender von Pro Retina Deutschland e. V., erläutert die besonderen Herausforderungen für Menschen mit einer Netzhauterkrankung, die bedeutsame Rolle der Selbsthilfe und den guten Draht, den Pro Retina zur Forschung pflegt.

Dario Madani ist als Vorstandsvorsitzender bei Pro Retina Deutschland e. V. aktiv im Bereich der Selbsthilfe.

Herr Madani, was umfasst die alltäglichen Herausforderungen für Menschen mit einer Netzhauterkrankung?

Zunächst seien hier die enormen psychischen Auswirkungen erwähnt. Insbesondere bei einer degenerativen Netzhauterkrankung ist etwa die Verlustbewältigung ein sehr großes Thema. Man stelle sich vor, dass jeder Arztbesuch negativ besetzt ist, weil man ja weiß, es gibt keine Heilung und ich werde schrittweise mein Augenlicht verlieren. Das ist eine starke seelische Belastung. Und dann sind da natürlich existenzielle Ängste. Man stand bislang mitten im Leben, hatte einen Job und man fragt sich: Werde ich überhaupt noch berufstätig sein können? Werde ich arbeitslos? Wie soll ich meine Familie ernähren? Was ist, wenn ich nicht mehr Auto fahren kann? Und wie wird sich mein gesellschaftlicher Status verändern, wenn ich irgendwann mit einem weißen Stock durch die Gegend laufe? Zudem ist es auch immer wieder die Hoffnung, dass die Erkrankung vielleicht doch noch heilbar sein könnte. Es gibt tatsächlich phänomenale Entwicklungen in der Medizin.

Welche Ziele verfolgt Pro Retina?

Unsere Ziele sind es, die Herausforderungen zu lösen und unsere Mitglieder adäquat zu begleiten. Unsere Grundsätze sind: Forschungsförderung, Krankheitsbewältigung und ein selbstbestimmtes Leben.

Leidet jemand an einer Netzhauterkrankung, so sind auch die Angehörigen betroffen. Welche Unterstützung bekommen sie bei Pro Retina?

Wir haben Seminare für Angehörige, bei denen ausschließlich auf deren Belange eingegangen wird. Dort werden sie mit ihren Sorgen und Hoffnungen abgeholt und zielgenau unterstützt. Für Angehörige ist es natürlich unglaublich schwer, wenn ihr geliebter Mensch die Nachricht erhält, er könnte potenziell erblinden. Die Frage ist, wie man damit umgeht, und genau dazu liefern unsere Seminare und Beratungen Antworten. Insbesondere für Eltern, deren Kinder diese niederschmetternde Diagnose erhalten. Für sie bricht eine Welt zusammen, aber sie lernen auch, dass sie ihren Kindern nicht alle Hindernisse aus dem Weg räumen sollten. In unserem Arbeitskreis „Eltern betroffener Kinder“ erhalten Mütter und Väter Informationen, wie sie ihren Nachwuchs bestmöglich unterstützen können. Sie werden aufgefangen und informiert und erhalten positive Beispiele, die ihnen Hoffnung geben.

Aus Kindern werden irgendwann junge Erwachsene. Wie unterstützt Pro Retina diese Gruppe?

Wir haben dazu den Arbeitskreis „Junge Retina“. Die jungen Leute, die daran teilnehmen, organisieren alles selbst, seien es Expertentalks, Treffen oder die sogenannte Jugend-Akademie. Es findet ganz viel gegenseitige Unterstützung statt und es werden alle Fragen beantwortet, die den Teilnehmenden unter den Nägeln brennen. Etwa, welche Unis gut sind in der Unterstützung Sehbehinderter. Welche Berufe sich gut mit solch einer Beeinträchtigung ausüben lassen. Und wie sich die Netzhauterkrankung mit einer Familiengründung vereinbaren lässt. Die Vernetzung der jungen Mitglieder findet inzwischen sogar international statt.

Welche Rolle spielen bei Pro Retina die Regionalgruppen?

Eine enorm wichtige. Sie sind sozusagen das Rückgrat unserer Organisation. Bundesweit gibt es knapp 60 Regionalgruppen. In den Regionalgruppen findet die tatsächliche Selbsthilfe statt – und viele erleben dort zum ersten Mal, dass sie nicht allein sind. Heißt: Der klassische Augenarzt erkennt vielleicht eine degenerative Netzhauterkrankung und betont, wie selten ihm sowas unterkommt. Schon fühlt man sich doch wie ein Einhorn! In den Regionalgruppen trifft man wiederum auf Menschen, die Ähnliches erleben und ihren Weg schon ein Stück weit gegangen sind. So findet ein unverzichtbarer Erfahrungsaustausch statt und man lernt, für sich einzustehen und selbstwirksam zu sein.

» Unsere Grundsätze sind: Forschungsförderung, Krankheitsbewältigung und ein selbstbestimmtes Leben.

An der Stelle möchte ich auch den 500 ehrenamtlichen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern danken, die sich beispielsweise in den Regionalgruppen oder in den Arbeitskreisen weit über 100.000 Stunden pro Jahr engagieren, damit wir sehbehinderten und blinden Menschen Perspektiven eröffnen und unsere Aufgaben als Partner der Betroffenen erfüllen können.

Würden Sie sagen, dass Patientenorganisationen im Gesundheitssystem unverzichtbar sind?

Ja, definitiv. Zum einen sorgen sie für Begegnungen und Austausch, zum anderen sind sie die Schnittstelle zur Forschung und der Industrie. Pro Retina etwa informiert ihre Mitglieder über die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse, Therapieansätze, Studienfortschritte und Behandlungszentren. Bei dieser Informationsvermittlung legen wir Wert auf allerhöchste Qualität, die wir durch die Kommunikation und Vernetzung mit der Wissenschaft erreichen. Umgekehrt haben wir ein Patientenregister etablieren können, in dem mittlerweile mehr als 2.000 Patienten registriert sind. Diese Menschen haben durch das Patientenregister die Chance, an einer Studie teilzunehmen und Forschende können auf einen Pool aus potenziellen Studienteilnehmern zurückgreifen. Außerdem leisten wir unseren Beitrag in Form von Awards, die wir für Errungenschaften vergeben. Nichts ist so wichtig wie Vernetzung!

Pro Retina engagiert sich auch stark für Inklusion. Dazu gehört die sogenannte digitale Barrierefreiheit. Was genau ist das?

Es geht dabei um eine Kombination der Vergrößerung von digitalen Inhalten, Spracherkennung sowie Braille-Zeilen. Bei einem Video funktioniert das zum Beispiel in Form von Untertiteln, Gebärdendolmetschern und Autodeskription. Wir fordern, dass so etwas überall umgesetzt wird, nicht nur auf Internetseiten der öffentlichen Hand. Wir sind auf dem Gebiet sogar Vorreiter und bieten all unsere großen Seminare in hybrider Form an, also in Präsenz und digital. Pro Retina setzt sich dafür ein, dass niemand abgehängt wird.

Inwieweit engagiert sich Pro Retina generell, um Netzhauterkrankungen auf die politische Agenda zu bringen?

In unserem Hauptstadtbüro haben wir einen politischen Referenten, der sehr nah am Puls der Bundespolitik ist. Grundsätzlich sind wir sehr aktiv in unserer Lobbyarbeit und haben bereits verschiedene Meilensteine erarbeitet, die die Sozial- und Gesundheitspolitik betreffen. Unseren Mitgliedern Gehör zu schaffen, ist eines unserer wichtigsten Anliegen.

„90 Prozent der Patienten werden ambulant behandelt“

VON WIEBKE TOEBELMANN

Foto: ACHSE e.V.

Geske Wehr, Vorstandsvorsitzende der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.

Die Orpha-Kodierung von seltenen Erkrankungen in den Krankenhäusern ist ein großer Schritt nach vorn. Warum es jedoch zu kurz greift, die Kodierung auf den stationären Bereich zu beschränken, erläutert Geske Wehr, Vorstandsvorsitzende der ACHSE e. V.

Wie wichtig ist die umfassende Kodierung von seltenen Erkrankungen und was bedeutet eine spezifische Kodierung für die betroffenen Patienten?

Die Kodierung – so denn sie korrekt ist – ist sowohl für die Patienten als auch die behandelnden Ärzte, die Therapeuten und für die Behörden und Krankenkassen extrem wichtig, inzwischen aber auch für die Zentren für Seltene Erkrankungen. Von der Forschung und Medikamentenentwicklung ganz zu schweigen.

Haben die Patienten eine spezifische Kodierung für ihre Erkrankung, bedeutet das, dass die Wahrscheinlichkeit richtig behandelt zu werden wesentlich größer ist. Darüber hinaus wird sie für viele Anträge und Genehmigungen benötigt. Die Zentren für Seltene Erkrankungen müssen exakte Angaben über die von ihnen behandelten Patienten für die Abrechnung der „besonderen Aufgaben“ machen. Um weiterhin Zentren sein zu dürfen, müssen sie Mindestfallzahlen nachweisen, dies gelingt nur, wenn die Kodierung entsprechend verwendet wird. Für Forschung und Medikamentenentwicklung ist es wichtig, die richtigen Patientengruppen zusammenzubringen, hier spielt die exakte Kodierung ebenfalls eine sehr große Rolle.

Begrüßt die ACHSE die Einführung der ORPHAcode-Kodierung in den Krankenhäusern?

„Ja“ ist die eindeutige Antwort auf diese Frage. Betrachtet man den derzeit verwendeten ICD-10 GM, so findet man dort etwa 355 seltene Erkrankungen – bei ORPHAcode sind es über 6.000! Im ALPHA-ID-SE sind es laut BMG inzwischen 5.266, wenn diese alle verwendet würden, wäre das großartig.

Wie wichtig wäre eine Ausweitung auf den ambulanten Bereich?

Es nützt weder den Patienten noch allen anderen Akteuren im Gesundheitswesen, wenn die Kodierung nur für den stationären Bereich gilt. 90 Prozent der Patienten mit seltenen Erkrankungen werden ambulant behandelt, sämtliche Daten zu diesen Betroffenen gehen dem System auf diese Weise verloren. Unserer Ansicht nach sollte ab der Diagnosestellung die ALPHA-ID-SE oder die ORPHAcode-Kodierung den Betroffenen ein Leben lang begleiten, bei jeder medizinischen Intervention, sei sie ambulant oder stationär in einem Klinikum, sei es beim Haus- oder Facharzt, in medizinischen Versorgungszentren oder bei Therapeuten. Nur dann ist gewährleistet, dass mehr Daten zu den Erkrankungen erhoben werden, dass mehr Wissen über die Erkrankungen, Ursachen, Behandlungen und Therapien gesammelt werden kann und die Betroffenen auf lange Sicht ein Leben entsprechend ihren Möglichkeiten führen können.

ADVERTORIAL

Perspektive für die Augen

In wenigen Wochen nahezu blind: Menschen mit der Leberschen hereditären Optikus-Neuropathie verlieren innerhalb weniger Wochen den Großteil ihrer Sehkraft. Zurzeit wird an einer Gentherapie geforscht, die das Sehvermögen der Betroffenen möglicherweise verbessern kann.

In diesem Frühling wirkten die Blumen blasser als sonst – im Sommer waren sie nicht mehr zu erkennen: Bei der Leberschen hereditären Optikus-Neuropathie (abgekürzt: LHON) nimmt das Sehvermögen der Betroffenen in kurzer Zeit drastisch ab. Als erstes lässt die Farbwahrnehmung nach. Die Farben verblassen, leuchten weniger, lassen sich nicht mehr gut unterscheiden. Dann erscheint ein unscharfer Fleck inmitten des Gesichtsfelds. Dieses sogenannte Zentralskotom wird innerhalb von Wochen größer und beeinträchtigt das Sehen zunehmend.

Etwa drei Monate nach Auftreten der Beschwerden verfügen die meisten Betroffenen nur noch über rund 10 Prozent ihrer Sehkraft. Auffällig bei dieser Erkrankung ist, dass der rasante Verlust des Sehvermögens völlig ohne Schmerzen passiert. Bei einigen Patienten treten zusätzlich Herzrhythmusstörungen oder neurologische Störungen wie Zittern, Spastiken oder Bewegungseinschränkungen auf.

Energiemangel mit Folgen

Die Lebersche hereditäre Optikus-Neuropathie ist erblich bedingt. Ursache ist eine Mutation der Erbinformation in den Mitochondrien, den Energiespendern in den Körperzellen. Durch die Störung der Funktion der Mitochondrien werden die Ganglienzellen in der Netzhaut nicht richtig mit Energie versorgt. Die Ganglienzellen übertragen optische Signale von der Netzhaut auf den Sehnerv und von hier aus weiter zum Gehirn.

LHON zählt zu den seltenen Erkrankungen. In Deutschland erkranken pro Jahr etwa 60 bis 80 Menschen daran. Grundsätzlich kann die Erkrankung in jedem Lebensalter auftreten. Allerdings setzt LHON meist zwischen dem 15. und 35. Lebensjahr ein. Männer sind drei- bis viermal häufiger betroffen als Frauen. Bei ihnen zeigt sich die Krankheit zudem tendenziell früher, meist im dritten Lebensjahrzehnt.

normales Gesichtsfeld

Blickfeld eines LHON Patienten mit zentralem Gesichtsfeldausfall

Eingeschränkte Lebensqualität

Eine Zeitung oder ein Buch lesen, Formulare ausfüllen, Brettspiele spielen oder Bekannte auf der Straße erkennen – LHON-Patienten können viele Aktivitäten des täglichen Lebens nur stark eingeschränkt ausführen. Der Verlust der visuellen Fähigkeiten schränkt die Lebensqualität der Betroffenen stark ein und führt zu einer erhöhten psychischen Belastung. Etwa die Hälfte der Menschen mit der Leberschen hereditären Optikus-Neuropathie entwickelt eine Depression. Auch andere Begleiterkrankungen wie Demenz oder Epilepsie treten bei LHON-Patienten häufiger auf. Die Patienten haben zudem ein erhöhtes Schlaganfall- und Sterberisiko.

Hoffnungsträger für Menschen mit LHON ist eine Gentherapie, die an der Ursache der Erkrankung ansetzt und den Gendefekt ausschaltet. Sie befindet sich noch in der Forschungsphase, bietet den Betroffenen jedoch möglicherweise in Zukunft eine Perspektive, ihr Sehvermögen zu verbessern.

Fettstoffwechselerkrankungen: Im Kampf gegen falsche Gewissheiten

VON JOHANNA BADORREK

Fettstoffwechselentgleisungen scheinen oft klare Ursachen zu haben – zu viel Alkohol, zu viel Fett, zu wenig Bewegung. Aber ist es wirklich so einfach? Professorin Elisabeth Steinhagen-Thiessen, Charité Berlin, ist Expertin für seltene Fettstoffwechselerkrankungen. Im Gespräch räumt sie auf mit einfachen Schlussfolgerungen. Trivial ist das Thema nicht.

Kurz vorab: Um welche Fette geht es grundsätzlich bei Fettstoffwechselstörungen?

Um Cholesterin und Triglyceride. Letztere sind eine Art von Lipiden oder Fetten, die aus Glycerin und drei Fettsäuren bestehen. Cholesterin ist ein wichtiger Baustein für den Körper. Jede Zelle braucht es für die Zellmembran und zum Beispiel für die Bildung bestimmter Hormone.

Ohne geht es also nicht. Aber wenn es zu viel wird, werden wir krank.

Genau, es gibt verschiedene Fettstoffwechselstörungen. Bei der Hypercholesterinämie ist nur das Cholesterin erhöht, bei der kombinierten Hyperlipoproteinämie sind Cholesterin und Triglyceride erhöht. Und es gibt Fettstoffwechselstörungen, bei denen die Triglyceride isoliert erhöht sind. Außerdem gibt es Menschen – zirka jeder Fünfte in unserer Bevölkerung –, bei denen wir erhöhte Lp(a)-Spiegel messen. Diese erhöhten Lp(a)-Werte kommen auch bei der Hypercholesterinämie und bei der kombinierten Fettstoffwechselstörung vor. Sie sind fast immer genetisch determiniert.

Das sind alles häufige Formen?

Das ist das normale Spektrum. Hinzu kommen Erkrankungen, die eher selten sind. Es gibt seltene Fettstoffwechselstörungen mit extrem hohen Triglyceriden, zum Beispiel die Lysosomale saure Lipase-Defizienz, kurz LAL-D. Extrem hohe Cholesterinwerte gibt es zum Beispiel bei der Familiären Hypercholesterinämie mit einem LDL-Rezeptor-Defekt. Diese Variante kommt in heterozygoter und homozygoter Form vor.

Prof. Dr. Elisabeth Steinhagen-Thiessen, Seniorprofessorin an der Charité – Universitätsmedizin Berlin, Medizinische Klinik für Endokrinologie und Stoffwechsel

Was bedeutet heterozygot und homozygot?

Erbt ein Kind von Vater und Mutter jeweils die gleiche Genvariante eines pathologischen Gens, ist es homozygot erkrankt. Erbt es unterschiedliche Allele eines Gens, ist die daraus resultierende Erkrankung heterozygot. Das bedeutet, dass beide Eltern das gleiche defekte Gen haben müssen, wenn sie ein Kind mit einer homozygoten Erkrankung haben. Die heterozygote und homozygote Form der familiären Hypercholesterinämie sind zwar selten, aber unter den seltenen Erkrankungen noch recht häufig.

Sind nur die seltenen Fettstoffwechselerkrankungen genetisch bedingt?

Nein, so gut wie alle Fettstoffwechselerkrankungen haben zumindest eine genetische Komponente als Ursache. Daneben gibt es sogenannte sekundäre Fettstoffwechselstörungen. In diesem Fall kann sich hinter einer Hypercholesterinämie eine Schilddrüsenunterfunktion verbergen. Grundsätzlich ist es so, dass viele Menschen eine genetische Anlage für eine Fettstoffwechselstörung haben. Wenn sie sich dann ungesund ernähren und rauchen, entwickeln sie eine Arteriosklerose und es kann zu einer Koronaren Herzerkrankung kommen.

Haben Sie ein Beispiel, was bei seltenen Fettstoffwechselerkrankungen falsch läuft?

Nehmen wir die seltene Homozygote Familiäre Hypercholesterinämie (HoFH). Hier erleben wir eine massive Erhöhung des Low Density Lipoproteins (LDL-Cholesterin), weil das LDL-Rezeptor-Gen einen Defekt hat: Eine Aminosäure ist durch eine andere ausgetauscht. Dieser kleine Fehler bewirkt, dass der Rezeptor, der aus der Zelle in den Blutstrom ragt, das Cholesterin im Blut nicht packen und in die Zelle transportieren kann. Das ist, als würden Schlüssel und Schloss nicht mehr passen. Nun produziert unser Körper jede Nacht neues Cholesterin. 70 Prozent produzieren wir selbst, die restlichen 30 Prozent nehmen wir mit der Nahrung auf. Wegen des Rezeptor-Defekts verbleibt vermehrt Cholesterin in der Blutbahn. Das Cholesterin lagert sich an den Gefäßwänden ab, es bilden sich Plaques und es kommt zu einer Gefäßverengung. Das kann schon bei homozygoten Kindern zu einer Arteriosklerose führen. Bei schwer betroffenen Patienten kann man solche Cholesterinablagerungen auch auf der Haut als Xanthome oder um die Augen herum als Xanthelasmen beobachten. Ich hatte mal den tragischen Fall eines 11-Jährigen mit Xanthelasmen am ganzen Körper. Erst wurde ausgeschlossen, dass es Tumore sind, dann kam die erleichterte Mutter in unsere Sprechstunde. Wir diagnostizierten eine schwere angeborene Form einer Hypercholesterinämie und behandelten den Jungen. Aber er verstarb nach sechs Mo-

naten an einem Herzinfarkt. Das zeigt, wie wichtig eine frühe Diagnose ist.

Wie werden diese Erkrankungen diagnostiziert und therapiert?

Die Diagnostik ist ein Problem, die Therapien nicht. Heute können wir alle Fettstoffwechselerkrankungen, auch die seltenen, hervorragend behandeln, sofern wir rechtzeitig wissen, womit wir es zu tun haben. Wir geben sogenannte Statine in Tablettenform, aber das reicht oft bei den schwer betroffenen Patienten selbst in der höchsten Dosis nicht. Je nach Befund braucht es weitere Therapien. Fettstoffwechselstörungen können sehr unterschiedliche Ursachen haben, mal sind es Varianten von Rezeptoren, Apolipoproteinen, Enzymen, dann von Transferfaktoren und zellulären Cholesterintransportern. Wenn zum Beispiel das Enzym PCSK9 Probleme bereitet, können wir einmal im Monat einen Antikörper spritzen. Dann gibt es einen mRNA-Wirkstoff, der jedes halbe Jahr gespritzt wird. Mit ihm wird quasi ein Protein, das zu viel ist, ausgeblendet bei der Reproduktion in der Leber. Auch das funktioniert sehr gut.

Was ist das Problem bei der Diagnose?

Hier ein Beispiel: Ein Mann hat einen hohen Triglyceridwert von 2.000 oder sogar 6.000 mg/dl. Er kommt mit einer akuten Pankreatitis auf die Intensivstation und wird gefragt, ob er am Abend zuvor viel Alkohol getrunken hätte. Er spricht von einem Glas Sekt und zwei Gläsern Wein. Der Arzt glaubt ihm nicht, denn wegen dieser Menge an Alkohol kommt niemand auf die Intensivstation. Der Mann bekommt eine Nulldiät, alles normalisiert sich, er wird entlassen. Kurze Zeit später ist er wieder da, weil er am Abend zuvor zwei Bier nach dem Rasenmähen getrunken hat. So geht es weiter. Aus den unverdauten Kohlenhydraten werden Triglyceride

> So gut wie alle Fettstoffwechselerkrankungen haben zumindest eine genetische Komponente als Ursache.

und diese verstopfen die Kapillaren der Pankreas (Bauchspeicheldrüse), es folgt immer wieder eine akute Pankreatitis. Niemand kommt auf die Idee, dass der Patient eine seltene Stoffwechselerkrankung und deshalb nicht genug Enzym hat, um die Kohlenhydrate des Alkohols zu verdauen. Stattdessen wird er als Alkoholiker eingestuft. Irgendwann ist die Bauchspeicheldrüse stark geschädigt. Wenn diese seltene Krankheit nicht rechtzeitig diagnostiziert und behandelt wird, sterben diese Menschen oft an einer akuten Pankreatitis.

Treten diese Symptome erst im Alter auf?

Nein, viele haben früh leichte Symptome, aber mit dem Alter wird es schlimmer und es treten häufiger akute Pankreatitiden auf. Diagnostiziert wird aber alles andere, nur nicht, was es wirklich ist. Eine Patientin habe ich gerade, die lange auf Rückenschmerzen behandelt wurde. Die Schmerzen des Pankreasorgans können typischerweise in den Rücken ausstrahlen.

Diese Patienten werden also schnell in falsche Schubladen gesteckt. Vermischt sich hier das Symptombild mit dem von anderen häufigen Erscheinungen in unserer Gesellschaft?

Das ist richtig, und dann wird einfach nicht genau diagnostiziert. Dafür müsste ja auch jemand erst einmal auf die Idee kommen, dass etwas anderes vorliegt. Hinzu kommt, wenn ich fünf Patienten mit dem gleichen genetischen Defekt habe, sind das unter Umständen fünf verschiedene Phänotypen, die einen haben Schmerzen, die anderen Sehstörungen, und so weiter.

Wie ist das zu lösen?

Um es genau zu wissen, brauchen wir eine molekulargenetische Untersuchung. Die darf ein Hausarzt in Deutschland aber nicht vornehmen. Und die Hausärzte sind ja die Weichensteller. Aber liegt ein so seltsamer Fall vor wie ein Mann, der nach zwei Bieren auf die Intensivstation muss, könnte im ersten Schritt eine einfach Maßnahme einen Verdacht erhärten: eine Stammbaumanalyse. Diese vererbten Erkrankungen müssen sich im Stammbaum zeigen, durch frühe Tode zum Beispiel oder häufige kardiovaskuläre Erkrankungen. Wir machen gerade mit polnischen Kollegen eine Studie. Gleich nach der Geburt eines Kindes wird ein Tropfen Blut entnommen für ein Cholesterin-Screening. Wir haben 90.000 Blutproben gesammelt, rund 60.000 sind untersucht. Bei Kindern mit erhöhten Cholesterinwerten haben wir weitergeforscht und hetereozygote und homozygote Fettstoffwechselerkrankungen gefunden. Außerdem untersuchen wir die Eltern dieser Kinder und finden bei diesen jungen Menschen ebenfalls entsprechende Fettstoffwechselstörungen. So ein Cholesterin-Screening als Standard gleich nach der Geburt durchzuführen, wäre eine wirklich sinnvolle Maßnahme. Das ist einfach und kostet fast nichts, aber die Eltern und Kinder wären vorbereitet. Es könnte frühzeitig behandelt werden und es gäbe keinen langen Leidensweg.

ADVERTORIAL

HoFH: Frühzeitige Diagnose rettet Leben

Die homozygote familiäre Hypercholesterinämie (HoFH) ist eine seltene erbliche Fettstoffwechselstörung. Sie betrifft etwa einen von 300.000 Menschen – viele davon sind jedoch nicht diagnostiziert.

An LDL (Low Density Lipoprotein) gebundenes Cholesterin ist seit langem als gefährlicher Risikofaktor für kardiovaskuläre Erkrankungen bekannt. Cholesterin-Ablagerungen in den Blutgefäßen, sogenannte Plaques, erhöhen die Gefahr von Herzinfarkten, Schlaganfällen, peripherer arterieller Verschlusskrankheit und anderen kardiovaskulären Komplikationen. Bei extrem stark erhöhtem LDL-Cholesterin kann eine genetische Ursache dahinter stehen. Man spricht dann von familiärer Hypercholesterinämie (FH).

In ihrer homozygoten Form haben FH-Betroffene von beiden Elternteilen eine Mutation geerbt – meist liegt die genetische Ursache in einem Funktionsverlust des LDL-Rezeptors. Dadurch ist die Aufnahme von LDL-Cholesterin in die Leber gestört, was die LDL-Cholesterinwerte im Blut auf das 5-fache des Normalwerts erhöhen kann. HoFH-Patienten sind daher in großer Gefahr, schon in jungem Alter kardiovaskuläre Erkrankungen zu erleben und haben eine verkürzte Lebenserwartung. Typisch sind bei HoFH auch Xanthome, knotenförmige Cholesterin-Ablagerungen in den Gelenken und an den Augen.

Daher ist das Ziel der Therapie eine schnelle Senkung des LDL-Cholesterins. Da der Wirkmechanismus vieler Lipidsenker am LDL-Rezeptor ansetzt, entfalten diese Medikamente ausgerechnet bei HoFH nicht ihre volle Wirksamkeit. HoFH-Patienten bedürfen also einer anderen Behandlung als Patienten, deren Cholesterin aus anderen Gründen erhöht ist – ein Lipidologe sollte daher eine patientenindividuelle Therapie empfehlen. Dazu kann neben einer medikamentösen Therapie auch die Lipidapherese gehören.

Da die HoFH schon bei Kindern ein stark erhöhtes kardiovaskuläres Risiko hervorruft, kommt es auf eine frühzeitige Diagnose an. Treten bei Patienten mit stark erhöhtem LDL-Cholesterin (unbehandelt über 500mg/dl oder über 300mg/dl unter Therapie) schon im Alter von 10 Jahren oder jünger Xanthome auf oder haben bei Vorliegen derartiger Laborwerte auch beide Elternteile LDL-Cholesterinwerte, die auf eine heterozygote familiäre Hypercholesterinämie hinweisen, kann die Diagnose einer HoFH auch ohne Gentest gestellt werden.

Medizinische Detektivarbeit: Auf der Spur von Galle und Genen

VON JOHANNA BADORREK

Hereditäre intrahepatische Cholestasen, kurz HiChol, sind seltene Erkrankungen der Gallebildung, die von mehreren Genveränderungen ausgelöst werden. Betroffen ist eines von 50.000 Babys. Das HiChol-Konsortium um Professorin Verena Keitel-Anselmino, Universitätsklinik Magdeburg und Düsseldorf, begann 2019 mit der Erforschung der noch recht unbekannten Erkrankungen – eine komplexe medizinische Detektivarbeit. Nun liegen neue Erkenntnisse vor.

Frau Professor Keitel, was ist eine Cholestase und was ist eine intrahepatische Cholestase?

Eine Cholestase ist die Störung der Gallebildung bzw. des Galleflusses aus der Leber in den Dünndarm. Die häufigsten Ursachen sind mechanische Abflusshindernisse wie Gallensteine oder Tumore. Es gibt aber auch Störungen auf Ebene der Gallebildung in den Leberzellen. Dazu zählen die angeborenen intrahepatischen Cholestasen. Grundsätzlich ist Gallebildung ein komplexer mehrstufiger Prozess, an dem verschiedene Eiweiße, sogenannte Transporter, beteiligt sind. Es ist wie bei einem Auto, das verschiedene Teile in der richtigen Konstruktion benötigt, um zu funktionieren. Hauptbestandteile der Galle sind unter anderem Cholesterin, Gallesäuren, die aus Cholesterin gebildet werden, und Phospholipide. Ein Mangel an Lipiden bedeutet ein Übermaß an Gallensäure und damit ein Schaden an den Gallenwegen und ein erhöhtes Gallensteinrisiko.

Foto: Sarah Kossmann/UMMD

Prof. Dr. Verena Keitel-Anselmino, Direktorin der Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie am Universitätsklinik Magdeburg

HiChol ist komplex, das gilt für Ursachen und Verläufe. Warum?

Ursächlich sind Mutationen in mehreren verschiedenen Cholestase-Genen, die alle für die Gallebildung wichtig sind. Das ist ein Grund für das heterogene Bild, das von reiner Leberwerterhöhung bis zu schweren Verläufen bei Neugeborenen mit Entwicklung von Leberzirrhose, Leberzellkrebs und Leberversagen im Kindesalter reicht. Andererseits spielen weitere, oftmals häufige Genvarianten sowie Umweltfaktoren eine Rolle. Es gibt zum Beispiel Personen mit milderen Genmutationen, die keinerlei Symptome haben. Kommt es bei diesen Personen aber zu einem grippalen Infekt, einer Schwangerschaft mit erhöhtem Hormonspiegel oder zur Einnahme bestimmter Medikamente, reicht der sonst gut kompensierte Defekt, sprich die Restleistung des veränderten Eiweißes, nicht mehr aus, um die Funktion auszuüben. Dann kommt es zu Leberwerterhöhung, Gelbsucht und Juckreiz. Ist der Auslöser behoben, normalisiert sich nach einigen Wochen bis Monaten die körperliche Situation wieder.

Wie wird die Erkrankung behandelt?

Eine den Gendefekt ursächlich beseitigende medikamentöse Therapie existiert bisher nicht; bei milderen Verlaufsformen wird häufig Ursodeoxycholsäure gegeben, was insbesondere zur Kompensation bestimmter Gendefekte gut wirkt. Bei schweren Verlaufsformen ist oftmals eine Lebertransplantation notwendig. Letztes Jahr wurde dann erstmals eine medikamentöse Therapie zur Behandlung der schweren Verlaufsformen zugelassen, ein sogenannter IBAT-Inhibitor. Diese Medikamentenklasse hemmt die Rückresorption von Gallensäure aus dem Darm und kann so den schweren Juckreiz lindern und die erhöhten Serumgallensäuren reduzieren.

Was erforschen Sie im interdisziplinären Projekt HiChol?

Vergegenwärtigen wir uns zunächst, was wir über diese seltenen Erkrankungen nicht wissen. Die Probleme fangen bei der Diagnostik an. Es gibt für jedes der Cholestase-Gene nicht die eine Genmutation, fast jede Familie bringt ihre eigene Genmutation mit. Außerdem werden nach wie vor neue Gene beschrieben, die eine familiäre Cholestase auslösen können. Nach erfolgter Diagnose können wir in vielen Fällen bisher zu wenig über das mögliche Fortschreiten der Erkrankung sagen. Wir wissen, dass es Hochrisiko-Konstellationen gibt, insbesondere wenn der Gendefekt zu einem inaktiven oder verkürzten Eiweiß führt. Die Mehrzahl der Patienten hat jedoch Genmutationen, deren Auswirkungen nicht ganz so klar sind.

Daraus ergeben sich welche Aufgaben für die Forschung?

Wir suchen nach neuen Cholestase-assoziierten Genmutationen und bestimmen mit computergestützten und experimentellen Ansätzen, zum Beispiel durch maschinelles Lernen, Zellkulturen und komplexere Organoid-Kulturen, ob eine neue Genmutation zu einer Gallebildungsstörung führt. Mit diesen Technologien können wir auch überprüfen, ob die Restfunktion der Transporter mit verfügbaren Medikamenten stimuliert werden kann. In der nächsten Förderperiode wollen wir auch den Einfluss der Defekte und der neuen Therapien auf das intestinale Mikrobiom untersuchen.

Gibt es auch ein Krankheitsregister?

Ja, das haben wir aufgebaut, um mehr Informationen über Krankheitsverläufe und -folgen, aber auch die Lebensqualität der Betroffenen zu sammeln. Genetische Analysen der erfassten PatientInnen, der klinische Verlauf, ihre Therapien sowie ihre Lebensqualität werden regelmäßig dokumentiert, um so Aussagen zum Beispiel über Krankheitsverläufe zu gewinnen, Beratung und Behandlung zu optimieren.

Was haben Sie bisher herausgefunden?

Wir konnten eine Vielzahl neuer Genmutationen in den bekannten Cholestase-Genen nachweisen, ebenso bei mehreren Patienten in einem Gen, das von anderen Gruppen als mögliches Cholestase-Gen beschrieben war. In einem Teilprojekt wurde ein neues Online-Vorhersage-Tool (VASOR) entwickelt, das auf maschinellem Lernen beruht. VASOR ist frei zugänglich und sagt die Auswirkung von Genmutationen im Phospholipidtransporter (MDR3) vorher, die einen Aminosäureaustausch bedingen. Weiter konnten wir bei neuen Genmutationen herausfinden, ob diese krankmachend sind. Mit patienteneigenen, leberzellartigen Organoidmodellen, die aus reprogrammierten Blutzellen hergestellt werden, können wir die Auswirkungen der Genvarianten besser charakterisieren und mögliche therapeutische Ansätze testen.

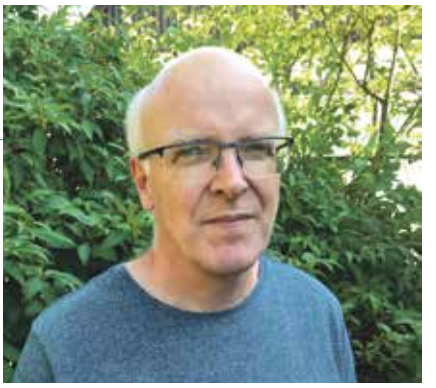
> Die Probleme fangen bei der Diagnostik an. Fast jede Familie bringt ihre eigene Genmutation mit.

Sie führen im HiChol-Projekt fachübergreifend viele Fäden zusammen, wer ist beteiligt?

Klinisch tätige ÄrztInnen und WissenschaftlerInnen im Bereich Kinder- und Erwachsenen-Hepatologie sowie GrundlagenforscherInnen, die sich mit modernen Sequenziertechnologien, 3D-Eiweißmodellierung, Zellkulturtechnologien, Leberzell-Organoidtechnologien sowie Mikrobiomanalysen befassen. Das Kern-Konsortium wird von der HHU Düsseldorf, dem Uniklinikum Düsseldorf, der Medizinischen Hochschule Hannover und dem Uniklinikum Magdeburg gestellt. Darüber hinaus sind am Register weitere Standorte wie das Uniklinikum Leipzig beteiligt, zusätzliche Standorte werden gerade angeschlossen. Gefördert wird das Konsortium durch das BMBF im Programm Research for Rare.

Wenn die Muskeln schwächeln

VON MAIKE DUGARO



Volker Kowalski gründete den Verein „Mensch & Myotonie e. V.“.

Die nicht-dystrophen Myotonien sind Muskelerkrankungen, die nur schwer zu diagnostizieren sind und deshalb oft unentdeckt bleiben. Betroffene erfahren im Leben oft Ablehnung und Unverständnis. Wie Volker Kowalski, Mitgründer und Vorsitzender des Vereins „Mensch & Myotonie e. V.“ mit der Erkrankung lebt und was ihm hilft, erzählt er im Interview.

Wie erklären Sie anderen Menschen Ihre Erkrankung?

Ich erkläre, dass ich manchmal Probleme habe, eine Tasse Kaffee mit einer Hand zu halten. Das irritiert die Menschen oft, denn ich habe einen für die Erkrankung typischen athletischen Körperbau. Ich sehe also nicht aus wie jemand, dem Kraft fehlen könnte. Die Erkrankung betrifft alle Muskeln, die der Beweglichkeit dienen. Jede Art von Bewegungswechsel stellt mich vor Probleme. Ich muss den Muskel aufwärmen und auf eine bestimmte Bewegung vorbereiten, damit er nicht blockiert. Einfach spontan aufstehen und losgehen ist nicht möglich.

Müssen Sie sich auch psychisch darauf einstellen?

Je überraschender ein Bewegungswechsel kommt, desto größer ist das Problem. Ich versuche jeweils bis zu fünf Möglichkeiten gedanklich durchzuspielen, was für eine Bewegung als nächstes auf mich zukommen könnte.

Das hört sich nach einer Menge Stress an.

Und Stress erhöht dazu die Symptome. Die Blockade der Muskulatur wird dadurch noch verstärkt.

Wenn Ihnen jetzt eine Wespe ums Ohr fliegt, könnten Sie sie mit der Hand verscheuchen?

Die Bewegung kann ich zwar ausführen, aber nicht fortsetzen. Ich kann also schnell reagieren, aber dann bleibt die Muskulatur angespannt und ich kann die nächste Bewegung nicht sofort ausführen. Eine spontane Anspannung aller Muskelpartien ist möglich – die darauffolgende Entspannung nicht.

Das kann ja durchaus gefährlich werden.

Das stimmt. Wenn ich über einen unebenen Fußweg gehe und ins Stolpern gerate, stürze ich um wie ein gefällter Baum. Ein Außenstehender könnte mich nur schwer wieder aufrichten, da ich meine Beinmuskulatur in diesem Moment nicht sofort entspannen kann. Dazu kommt der Stress, dass man beobachtet wird. Als Jugendlicher wurde ich nicht selten ausgelacht, wenn ich so seltsam stürzte. Das Wiederaufrichten erinnerte an einen alten Mann.

Wie lange kann so eine Verspannung anhalten?

Bis zu eine Minute kann es dauern – je nach Stress und Situation. Zusätzlich beeinflusst auch die Tagesform den Entspannungsvorgang.

Können Sie etwas tun, um die Symptome abzumildern?

Wenn ich gehe, schaue ich fast immer auf den Boden, um Unebenheiten rechtzeitig zu erkennen. Ich schaue, ob Treppen auf meinem Weg liegen und versuche meine Muskulatur auf die kommende Bewegung vorzubereiten.

Wie sehr schränkt Sie die Erkrankung im Alltag ein?

Mittlerweile habe ich Medikamente gefunden, die die Situation sehr erleichtern. Seitdem habe ich eine völlig neue Lebensqualität und bin mit über 60 Jahren um ein Vielfaches beweglicher als mit 15 Jahren. Ich kann mich heute so gut bewegen wie noch nie in meinem Leben.

Wann wurde Ihre Erkrankung diagnostiziert?

Ich habe schon als Kindergartenkind gemerkt, dass ich mich nicht so bewegen kann wie andere Kinder. Meine Eltern haben das aber ignoriert. Ich hatte nicht viel Unterstützung. Mit 15 bin ich zum Hausarzt gefahren und hatte das wahnsinnige Glück, dass der seine Doktorarbeit zufällig über meine Erkrankung, die Myotonia congenita Becker, geschrieben hatte.

Können Sie Sport treiben?

Grundsätzlich soll man die Muskulatur bei Laune halten. Bewegung ist wichtig. Ich hatte schon immer das Bedürfnis Sport zu treiben und spiele seit fast 40 Jahren sehr gerne Tischtennis.

Schwimmen dagegen kann gefährlich sein, weil kaltes Wasser die Symptome verstärkt?

Ja, ich wäre selbst mal fast ertrunken. Spontan ins kalte Wasser zu springen oder zu fallen, ist sehr gefährlich, denn die Muskulatur verhärtet so stark, dass man in dem Moment keine Bewegungen ausführen kann. Mein Lehrer musste mich damals retten.

Was möchten Sie mit Ihrem Verein erreichen?

Ich möchte viele Leute erreichen, damit die Krankheit eine größere Öffentlichkeit bekommt und sich Betroffene informieren und austauschen können. Leider gibt es auch heute noch Mediziner, die Betroffene nicht ernst nehmen und diese zu einer psychologischen Untersuchung überweisen. Mein größter Wunsch ist, den Verein wieder schließen zu können, weil die Krankheit geheilt werden kann.

Nicht-dystrophe Myotonien

Ständig unter Strom, und doch blockiert

Die Unfähigkeit, einen Muskel nach Anspannung schnell wieder zu entspannen (Myotonie), beeinträchtigt das Leben betroffener Patienten in vielerlei Hinsicht. Alltägliche Dinge wie Händeschütteln, Treppensteigen, nach dem Bus Rennen, sogar Aufstehen und einfach Loslaufen stellen enorme Herausforderungen dar und bedeuten emotionalen Stress für die Betroffenen. Äußerlich wirken sie gesund, teilweise sogar athletisch, was oft Unverständnis bei Außenstehenden hervorruft und zusätzlich belastet.

Wir lassen Sie nicht allein!

HORMOSAN

„Es fehlen Vorbilder und Forschungsgelder“

VON MAIKE DUGARO

Vor Kurzem initiierte die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit seltenen Erkrankungen die Alliance4Rare. Das zivilgesellschaftliche Bündnis will ein visionäres Versorgungs- und Forschungsnetzwerk für seltene Erkrankungen auf den Weg bringen und so die Entwicklung moderner Therapieansätze vorantreiben.
Wie die Initiative das erreichen möchte, erläutert Sanna Börgel, Geschäftsführerin der Alliance4Rare gGmbH.

Sanna Börgel ist als Geschäftsführerin der Alliance4Rare gGmbH tätig.

Frau Börgel, was genau ist die Alliance4Rare?

Die Alliance4Rare ist ein Bündnis gemeinnütziger Stiftungen, SpenderInnen und WissenschaftlerInnen. Es vernetzt forschungsstarke Einrichtungen der Kinder- und Jugendmedizin erstmals entlang einer standortübergreifend konsentierten Forschungsstrategie für seltene Erkrankungen. Das ist hierzulande neu und soll die dringendsten medizinischen Bedarfe schnellstmöglich mit aussichtsreichen Therapieansätzen zusammenführen. Die Alliance4Rare versteht sich als Brückenbauerin zwischen den wachsenden Möglichkeiten moderner Medizin und dem immensen Forschungsbedarf zu seltenen Erkrankungen.

Wie kam es zur Gründung der Alliance4Rare?

Die Initiative ging von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung aus. Frau Köhler engagiert sich seit bald zwanzig Jahren für die „Waisen der Medizin“. Sie kennt deren Notlage. Der große Forschungsbedarf liegt auf der Hand. Mittlerweile haben sich dank moderner Präzisionsmedizin völlig neue Behandlungsoptionen ergeben. Jetzt brauchen wir konsequente Investitionen in die pädiatrische Forschung.

Wer unterstützt die Initiative?

Die notwendigen Mittel wird die Alliance4Rare durch Spenden und Förderpartnerschaften einwerben. Wir sind sehr dankbar, dass die Friede Springer gGmbH den Start unseres Forschungsnetzwerks sehr großzügig fördert. Aber wir brauchen weitere UnterstützerInnen, damit das Forschungsnetzwerk aus aktuell drei Standorten bundesweit wachsen kann.

Welche Lücke schließt das Forschungsnetzwerk?

Das Bündnis fokussiert auf seltene Erkrankungen, die sich sehr früh manifestieren und besonders schwerwiegend entwickeln. Durch gezielte Fördermaßnahmen wollen wir KinderärztInnen ermutigen, sich in Wissenschaft und Versorgung dauerhaft mit diesen Erkrankungen zu beschäftigen. Wir versuchen also, mehr als eine Lücke zu schließen. Letztlich geht es darum, schwerkranken Kindern Teilhabe am medizinischen Fortschritt zu sichern.

Wie wollen Sie dabei vorgehen?

Uns war klar: Wir müssen weg von der Gießkanne und hin zu Strukturen, die eine nachhaltige Vernetzung forschungsstarker Standorte in der Kinderheilkunde erlauben. Deshalb installieren wir „Clinician Scientist for Rare“-Programme. Diese bieten gezieltes Mentoring und geschützte Forschungszeiten, in denen sich die Teilnehmenden intensiv mit seltenen Erkrankungen beschäftigen können.

Warum sind diese Maßnahmen erforderlich?

Um neue wissenschaftliche Erkenntnisse trotz geringer Fallzahlen schnell in die Anwendung zu bringen, müssen Forschung und Krankenversorgung eng zusammenrücken. Kinder mit seltenen Erkrankungen brauchen PädiaterInnen, die den Spagat zwischen Labor und Krankenbett nicht scheuen. Nur sie sind für die Durchführung von Studien mit Kindern ausgebildet. Sie genießen das Vertrauen der betroffenen Familien und sind durch ihre klinische Erfahrung in der Lage, die relevanten Fragen zu formulieren und neue Zusammenhänge zu erkennen. Leider sinkt seit Jahren die Zahl der wissenschaftlichen Publikationen im Bereich der Kinderheilkunde.

Wie erklären Sie sich das?

Die pädiatrische Forschung hat ein Nachwuchsproblem, das mehrere Ursachen hat: fehlende Vorbilder, fehlende Rückendeckung und fehlende Forschungsgelder. Für den wissenschaftlichen Nachwuchs ist es zunehmend schwierig, Forschungsaktivitäten mit dem stark verdichteten klinischen Alltag in Einklang zu bringen. Viele geben irgendwann auf und entscheiden sich für die Niederlassung, die eine bessere Vereinbarkeit von Beruf und Familie verspricht. Und wer tatsächlich in der Forschung Karriere machen will, wendet sich häufig früher oder später einem anderen Fachbereich zu. Deutlich besser dotierte Forschungsbereiche sind beispielsweise Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Demenz oder Krebs.

» Die Alliance4Rare soll die dringendsten medizinischen Bedarfe schnellstmöglich mit aussichtsreichen Therapieansätzen zusammenführen.

Was sind die Forschungsschwerpunkte der Alliance4Rare?

Die wissenschaftlichen Schwerpunkte liegen auf Projekten, die für das Überleben sowie die Lebensqualität der Betroffenen vordringlich sind und ein hohes Innovationspotenzial haben. Die Projekte lassen sich vier Programmlinien zuordnen: Prevent, Rare2Common, Innocure, Cope&Hope. Prevent steht für Forschung zu Früherkennung und Sekundärprävention von seltenen Erkrankungen. Rare2Common soll seltene Erkrankungen hinsichtlich ihrer – oft unterschätzten – Bedeutung für häufige Krankheiten erforschen. Innocure kümmert sich um die gezielte Entwicklung innovativer Therapien für seltene Erkrankungen im Rahmen von Proof-of-Concept-Studien mit kleinen Fallzahlen. Und Cope&Hope widmet sich der Versorgungsforschung zu unterstützenden Maßnahmen bei ungeklärten Erkrankungen ohne Therapieoptionen. Die erste Programmausschreibung läuft derzeit. Wir sind sehr gespannt, welche Anträge eingereicht werden.

Außerdem arbeiten Sie mit dem Berlin Institut of Health (BIH) zusammen. Worum geht es dabei?

Wir kooperieren mit dem BIH beim Ausschreibungsmanagement und der Durchführung der Summer Schools. Vor allem aber bei der Diagnostik von PatientInnen, bei denen bisher keine gesicherten Diagnosen gestellt werden konnten. Für diese besonders anspruchsvollen Fälle unserer Standortpartner bietet das BIH mit der Methodenplattform CADS einen neuen strukturierten Ansatz zur molekularen und klinischen Tiefenanalytik.

Welche Rolle kommt der ACHSE in der Alliance4Rare zu?

Die ACHSE e. V. war schon in der Konzeptionsphase eng mit eingebunden und bringt in allen Entscheidungsprozessen kontinuierlich die für uns immer wichtige Patientenperspektive mit ein.

Ist die Alliance4Rare auch international vernetzt?

Derzeit noch nicht, das wird kommen. Internationale Forschungspartner können ab sofort im Rahmen der Projektzusammenarbeit in das Forschungsnetz integriert werden. Wir planen ein organisches Wachstum.

Werbepartner

Albireo Pharma, Inc.
53 State Street, 19th Floor | USA - Boston, MA 02109
Tel.: 001-857-254-5555
Tel.: 001-857-378-2035 (Medizinische Information)
medinfo@albireopharma.com

Alexion Pharma Germany GmbH
Landsberger Straße 300 | 80687 München
www.alexion.de
alexion.germany@alexion.com

GenSight Biologics
74 rue du Faubourg Saint-Antoine | F - 75012 Paris
www.gensight-biologics.com
rschupp@gensight-biologics.com

Hormosan Pharma GmbH
Hanauer Landstraße 139-143
60314 Frankfurt am Main
www.hormosan.de
info@hormosan.de

Horizon Therapeutics GmbH
Joseph-Meyer-Str. 13-15
68167 Mannheim
www.horizontherapeutics.de
media@horizontherapeutics.com

Ultragenyx Germany GmbH
Rahel-Hirsch-Str. 10 | 10557 Berlin
www.ultragenyx.de
info-de@ultragenyx.com

Vifor Pharma Deutschland GmbH
Baierbrunner Straße 29 | 81379 München
www.viforpharma.de
info-de@viforpharma.com

themenbote MEDIZIN

Themenbote GmbH
Elisenstr. 5 | 12169 Berlin
M info@themenbote.com
T +49 30 21 300 80-12
www.themenbote.com

Der themenbote ist eine Publikation der Themenbote GmbH, die am 15. September 2022 als Beilage mit dem Thema „Selten, aber nicht alleine“ im Handelsblatt erschienen ist.

HERAUSGEBER
Sascha Bogatzki | s.bogatzki@themenbote.com

LEITUNG REDAKTION & LEKTORAT
Julia Borchert | redaktion@themenbote.com

LEITUNG DESIGN & GESTALTUNG
Susanne Scheding | layout@themenbote.com

REDAKTION
Johanna Badorrek | Julia Brandt | Maike Dugaro | Wiebke Toebelmann

FOTOS
Shutterstock

DRUCK
DDV Druck GmbH

V.I.S.D.P. FÜR REDAKTIONELLE INHALTE
Sascha Bogatzki, Herausgeber

Die Themenbote GmbH und die Handelsblatt GmbH sind rechtlich getrennte und redaktionell unabhängige Unternehmen.
Inhalte von Werbebeiträgen, Advertorials und Anzeigen geben die Meinung der beteiligten Unternehmen wieder. Die Redaktion ist für die Richtigkeit der Beiträge nicht verantwortlich.
Die rechtliche Haftung liegt bei den jeweiligen Unternehmen.

Wer hilft, wenn niemand helfen kann?! Rund 4 Mio. Menschen in Deutschland leiden an einer chronischen seltenen Krankheit. Ein großer Teil der Kranken sind Kinder. „Die Seltenen“ fallen durch das Raster unseres Gesundheitssystems. Die Achse springt ein, berät Kranke und ihre Angehörigen im Umgang mit der Krankheit, fördert das Netzwerk und gibt den „Seltenen“ eine Stimme. Helfen Sie uns zu helfen. Mit Ihren Ideen, Ihrem Know-how oder mit Ihrer Spende!

Schirmherrin: Eva Luise Köhler

Spendenkonto: ACHSE e.V.
BIC: BFS WDE 33
IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00

achse
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen