



# themenbote

## MEDIZIN

SELTENE ERKRANKUNGEN

# Selten, aber nicht alleine

Diagnose und Therapie von seltenen Erkrankungen  
können Jahre dauern: Was Betroffene stärkt  
und wie jeder helfen kann.

### MEDIZINER ALS DETEKTIVE

Vom langen Weg zur Diagnose und  
neuen Chancen für Patienten

Seite 6

### SELTENER ENZYM-MANGEL

Ein neuer Selbsthilfverein für  
SSADH-Defizit gibt Patienten Hoffnung

Seite 10

### ÄNGSTE IM ALLTAG

Wie seltene Erkrankungen Familien fordern  
und die Berufswahl bestimmen

Seite 12

## Liebe Leserin, lieber Leser,

wenn sich Symptome häufen, wenn Beschwerden verschiedene Organe betreffen und Ärzte über Monate und manchmal Jahre keine Diagnose stellen können, dann ist das für Betroffene und ihre Angehörigen zermürend. Die Ungewissheit ist für die meisten schlimmer als die Gewissheit der Diagnose einer seltenen Erkrankung.

Seltene Erkrankungen stellen Mediziner noch immer vor Rätsel, deren Lösung sie sich wie Detektive nähern. Doch bis die Diagnose gestellt ist, leiden Erkrankte nicht nur unter Schmerzen, sondern oft auch darunter, dass Kollegen, Freunde und Familie die Beschwerden herunterspielen. „Wer durch die Einnahme von Medikamenten an Gewicht zunimmt oder eingeschränkt leistungsfähig ist, wird schnell als Simulant, undiszipliniert oder faul betitelt“, sagt Erik Engel, Betroffenen- und Angehörigenberater bei der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE).

Umso wichtiger ist es für die Betroffenen, die Öffentlichkeit für ihr Schicksal zu sensibilisieren. Am diesjährigen, elften Tag der Seltenen Erkrankungen, dem 28. Februar, lautet das Motto deshalb #ShowYourRare. Betroffene, Angehörige und Unterstützer sind aufgerufen, per Foto oder Video in sozialen Netzwerken zu zeigen, dass sie gemeinsam für die Anliegen der Betroffenen kämpfen. Je mehr Menschen erfahren, was es bedeutet, mit einer solchen Erkrankung zu leben, umso besser kann die Gesellschaft damit umgehen und die Betroffenen dieser „Waisenkrankheiten“ verstehen und unterstützen.

Wir zeigen unseren Einsatz mit dieser Ausgabe des Themenboten und stellen wirksame Selbsthilfe vor, berichten von Forschern, die an der Heilung bzw. Linderung von Beschwerden seltener Erkrankungen erfolgreich forschten. Wir sprechen mit Medizinerinnen über die Tücken von Diagnose und Therapie und mit Eva Luise Köhler, der Frau des ehemaligen Bundespräsidenten Horst Köhler, die sich mit der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung und als Schirmherrin der ACHSE für die Belange der Betroffenen und die Forschung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen engagiert. Sie sagt: „Die Öffentlichkeit muss verstehen, dass durch die Erforschung seltener Krankheiten viel Erkenntnisgewinn auch über die häufigen möglich ist.“ Es geht uns also alle an. Helfen Sie mit.

Herzlichst, Ihr

S. Bf.



Sascha Bogatzki, Herausgeber

# t INHALT



## Selten, aber nicht alleine

### 4 Das Los des Allein-Seins nicht hinnehmen

Zum Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2018 wollen Betroffene auf sich und ihre Probleme aufmerksam machen.

### 5 Alleine sind sie wenig, gemeinsam viele

Im Interview erzählt Eva Luise Köhler, Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, wie sich die Lebensqualität der Betroffenen verbessern lässt.

### 6 Ein bisschen Sherlock Holmes

Wer seltenen Erkrankungen auf die Spur kommen will, muss Forscherdrang haben, sagt Prof. Dr. med. Jörg Schulz, Leiter eines Zentrums für Seltene Erkrankungen.

### 8 Erhöhter Lungendruck erschöpft das Herz

Prof. Dr. Stephan Rosenkranz, Leiter des Zentrums für pulmonale Hypertonie des Herzzentrums der Uniklinik Köln zur Behandlung von Lungenhochdruck.

### 9 Mukoviszidose: Kampf gegen die Ursache

Prof. Dr. Marcus Mall, Direktor der Klinik für Pädiatrie an der Charité, erklärt im Interview, welche Therapien die Lebenserwartung Betroffener steigern können.

### 10 Fast allein mit seltenem Enzym-Mangel

SSADH-Defizit ist eine extrem seltene Stoffwechselerkrankung mit nur 450 Fällen weltweit. Der fünfjährige Dario ist einer von ihnen.

### 10 Aufrecht durchs Leben gehen

Etwa ein Prozent der Bevölkerung leidet unter Skoliose. Wie ein mehr als 40 Jahre alter Selbsthilfverein moderne Wege geht, um Aufklärung zu leisten.

### 11 Herz unter Druck

Gerät der Herzmuskel aus genetischen Gründen unter Druck, kann es zum plötzlichen Herztod kommen. Schuld ist die seltene Herzerkrankung HOCM.

### 12 Ein Zeichen für die Seltenen setzen

Wie die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen den Tag der Seltenen Erkrankungen mit Veranstaltungen, Kulturabenden oder medizinischen Fachtagungen begeht.

### 12 Lebensalltag mit seltener Erkrankung

Erik Engel, Betroffenen- und Angehörigenberater bei der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, erklärt im Interview, wie sich das Leben der Betroffenen verändert.

### 14 Ein echter Meilenstein der Forschung

Eine Cerebrale Folattransportdefizienz endet in Behinderung und Tod. Entdecker der Krankheit ist Prof. Dr. Dr. Robert Steinfeld aus Göttingen.

### 14 Forschen hilft heilen

Tübinger Neurowissenschaftler erhielten in diesem Jahr den Eva Luise Köhler Forschungspreis für seltene Erkrankungen.

## WERBEBEITRÄGE

7 Advertorial PharmaMar GmbH  
**Schmerzlose Schwellung, gefährlicher Grund**

9 Advertorial Vertex Pharmaceuticals (Germany) GmbH  
**Bekenntnis zur Innovation**

11 Advertorial Biogen GmbH  
**Neuer Hoffnungsträger für Patienten mit spinaler Muskelatrophie**

13 Advertorial Shire Deutschland GmbH  
**Seltene Erkrankungen frühzeitig diagnostizieren – eine gemeinschaftliche Herausforderung**



# Das Los des Allein-Seins nicht hinnehmen

VON JULIA BRANDT

Der 28. Februar 2018 ist der Internationale Tag der Seltenen Erkrankungen. Ein Tag, an dem Menschen mit einer seltenen Erkrankung auf sich aufmerksam machen wollen. Denn den sogenannten „Waisen der Medizin“ fehlt es oft an Experten und Therapien, die sie im Kampf gegen die Krankheit unterstützen. In Zusammenschlüssen mit anderen Betroffenen wollen sie das ändern.



Rückenschmerzen, Bluthochdruck, Diabetes – wer die Diagnose einer dieser Volkskrankheiten erhält, weiß, dass er nicht allein ist. Er kann etwas über seine Erkrankung im Internet lesen, weiß, dass es eine Vielzahl an Spezialisten, wirksamen Therapiemaßnahmen und Arzneimitteln gibt.

Anders ist es zum Beispiel beim Barth-Syndrom, einer Erbkrankheit, von der nur einer von 140.000 Menschen betroffen ist. Das Barth-Syndrom gehört zu den seltenen Erkrankungen. Weltweit gelten etwa 8.000 der rund 30.000 bekannten Krankheiten als selten. Laut Definition der Europäischen Union ist das der Fall, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen in der EU ein spezifisches Krankheitsbild aufweisen. Der Großteil dieser Erkrankungen, etwa 80 Prozent, ist erblich bedingt. Die meisten von ihnen verlaufen chronisch. Viele führen zu Invalidität und verkürzen die Lebenserwartung der Betroffenen.

## Durch Netzwerke Diagnostik verbessern

In Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen von einer als selten klassifizierten Erkrankung betroffen. Sie alle verbindet ein ähnliches Schicksal: Da die Krankheitsbilder so selten vorkommen, werden sie erst spät erkannt. „Oft erhalten die Patienten erst nach einer jahrelangen Odyssee von Arzt zu Arzt die richtige Diagnose, wodurch die Betroffenen und ihre Familien unerträglich lange in Unsicherheit bleiben und oft wertvolle Zeit für die Therapie verloren geht“, erklärt Professorin Annette Grüters-Kieslich, Leitende Ärztliche Direktorin des Universitätsklinikums Heidelberg und der Medizinischen Fakultät Heidelberg. Nach der Diagnose folgen weitere Probleme: Für die Behandlung von seltenen Erkrankungen fehlt es oftmals an Wissen, Spezialisten und erprobten Therapien.

Um die Lebenssituation von Betroffenen zu verbessern, hat das Bundesgesundheitsministerium gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Das Ergebnis ihrer Arbeit war ein nationaler Aktionsplan mit mehr als 50 Maßnahmenvorschlägen.

Das Projekt TRANSLATE-NAMSE soll dazu beitragen, den Aktionsplan in die Praxis umzusetzen. Ziel des Projekts ist es, die Diagnose seltener Erkrankungen zu beschleunigen. Hierfür vernetzen sich die bereits an neun Standorten der Universitätsmedizin etablierten Zentren für Seltene Erkrankungen, sodass sie sich in ihrer

Krankheitsbilder, wie zum Beispiel gegen Lungenhochdruck oder Leberkrebs, gibt es gleich mehrere Arzneimittel. Für andere, etwa die Stoffwechselstörung Tyrosinämie oder die Duchenne Muskeldystrophie, gibt es nur ein einziges. Für den größten Teil der seltenen Erkrankungen stehen gar keine Medikamente zur Verfügung.

Um dies zu ändern, hat die Europäische Kommission im Jahr 2000 die „Orphan medicinal products regulation“ verabschiedet. Demnach erhalten Pharmafirmen, die Arzneimittel für Menschen mit seltenen Erkrankungen entwickeln, eine teilweise Gebührenreduktion bei der Zulassungsbehörde und finanzielle Anreize, etwa die Möglichkeit, ihren Wirkstoff zehn Jahre lang exklusiv vermarkten zu können. Eine Maßnahme, die Erfolg zeigt:

der Patienten, an einer solchen Studie teilzunehmen, ist dafür umso größer, eben weil sie wissen, dass es ansonsten nichts gibt, was ihnen helfen kann.“

Das Manko der seltenen Erkrankungen, nämlich oft allein da zu stehen, haben die Betroffenen zu ihrem Vorteil gemacht: Sie suchen verstärkt den Kontakt zu anderen Erkrankten, schließen sich zusammen und organisieren sich. „Über die Patientenorganisationen finden auch die Pharmaunternehmen potenzielle Studienteilnehmer“, sagt Throm.

## Sinnvolle Ausnahmen schaffen

Beim Thema Seltene Erkrankungen ist immer ein gewisses Maß an Flexibilität gefordert: von Betroffenen, Mediziner, aber auch seitens der Politik. Regelungen greifen häufig nicht, wenn ein Fall nur ganz wenige Menschen betrifft. Oft ist es notwendig, um die Ecke zu denken, neue Wege zu gehen und sinnvolle Ausnahmen zu schaffen. Das gilt auch für die Zulassung von Orphan Drugs. Vom Ende der klinischen Entwicklung eines Medikaments bis zur Zulassung vergehen in der Regel ein bis zwei Jahre. Ein Zeitraum, in dem die Krankheit bereits stark voranschreiten oder sogar zum Tod führen kann.

Daher gibt es seit 2010 ein Härtefallprogramm, das es ermöglicht, in Einzelfällen bestimmte Medikamente bereits vor der offiziellen Zulassung anzuwenden. Die Arzneimittelhersteller müssen diese Medikamente im Rahmen des Programms kostenfrei zur Verfügung stellen. Ein Arzt kann damit eine Behandlung durchführen, wenn alle anderen Behandlungsmöglichkeiten ausgeschöpft sind.

Und so werden Patienten mit einer seltenen Erkrankung auch in Zukunft auf flexible Lösungen angewiesen sein und auf Mediziner, die ihre besondere Situation erkennen. f

» Für die Behandlung von seltenen Erkrankungen fehlt es oft an Wissen, Spezialisten und erprobten Therapien.

Expertise austauschen. „Standardisierte Prozesse sollen die Diagnostik deutlich beschleunigen und bundesweit eine kontinuierliche und wohnortnahe Versorgung von Betroffenen sicherstellen“, erläutert Grüters-Kieslich, die auch Sprecherin von TRANSLATE-NAMSE ist. Auf diese Weise würden unklare Fälle und Verläufe künftig mit den Experten der verschiedenen Standorte in Fallkonferenzen diskutiert, ähnlich wie dies heute bereits in den „Tumorkonferenzen“ der Krebszentren praktiziert wird.

## Arzneimittel für Exoten

Das Fehlen von Fallzahlen und Wissen über die einzelnen Krankheiten – die Probleme, die bereits in der Diagnosestellung auftreten, führen sich in der Therapie fort. Bisher gibt es nur rund 140 zugelassene Medikamente für seltene Erkrankungen, sogenannte Orphan Drugs. Für einige

Derzeit befinden sich etwa 1.700 Projekte zu Medikamenten für seltene Erkrankungen in der Labor- oder Studienphase.

## Geringe Fallzahlen für Studien

Medikamente für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu entwickeln ist teuer und mit einem hohen Investitionsrisiko verbunden. Es gibt nicht viel Wissen über die Erkrankungen, wenige Ärzte, die sie überhaupt erkennen können – und entsprechend gibt es auch nur eine geringe Anzahl an Betroffenen, für die das Medikament später vermarktet werden kann. Die niedrigen Fallzahlen machen es auch schwierig, Studien durchzuführen. „Die Zahl der Betroffenen, die an einer Studie teilnehmen können, ist zwar gering“, erklärt Dr. Siegfried Throm, Geschäftsführer Forschung des Verbands Forschender Arzneimittelhersteller. „Die Bereitschaft

# Alleine sind sie wenig, gemeinsam viele

VON JULIA BRANDT

Rund vier Millionen Menschen in Deutschland sind von einer seltenen Erkrankung betroffen. Doch beim Thema Seltene Erkrankungen geht es nicht nur um Fallzahlen, sondern vor allem um die Menschen dahinter, ihre Schicksale und Bedürfnisse. Eva Luise Köhler, die Frau des ehemaligen Bundespräsidenten Horst Köhler, ist Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.). Im Interview erzählt sie, wie sich die Lebensqualität der Betroffenen verbessern lässt.



Eva Luise Köhler, Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.)

**Frau Köhler, Sie setzen sich seit über zehn Jahren für eine bessere Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen ein. Was motiviert Sie zu diesem Engagement?**

Seltene Erkrankungen sind nicht selten lebensverkürzend und gehen oft mit schweren Beeinträchtigungen einher. Betroffene Kinder, denen wenig Zeit zum Leben bleibt, deren Eltern, die jeden Tag auf Heilung hoffen, Patienten, die täglich zusätzliche Herausforderungen aufgrund mangelnden Wissens oder Verständnisses in ihrem Umfeld meistern müssen: Jeder einzelne betroffene Mensch ist meine Motivation für mein Engagement für die Waisen der Medizin. Sie sollen besser und länger leben können.

**Was wünschen sich Menschen, die selbst oder deren Kinder mit einer seltenen Erkrankung leben? Was brauchen sie?**

Das Leben mit einer seltenen Erkrankung ist schon herausfordernd genug. Betroffene brauchen die Unterstützung der Gesellschaft und deren Zuspruch. Sie sollen sich nicht rechtfertigen müssen, dass es ihnen nicht gut geht, nur, weil man ihre Erkrankung vielleicht nicht kennt. Betroffene brauchen eine starke Lobby, die sich für sie einsetzt, die ihnen eine Stimme gibt.

**Als Schirmherrin der ACHSE stehen Sie ein für das Motto „Den Seltenen eine Stimme geben“. Wie setzt der Verein dieses Motto um?**

ACHSE, als Dachverband von mittlerweile 132 Organisationen der Patientenselbsthilfe der Seltenen, ist die Stimme für alle Betroffenen in Deutschland: in Politik, Gesellschaft, Gesundheitswesen, Wissenschaft und Forschung. Der Verein ist die einzige krankheitsübergreifende

Anlaufstelle für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland, berät kostenlos Betroffene und ihre Angehörigen sowie ratsuchende Ärzte und Therapeuten. ACHSE vernetzt, setzt sich für mehr Forschung und verlässliche Informationen ein. Auch auf europäischer Ebene vertritt sie die Interessen krankheitsübergreifend.

**Wie unterstützt der Verein Mediziner?**

Die ACHSE schafft Aufmerksamkeit in der Ärzteschaft für das Thema Seltene Erkrankungen und die damit einhergehende Problematik – durch Vorträge, Fachartikel und Öffentlichkeitsarbeit. Und dank der jahrelangen Vernetzungsarbeit ist ACHSE zu einer wichtigen Schnittstelle zum Beispiel zwischen Hausarzt und Experten ge-

genforschung als auch klinische Forschung mit direktem Bezug zu seltenen Erkrankungen fördert. Junge Ärzte mit wissenschaftlichen Ambitionen müssen einen Anreiz erhalten, zu den Seltenen forschen zu wollen. Dafür brauchen sie Mentoren und zeitliche Freiräume. Wir müssen deshalb eine Lobby für das Thema schaffen. Die Öffentlichkeit muss verstehen, dass durch die Erforschung seltener Krankheiten viel Erkenntnisgewinn auch über die häufigen möglich ist. Wenn wir lernen, die Normabweichung zu lesen, kann dies der Schlüssel zu einem grundlegenden Verständnis sein, welche Faktoren über Gesundheit oder Krankheit entscheiden. Und das ist die Grundlage für die Entwicklung neuer

sondern auch für andere kämpfen. Eltern, die trotz der schweren Erkrankung ihrer Kinder, die sie jeden Tag mit dem Gedanken an den Tod konfrontieren, den Mut nicht aufgeben, die voller Tatendrang sind, fröhlich und durchaus auch mit Humor anderen Eltern beistehen. Sie sind es, die mir ganz besonders in Erinnerung bleiben.

**Welche Rolle spielt die Selbsthilfe für Menschen mit einer seltenen Erkrankung? Wie kann Selbsthilfe gefördert werden?**

Vernetzung bedeutet Stärke. Nur wenn die Seltenen gemeinsam auftreten, sind sie besonders stark und können ihre Anliegen in die Gremien einbringen, die eine Verbesserung der Lebenssituation von betroffenen Menschen bewegen können.

Selbsthilfe bedeutet natürlich auch die gegenseitige Unterstützung, Zuspruch und Verständnis bei der Bewältigung eines ähnlichen Schicksals. Doch mittlerweile übernimmt die Selbsthilfe – und wir sprechen hier von Selbstbetroffenen oder betroffenen Eltern – zu meist unentgeltlich Aufgaben, die in unserem Gesundheitssystem nicht oder nicht mehr finanziert werden. Ihre eigenen Erfahrungen machen sie zu den Experten ihrer Erkrankung. Sie verfügen nicht selten über wissenschaftliche Fachbeiräte, bestehend aus Ärzten und Wissenschaftlern, sie beraten andere Betroffene, kümmern sich um die vernachlässigten Geschwisterkinder, wissen, welche Therapie die richtige sein kann. Zu sehen, dass diese Menschen nicht aufgeben, sollte ein Motor für alle sein, sich für sie einzusetzen.

» Selbsthilfe bedeutet gegenseitige Unterstützung, Zuspruch und Verständnis bei der Bewältigung eines ähnlichen Schicksals.

worden. Insbesondere die ACHSE-Lotsin kann Ärzten, die Fragen im Umgang mit seltenen Erkrankungen haben, mit den entsprechenden Experten für die einzelne Erkrankung vernetzen oder aber Rechercheaufgaben übernehmen, für die im Behandlungsalltag oft keine Zeit bleibt.

**Die Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen ist unter anderem deswegen so schwierig, weil eben nur so wenige Menschen von einer spezifischen Erkrankung betroffen sind. Wie lässt sie sich dennoch vorantreiben?**

Mein Mann und ich haben 2006 eine Stiftung initiiert, die sowohl Grundla-

ge- und Therapieansätze – auch für sogenannte Volkskrankheiten wie Krebs, Diabetes oder Demenz.

**Gibt es Menschen, die Ihnen im Laufe Ihres Engagements besonders in Erinnerung geblieben sind?**

In all den Jahren meiner Schirmherrschaft für die ACHSE und im Rahmen meiner langjährigen Arbeit für die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Seltene Erkrankungen, hatte ich das große Glück, Menschen zu begegnen, die trotz ihres oft wirklich schweren Schicksals mit unglaublich viel und vor allem positiver Kraft nicht nur für ihre eigene Sache,



# Ein bisschen Sherlock Holmes

VON MAIKE DUGARO

Wer seltenen Erkrankungen auf die Spur kommen will, muss Forscherdrang haben, meint Professor Dr. med. Jörg Schulz, Klinikdirektor der Neurologischen Klinik am Uniklinikum Aachen und Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen. Ein Gespräch über die Schwierigkeiten der Diagnose und neue Möglichkeiten für Patienten.



Prof. Dr. med. Jörg Schulz, Klinikdirektor der Neurologischen Klinik am Uniklinikum Aachen und Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen

## Warum ist es so schwer, seltene Erkrankungen zu diagnostizieren?

Zum einen ist es so, dass aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen ein Hausarzt niemals alle seltenen Erkrankungen in seinem Leben sehen wird. Es werden auch im Studium aufgrund der Vielzahl der Erkrankungen nicht alle besprochen. Das heißt, es gibt Krankheitsbilder, da fällt nicht sofort der Groschen, wenn man die Symptome hört oder sieht. Häufig sind es außerdem Erkrankungen, die mehr als ein Organ betreffen. Geht man also mit Symptomen an Niere, Haut und Gelenken zunächst zu einem Nierenspezialisten, dann wird er dieses Krankheitsbild in seiner Gesamtheit möglicherweise nicht würdigen können, weil er es schlicht nicht kennt.

## Welche Rolle kommt dem Hausarzt zu?

Er ist der Organisator und Vermittler. Er muss erkennen, dass etwas nicht stimmt und dass die Symptome nicht zur Diagnose passen, die er im Rahmen seiner Möglichkeiten stellen kann. Er muss sich im Zweifel auch eingestehen, dass er keine saubere oder sogar gar keine Diagnose stellen kann. Man spricht dann von Patienten mit unklarer Diagnose. Er sollte den Patienten dann an ein Zentrum für Seltene Erkran-

kungen vermitteln. Und ist die Diagnose gestellt, übernimmt er die weitere Koordination der Versorgung des Patienten.

## Was sollte Betroffene und Angehörige hellhörig werden lassen?

Immer dann, wenn sie das Gefühl haben, es geht über das Normale hinaus: Wenn man den Eindruck hat, es kommt keine richtige Diagnose zustande. Wenn man also dem Kind keinen Namen geben kann, mehrere Organe betroffen sind und die Diagnose nur Teile der Symptome abdeckt. Dann sollte es klingeln.

## Gibt es Verwechslungsmöglichkeiten mit häufigen Krankheiten?

Das kommt immer wieder vor. Bei einem unserer Patienten war beispielsweise eine sogenannte Friedreich-Ataxie diagnostiziert worden, eine degenerative Erkrankung des zentralen Nervensystems. Der Patient kam zu uns, weil er an einer Studie für ein neues Medikament teilnehmen wollte. Dabei fanden wir dann heraus, dass er stattdessen an einer angeborenen Neuropathie litt. Seit 1997 gibt es den Gentest für Friedreich-Ataxie. Seine Diagnose wurde vor 1997 gestellt und später niemals angezweifelt. Er hatte also jahrelang mit einer Fehldiagnose gelebt und sich bereits darauf eingestellt, irgendwann im Rollstuhl zu sitzen. Das war aber über 20 Jahre lang nicht eingetreten.

## Hätte dieser Patient größere Linderung erfahren können, wenn er früher die richtige Diagnose erhalten hätte?

Im medizinischen Bereich nicht, weil es bis heute keine kausale Therapie für seine Neuropathie gibt, aber er hätte vielleicht in seinem Leben für die Berufswahl oder die Familienplanung andere Entscheidungen getroffen.

## Was hat sich in den letzten 20 Jahren für Betroffene verbessert?

Der Durchbruch ist die genetische Diagnostik. Dank ihr können wir heute mehr und mehr Krankheiten genetisch identifizieren. Auch bei unklaren Mutationen können wir mithilfe des Next Generation Sequencings das ganze Genom des Patienten durchsequenzieren. Das bezahlen die Kassen zwar oft noch nicht, aber das

wird in den nächsten zehn Jahren unser Denken bei der Diagnose von seltenen Erkrankungen deutlich verändern. Letztlich wird die genetische Diagnostik günstiger werden und weniger belastend sein, als die Patienten zahlreichen, zum Teil invasiven Maßnahmen zu unterziehen. Und die diagnostische Sicherheit ist höher.

## Spielt Telemedizin eine Rolle bei der Diagnose?

Die Vernetzung der Zentren für Seltene Erkrankungen steht noch am Anfang. Wir erhalten inzwischen eine kleine Förderung des Landes Nordrhein-Westfalen, die dabei hilft, die sieben Zentren miteinander zu vernetzen. Elektronische Krankenakten, die uns die Daten der Patienten

» Wenn man den Eindruck hat, es kommt keine richtige Diagnose zustande, dann sollte es klingeln.

austauschen lassen, wird es ebenso bald geben. Für das Feld der seltenen Erkrankungen ist die Telemedizin extrem sinnvoll, denn ein Zentrum kann nie Experte sein für alle 8.000 seltenen Erkrankungen.

## Was müsste geändert werden, um schneller diagnostizieren zu können?

Wir brauchen ein erhöhtes Bewusstsein für seltene Erkrankungen und Patienten mit unklarer Diagnose. Der nächste große Schritt ist die Fortentwicklung der genetischen Diagnostik. Noch ist das sehr teuer und wird von den Krankenkassen meist nicht unterstützt – da muss ein Umdenken stattfinden.

## Man könnte Ihre Arbeit mit der eines Detektivs vergleichen.

Natürlich, und das ist auch der Reiz daran. In der Neurologie ist es immer der Reiz, ein bisschen Sherlock Holmes zu sein. Deshalb ist es auch naheliegend, dass fast alle Zentren an universitäre Häuser angegliedert sind. Es entspricht der akademischen Medizin, den Dingen auf den Grund zu gehen, zu forschen – eben genau wie Sherlock Holmes.

## Lässt sich der Aufwand der Diagnosestellung im Abrechnungssystem der Krankenkassen überhaupt adäquat abbilden?

Noch nicht wirklich. Die von den Krankenkassen gezahlten Fallpauschalen richten sich ja nicht nach dem Aufwand, den wir mit einem Patienten haben. Gezahlt wird für die Diagnose an sich. Das ist ja auch einsichtig. Die Bezahlung einer Blinddarmoperation erfolgt unabhängig davon, ob der Patient in einer Klinik drei und in einer anderen zehn Tage liegt. So ist die Fallpauschale entstanden. Liegt der Patient zehn Tage im Krankenhaus, wird die Klinik nicht ihre Unkosten decken können. Bei den seltenen Erkrankungen funktioniert es aber so einfach nicht – und so ist die Diagnostik hier natürlich unterfinanziert. Das deckt niemals die Kosten ab, die ein solcher Patient generiert.

## Wenn Sie nichts tun können, woran liegt das? Dass man noch nicht weiß, was zu tun ist, oder dass man wirklich nichts tun kann?

Oder dass der Patient nicht unter einer organischen Störung, sondern unter einer psychosomatischen Erkrankung leidet. Das ist gar nicht so selten. Manche Patienten kommen mit mehreren Ordnern, die ihre Leidensgeschichte dokumentieren. Darin findet sich oft auch schon die Diagnose, dass es sich um eine psychosomatische Störung handelt. Aber viele Patienten akzeptieren das nicht. Deshalb sollen diese Menschen in Zukunft mithilfe von Förderprogrammen in eine psychologische oder psychiatrische Einrichtung überführt werden können.

## Wie viel Prozent Ihrer Patienten betrifft das?

Von den Menschen, die sich hier in unserer Geschäftsstelle mit unklarer Diagnose vorstellen – und das sind etwa 250 im Jahr – ungefähr 25 bis 50 Prozent.

## Wovor fürchten sich Patienten am meisten? Vor der Diagnose oder der Ungewissheit?

Das ist abgestuft. Die Unsicherheit ist aber das Schrecklichste für die meisten. Das hat soziale Bedeutungen. Wenn man nicht weiß, was man hat, kann man es nicht erklären und weiß auch nicht, wie es weitergeht. fa

## ADVERTORIAL

# Schmerzlose Schwellung, gefährlicher Grund

Sarkome sind bösartige Tumore im Weichteilgewebe oder Knochen. Mit etwa 4.000 Neuerkrankungen pro Jahr in Deutschland gehören sie zu den seltenen Erkrankungen. Einige Sarkome können operiert, andere müssen chemotherapeutisch behandelt werden – allerdings nicht immer mit Erfolg. Ein Wirkstoff aus dem Meer kann Patienten helfen, bei denen die herkömmliche Therapie nicht anschluss.

„Da ist etwas, was da nicht hingehört“ – mit diesem Satz beginnt für viele Betroffene mit Sarkomen eine Odyssee aus Arztbesuchen, Diagnostik und Therapien, Hoffen und Bangen. Sarkome sind bösartige Tumore, die entweder im Knochen oder in Binde-, Muskel-

Dies sind jedoch recht allgemeine Symptome, die nicht spezifisch auf ein Sarkom hinweisen – das ist ein Problem. Denn der Mangel an charakteristischen Anzeichen führt dazu, dass Sarkome meist erst spät korrekt diagnostiziert werden. In einem bis zwei von zehn Fällen haben sich zum

diese Faktoren auf unterschiedliche Weise eingeschränkt sind oder sein könnten.

„Das führt dazu, dass die Therapieoptionen immer für jeden Fall individuell ausgelegt werden müssen“, erläutert Professor Dr. Grünwald. „Um eine optimale Behandlung zu gewährleisten, sollte bereits die Diagnosestellung möglichst in einem auf Sarkome spezialisierten Fachzentrum stattfinden.“ In diesen Zentren kommen Mediziner unterschiedlicher Fachrichtung mit Erfahrung im Bereich Sarkome regelmäßig zusammen und besprechen die einzelnen Fälle.

den, danach ist Schluss. Für Patienten mit Weichteilsarkom, die nicht oder nicht mehr mit den herkömmlichen Chemotherapeutika behandelt werden können, ist ein Wirkstoff eine mögliche Option, der ursprünglich aus den im Meer lebenden Manteltierchen gewonnen wurde.

„Es ist immer gut, wenn mehrere Therapieoptionen zur Verfügung stehen“, resümiert Onkologe Grünwald. „Das Ziel ist es, die Patienten individuell therapieren zu können.“

## » Das Ziel ist es, die Patienten individuell therapieren zu können.

oder Fettgewebe vorkommen. Häufig sind die unteren Extremitäten, also die Beine, betroffen. Sarkome können aber auch an Kopf und Hals, an den Armen, am Rumpf oder an inneren Organen auftreten.

Jedes Jahr wird bei etwa 4.000 bis 5.000 Menschen in Deutschland ein Sarkom entdeckt. Das hört sich viel an, ist jedoch wenig im Vergleich zu anderen Krebserkrankungen: So gibt es zum Beispiel 72.000 neue Brustkrebs- und 63.000 neue Prostatakrebskrankungen jährlich. Weichteilsarkome machen nur etwa ein und Knochensarkome etwa ein Zehntel Prozent aller bösartigen Tumore im Erwachsenenalter aus. Daher zählen Sarkome zu den seltenen Erkrankungen.

### Diagnose kommt oft erst spät

Das erste Anzeichen eines Weichteilsarkoms ist meist eine Schwellung oder Wucherung, die je nach Lage und Größe des Tumors von außen sichtbar ist. Besonders große Sarkome können auch Schmerzen verursachen. Bei Knochensarkomen sind ebenfalls Schwellungen, Überhitzung und Schmerzen typische Symptome. Weitere Anzeichen, die auf einen Tumor hinweisen können, sind Appetitlosigkeit, Gewichtsabnahme, Schwäche, Blutarmut oder Fieber. Sarkome im Magen-Darm-Trakt können auch Beschwerden wie Völlegefühl, Übelkeit oder Verstopfung auslösen.

Zeitpunkt der Diagnosestellung bereits Tochtergeschwülste in anderen Regionen, sogenannte Metastasen, gebildet. „Bereits groß angewachsene Tumore verursachen häufiger Probleme bei der Therapie“, erklärt Professor Dr. Viktor Grünwald, Onkologe und Oberarzt in der Klinik für Hämatologie, Hämostaseologie, Onkologie und Stammzelltransplantation an der Medizinischen Hochschule Hannover. „Im Rahmen der Operation muss mehr Gewebe entfernt werden und daher ist die Wahrscheinlichkeit höher, dass die Patienten im Anschluss an den Eingriff mit Funktionsstörungen rechnen müssen.“

### Spezialistenteams entwerfen Behandlungskonzepte

Die Behandlung von Sarkomen ist oft schwierig. Das gilt vor allem für Weichteilsarkome. Denn obwohl Sarkome insgesamt vergleichsweise selten vorkommen, gibt es dennoch eine große Bandbreite an verschiedenen Sarkomtypen. Und auch unter ihnen gibt es Unterschiede: Die Tumore unterscheiden sich in ihrer Struktur. Sie sind bei jedem Patienten anders. Aber auch innerhalb eines Körpers haben die einzelnen Tumore und Tochtergeschwülste eine andere Struktur, die sich außerdem im Laufe der Zeit verändert. Daneben spielen Lage, Größe und die Ausdehnung eine Rolle sowie die Tatsache, dass die Patienten durch

### Erfolgsfaktoren für die Therapie

Grundsätzlich gilt: Sarkome sind heilbar. Die Heilungschancen hängen von der Art des Sarkoms, der Lage, dem Vorhandensein von Tochtergeschwülsten sowie dem Wachstumsverhalten der Tumore ab, der sogenannten Differenzierung. Ein Tumor, dessen Zellen sich sehr schnell teilen, unterscheidet sich immer mehr von dem Ursprungsgewebe. Er gilt dann als schlecht differenziert und damit als besonders bösartig.

Der Differenzierungsgrad ist auch ein Faktor bei der Auswahl der Therapie: Bei gut differenzierten Weichteilsarkomen, die nicht größer als fünf Zentimeter sind, genügt es in der Regel, wenn der Tumor im Rahmen einer Operation entfernt wird. Falls das Sarkom zu groß ist oder es aufgrund einer ungünstigen Lage nicht operiert werden kann, kommt eine Strahlen- oder Chemotherapie in Betracht. Knochensarkome werden grundsätzlich mit einer Chemotherapie behandelt.

### Behandlungsoptionen, wenn nichts mehr geht

Eine Chemotherapie mit den gängigen Mitteln kann nur für eine bestimmte Anzahl an Behandlungszyklen stattfinden.

## MEERES-INSPIRIERTE ONKOLOGIE

PharmaMar ist ein biopharmazeutisches Unternehmen, das Medikamente gegen Krebs entwickelt, mit besonderem Fokus auf Mittel für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Dabei verfolgt das Unternehmen einen innovativen Ansatz: PharmaMar erforscht das reiche therapeutische Potenzial des Meeres, um innovative und wirksame Arzneimittel herzustellen. Dabei nutzt das Unternehmen die durch Evolution entstandene Artenvielfalt in den Ozeanen und findet hier Substanzen mit einzigartiger biologischer Aktivität.

PharmaMar blickt auf über 30 Jahre Erfahrung in der Meeres-Biomedizin zurück und ist ein Unternehmen, das sämtliche Stufen der Entwicklung eines Medikaments abdeckt, von der Entdeckung des Wirkstoffs bis hin zum Vertrieb des fertigen Produkts.

## Das Meer ist unsere Quelle der Inspiration

PharmaMar erforscht das außergewöhnlich reiche therapeutische Potential des Meeres, um innovative und wirksame Medikamente zu entwickeln.

Wir nutzen die durch Evolution entstandene Artenvielfalt des Meeres, finden einzigartige Organismen und erforschen deren Biophysikologie.



# Erhöhter Lungendruck erschöpft das Herz

VON JULIA BRANDT

Wenn beim Treppensteigen die Luft weg bleibt, kann es sein, dass die Lunge Druck macht. Ein erhöhter Blutdruck in den Lungengefäßen belastet das Herz. Von einer Million Menschen leiden Schätzungen zufolge etwa 15 bis 60 an der pulmonal arteriellen Hypertonie (PAH). Professor Dr. Stephan Rosenkranz, geschäftsführender Oberarzt der Klinik für Kardiologie und Leiter des Zentrums für pulmonale Hypertonie des Herzzentrums der Uniklinik Köln, erklärt im Interview, wie sie sich behandeln lässt.



Prof. Dr. Stephan Rosenkranz, geschäftsführender Oberarzt der Klinik für Kardiologie und Leiter des Zentrums für pulmonale Hypertonie des Herzzentrums der Uniklinik Köln

## Was genau ist die pulmonal arterielle Hypertonie?

Bei der pulmonal arteriellen Hypertonie (PAH), auch Lungenhochdruck genannt, ist der Blutdruck im Lungenkreislauf erhöht. Im Lungenkreislauf wird das sauerstoffarme Blut von der rechten Herzhälfte in die Lunge und anschließend das mit Sauerstoff angereicherte Blut von hier aus zur linken Herzhälfte transportiert, von wo aus es durch den Körper gepumpt wird. Wenn der Blutfluss zum Beispiel durch eine Verengung der Blutgefäße in der Lunge behindert wird, muss die rechte Herzhälfte deutlich mehr Kraft aufbringen, um das Blut gegen den erhöhten Widerstand zu pumpen. Der Blutdruck im Lungenkreislauf ist erhöht. Dies führt dazu, dass das Herz, insbesondere die rechte Herzhälfte, dauerhaft überlastet ist – eine Situation, die zu lebensbedrohlichen Zuständen führen kann.

## Mit welchen Symptomen macht sich eine PAH bemerkbar?

Erstes Anzeichen einer PAH ist eine bei Belastung entstehende Atemnot, die langsam fortschreitet und insbesondere beim Treppensteigen oder Bergaufgehen empfunden wird. In späteren Stadien der Erkrankung, wenn die rechte Herzhälfte bereits geschwächt ist, können weitere Symptome hinzukommen wie Abgeschlagenheit, Schwindel oder Kreislaufkollaps.

## Wie lässt sich eine PAH frühzeitig diagnostizieren?

Im Rahmen eines Herz-Ultraschalls, der sogenannten Echokardiographie, lässt sich der Blutdruck in den Lungengefäßen abschätzen und auch erkennen, ob zum Beispiel die rechte Herzhälfte als Folge der Überlastung vergrößert ist. Diese Anzeichen zeigen sich jedoch erst, wenn bereits ein erheblicher Teil der Blutgefäße in der Lunge erkrankt ist. Im Frühstadium sind Belastungsuntersuchungen sinnvoll, wie

zum Beispiel die Spiroergometrie, bei der die Atemgase unter körperlicher Belastung gemessen werden.

Gesichert wird die Diagnose schließlich im Rahmen einer Rechtsherzkatherunteruntersuchung, bei der der Druck und der Widerstand in den Lungengefäßen zuverlässig gemessen werden können.

## Wenn die Diagnose dann gestellt ist: Welche Aussichten bestehen für den Krankheitsverlauf?

Die PAH ist eine schwerwiegende Erkrankung, die unbehandelt mit einer schlechten Prognose einhergeht. Bevor es wirksame Medikamente gab, betrug die mittlere Überlebenszeit weniger als drei Jahre nach Diagnosestellung. Mittlerweile stehen jedoch zahlreiche Arzneimittel zur Verfügung, die den Krankheitsverlauf erheblich beeinflussen können. Insofern besteht für die Betroffenen die Aussicht, dass sich Symptome wie Atemnot oder die eingeschränkte Belastungsfähigkeit erheblich verbessern. Registerdaten weisen außerdem darauf hin, dass sich der Zustand vieler Patienten auch dauerhaft stabilisieren lässt.

## Welche Behandlungsoptionen gibt es?

Für die Therapie der PAH gibt es unterschiedliche Medikamente: Zum Beispiel Arzneimittel, die die Effekte von zu wenig gebildeten natürlichen Stoffen im Körper nachahmen oder solche, die bestimmte Botenstoffe blockieren und dadurch die Gefäße erweitern. Diese Medikamente werden als Monotherapie oder im Rahmen von Kombinationstherapien eingesetzt. Neuere Studien haben gezeigt, dass eine Kombinationstherapie einer Monotherapie eindeutig überlegen ist.

Wichtig ist, dass die Patienten sehr konsequent nach aktuellem Kenntnisstand und Leitlinien behandelt werden. Da es sich bei der PAH um eine seltene Erkrankung handelt, sollten sie in spezialisierten Expertenzentren betreut werden.

## Ist die PAH heilbar?

Die pulmonale arterielle Hypertonie ist zurzeit nicht heilbar. Zwar können die Medikamente die Beschwerden deutlich abmildern – eine Heilung bewirken sie jedoch nicht. Insofern ist in der Regel eine lebenslange Therapie notwendig.

## » Wichtig ist, dass die Patienten sehr konsequent nach aktuellem Kenntnisstand und Leitlinien behandelt werden.

Bei fortschreitendem Krankheitsverlauf trotz Arzneimitteltherapie kommt eine Lungentransplantation infrage.

Wichtig ist, dass die Patienten sehr konsequent nach aktuellem Kenntnisstand und Leitlinien behandelt werden.

## Welche Ursache hat die PAH? Ist die Erkrankung vererbbar?

Die Ursache der pulmonalen arteriellen Hypertonie ist nicht hinlänglich bekannt. Wir gehen davon aus, dass gewisse genetische Veränderungen die Entwicklung einer PAH begünstigen. Die Genveränderungen alleine reichen jedoch nicht aus. Insofern ist die Kombination aus erblicher Veranlagung und einem Triggermechanismus für den Ausbruch und das Fortschreiten der Erkrankung verantwortlich.

Risikogruppen sind insbesondere Patienten mit Bindegewbserkrankungen sowie Familienangehörige von Patienten mit angeborener Form der PAH. Bei solchen Patienten werden jährliche Screening-Untersuchungen empfohlen.

## Wie sehr schränkt die Erkrankung die Lebensqualität und Berufsperspektiven der Betroffenen ein?

Das ist sehr unterschiedlich. Viele Patienten können dank der Medikamente ein nahezu normales Leben führen. Sie sind zumindest über einen gewissen Zeitraum hinweg normal belastbar, sodass sie in vie-

len Berufen dann auch arbeiten können.

Jedoch gelingt dies nicht bei allen Patienten. Da die Erkrankung in der Regel langsam weiter fortschreitet, kann sich die Situation mit der Zeit auch wieder verschlechtern. Spezielle Therapieformen, die über Pumpen verabreicht

werden müssen, können bei einzelnen Betroffenen die Lebensqualität beeinträchtigen. Wichtig sind regelmäßige Kontrollen im Expertenzentrum. Hier sollten sich die Patienten auch im Hinblick auf ihre berufliche Situation beraten lassen. Darüber hinaus können wertvolle Informationen rund um die Erkrankung auch über den Patientenverein „pulmonale Hypertonie e. V.“ eingeholt werden.

## Wie sollten Betroffene ihr weiteres Leben gestalten?

In der Regel ist es für die Patienten hilfreich, sich mit anderen Betroffenen im Rahmen von Selbsthilfegruppen oder Chat-Foren auszutauschen. Das Ziel ist es, ein möglichst normales Leben zu führen, was in vielen Fällen auch über einen langen Zeitraum hinweg gelingt.

Unabdingbar sind jedoch die regelmäßige Medikamenteneinnahme und Behandlung nach dem aktuellen Wissensstand. Letzteres ist besonders wichtig, da sich in den letzten 10 bis 15 Jahren sehr viel auf diesem Gebiet getan hat und auch in den nächsten Jahren mit erheblichen Fortschritten zu rechnen ist. Bei stabil eingestellten Patienten ist neben der medikamentösen Therapie auch körperliche Aktivität ratsam. Ein dosiertes und überwachtes körperliches Training hat viele positive Auswirkungen – überlasten sollten sich die Betroffenen jedoch nicht. fa



# Mukoviszidose: Kampf gegen die Ursache

VON JULIA BRANDT

Mukoviszidose ist eine erblich bedingte Erkrankung, bei der zäher Schleim die Lunge und andere lebenswichtige Organe verstopft. In Deutschland sind etwa 8.000 Menschen von dieser nicht heilbaren Erkrankung betroffen. Professor Dr. Marcus Mall, Direktor der Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie, Charité – Universitätsmedizin Berlin, erklärt im Interview, welche innovativen Therapieansätze die Lebenserwartung der Betroffenen verbessern können.



Prof. Dr. Marcus Mall, Direktor der Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

## Was bedeutet ein Leben mit Mukoviszidose?

Mukoviszidose, auch cystische Fibrose (CF) genannt, zeigt sich bereits im Kindesalter und ist daher nicht nur für die Betroffenen, sondern auch für die Familienangehörigen eine starke Belastung. Die Patienten müssen mehrere Stunden täglich für die Inhalations- und Atemtherapie einplanen und dazu eine große Anzahl an Medikamenten einnehmen. Trotz dieser intensiven, lebenslangen Therapie liegt die mittlere Lebenserwartung für CF-Patienten in Deutschland heute bei etwa 40 Jahren.

## Wie sieht es mit den Versorgungsstrukturen für diese Erkrankung aus?

Für die Versorgung stehen in Deutschland zertifizierte Mukoviszidose-Zent-

ren zur Verfügung. Hier gewährleisten interdisziplinäre Behandlungsteams, bestehend aus spezialisierten Ärzten, Physiotherapeuten, Ernährungsberatern, Pflegekräften, Psychologen und Sozialarbeitern, eine optimale Therapie dieser komplexen Multiorganerkrankung.

## Neue Therapien setzen an der Ursache der genetisch bedingten Erkrankung an. Was genau bedeutet das?

Ursache der cystischen Fibrose sind Veränderungen im sogenannten CFTR-Gen, die zur Schädigung eines Chloridkanals an der Zelloberfläche führen. Dadurch ist der Salz- und Wassertransport der Schleimhäute gestört – es entsteht ein zäher Schleim. Dieser verstopft die Atemwege und begünstigt Lungenentzündungen und chronische Lungenschäden. Neue Medikamente setzen erstmals direkt an der Wurzel der Erkrankung an: Sogenannte CFTR-Modulatoren stellen die Funktion der geschädigten Chloridkanäle teilweise wieder her.

## Inwiefern profitieren Patienten von einem frühen Behandlungsbeginn?

Ob ein Patient von den neuen CFTR-Modulator-Therapien profitiert oder nicht hängt von der Art des Gendefekts ab. Heute können bereits rund die Hälfte

## WAS IST MUKOVISZIDOSE?

Mukoviszidose (cystische Fibrose, CF) ist eine seltene, lebensbedrohliche, genetisch bedingte Krankheit, bei der der Salz- und Wasseraustausch bestimmter Zellen gestört ist. Ursache ist eine Schädigung des CFTR-Gens (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). Jeder Mensch besitzt zwei Kopien dieses Gens. Wenn beide Elternteile je eine defekte Kopie in sich tragen, kann die Erkrankung rein statistisch bei einem von vier Kindern auftreten. Wird Mukoviszidose früh erkannt, kann sofort mit der Therapie begonnen und so der Verlauf der Erkrankung positiv beeinflusst werden. Daher werden

seit September 2016 hierzulande alle Neugeborenen nach der Geburt auf Mukoviszidose getestet. In Deutschland leben rund 8.000 Betroffene, in Europa sind es 42.000.

Mukoviszidose betrifft verschiedene Organe. Aufgrund des gestörten Salz- und Wasseraustauschs entsteht zäher Schleim, der unter anderem die Funktion der Lunge, des Verdauungstrakts – einschließlich Bauchspeicheldrüse und Leber – beeinträchtigt. Menschen mit Mukoviszidose haben eine verkürzte Lebenserwartung. Erkrankungen der Atemwege sind die häufigste Todesursache.

der Patienten in Deutschland ab dem Schulalter mit den neuen CFTR-Modulator-Therapien behandelt werden, eine kleine Gruppe von Patienten mit ganz bestimmten, seltenen Gendefekten sogar schon ab dem Kleinkindalter.

## Welche Entwicklungen erwarten Sie in der Zukunft?

Durch empfindlichere Methoden zur Untersuchung der Lunge bei Säuglingen

und Kleinkindern wie dem sogenannten Lung Clearance Index oder der Magnetresonanztomographie können heute Lungenveränderungen früher erkannt und die Wirksamkeit eines frühen Therapiebeginns gezielt untersucht werden. Eine frühe oder sogar vorbeugende Therapie mit CFTR-Modulatoren könnte die Entstehung unumkehrbarer Lungenschäden erheblich verzögern oder sogar verhindern. f



## ADVERTORIAL

# Bekenntnis zur Innovation

Das global tätige Biotechnologie-Unternehmen Vertex Pharmaceuticals hat sich in den vergangenen 15 Jahren auf

die Behandlung von Mukoviszidose, auch als cystische Fibrose (CF) bezeichnet, spezialisiert. Es investierte von 2012-2016

durchschnittlich 86 Prozent seiner Einnahmen in Forschung und Entwicklung, was unter anderem dazu führte, dass zwei innovative Arzneimittel zur Behandlung von Mukoviszidose entwickelt wurden, die an der Ursache der angeborenen Stoffwechselerkrankung ansetzen.

„Derzeit kommt ca. einer von drei Patienten für eine moderne Therapie infrage. Unser Ziel ist es, in naher Zukunft bei der überwiegenden Mehrheit von Patienten die eigentliche Ursache der CF behandeln zu können“, erklärt Yves Zinggeler, General Manager of Vertex Germany & Europe East. „Die Zulassung neuer Medikamente ist bisher auf bestimmte Altersgruppen und genetische Mutationen beschränkt. Doch auch die Erstattungssituation variiert in Europa. Während beispielsweise in Deutschland und Österreich seit Kurzem bereits Kinder ab 6 Jahren mit einer bestimmten Mutation behandelt werden können, besteht in der

Schweiz immer noch kein Zugang für Patienten ab 12 Jahren.“

Neben der CF-Forschung arbeitet Vertex an der Entwicklung weiterer transformativer Medikamente bei anderen schweren, meist seltenen Krankheiten. Seit 2015 besteht eine Forschungskooperation mit CRISPR Therapeutics. In deren Rahmen wird an der ersten Gen-Editing-Behandlung gegen die beiden genetisch bedingten Blutkrankheiten Beta-Thalassämie und Sichelzellenanämie geforscht. Phase 1/2-Studien bei Beta-Thalassämie sollen ab 2018 in Europa durchgeführt werden. Nicht nur wissenschaftlich, sondern auch geographisch möchte Vertex den Zugang zu seinen Medikamenten erweitern. So wurde Anfang des Jahres eine Niederlassung in Warschau eröffnet mit dem Ziel, Zugang zu neuesten CF-Therapien zu ermöglichen und klinische Forschung weiter voranzutreiben.

# Fast allein mit seltenem Enzym-Mangel

VON JOHANNA BADORREK

SSADH-Defizit ist eine extrem seltene Stoffwechselerkrankung, bei der ein Enzym praktisch nicht funktioniert, was umfassende Auswirkungen auf die menschliche Entwicklung hat. Weltweit gibt es nur 450 Fälle. Dr. Claudio Cinquemanis Sohn Dario ist einer von ihnen. Das ließ den Vater und Chemiker aktiv werden.



Im Juni 2017 gründeten Carina und Claudio Cinquemani die Selbsthilfegruppe SSADH-Defizit e. V. in Deutschland. Ihr Ziel: Ärzte, Therapeuten, Forscher und Betroffene ansprechen, aufmerksam machen, Erfahrungen vermitteln und Spenden für Forschung sammeln. Damit haben sie viel Arbeit vor sich, denn das angeborene, rezessiv vererbte SSADH-Defizit (Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenasemangel) ist extrem selten. „In Deutschland kennen wir nur 12 Fälle“, so Cinquemani. Die Dunkelziffer dürfte jedoch deutlich höher sein, da es keine Standardunter-

suchungen bei Säuglingen gibt und viele Ärzte nicht informiert sind. So wäre wohl auch der erhöhte Säurewert im Urin seines Sohns Dario nicht aufgefallen und die Krankheit nicht benannt worden, hätte der untersuchende Arzt vor längerer Zeit nicht schon einmal einen solchen Fall gehabt. „Wir haben viel geweint und standen unter Schock, als wir das Ergebnis erfuhren“, erzählt Cinquemani. Dann hätten sie recherchiert, weltweit, denn es gäbe so gut wie keine Informationen.

## Kein einschätzbarer Verlauf

Erst dachten sie, Dario könnte ein normales Leben führen, denn die Bandbreite der Symptome ist weit und die Verläufe sind individuell. Bei manchen Betroffenen liegt nur eine moderate Entwicklungsverzögerung vor, oft entstehen aber massive Störungen der Grob- und Feinmotorik, Hypotonie, Ataxie, eine geistige Behinderung, Sprachentwicklungsstörungen und Epilepsie. Die Stoffwechselerkrankung basiert auf einem Enzymmangel, der u. a. zu einer Ansammlung von Gamma-Aminobuttersäure (GABA) im Körper führt. GABA steuert auch die Bewegungen des Menschen. Die Signalübermittlung ist gestört, was die neurologischen Funktionen stark beeinträchtigt. Bei Dario blieben im ersten Lebensjahr das Aufsetzen und Hochziehen

und die Sprache aus. Claudio Cinquemani erinnert sich, dass der Kinderarzt sie beruhigte, dass das normale Entwicklungsverzögerungen sein könnten. Aber es kam anders und es begann eine Odyssee, die sie unter anderem zu einer Selbsthilfegruppe in den USA und zu einem Symposium in Boston führte.

## Selbsthilfe und Hoffnung auf Heilung

Dario ist heute fünf, Therapien bestimmen das Leben der Familie, Gebärdensprache hilft bei der Verständigung. Und die Selbsthilfegruppe bewährt sich. Gerade konnten sie die Mutter eines betroffenen Kindes, das epileptische Anfälle bekam, an andere Betroffene vermitteln, die bereits Erfahrung mit Epilepsie beim SSADH-Defizit haben. Das große Projekt ist aber, die Forschung – und damit Hilfe und Heilung – voranzutreiben, ohne Tierversuche. Dafür stehen sie in Kontakt mit einer Forschungsgruppe in Heidelberg. „Das könnte auch Einfluss auf die Altersforschung haben“, so Cinquemani, „weil das Gen, um das es geht, auch Einfluss darauf hat, wie wir altern.“ Was ihrem Anliegen möglicherweise mehr massenkompatible Attraktivität verleiht. fa

Weitere Informationen unter <https://ssadh.wordpress.com/>

# Aufrecht durchs Leben gehen

VON NINA STEINACH

Die Wirbelsäule ist das Gerüst unseres Körpers – sie stützt uns ein Leben lang. Bei den wenigsten Menschen verläuft die Wirbelsäule ganz gerade. Doch bei etwa einem Prozent der Bevölkerung ist sie um mehr als zehn Grad nach Cobb seitlich verbogen, davon hat etwa die Hälfte eine Verkrümmung von mehr als 20 Grad. Die Diagnose: Skoliose. Liegt diese vor, muss gehandelt werden. Umso wichtiger sind Aufklärung und Selbsthilfegruppen.

Unterschieden wird zwischen der idiopathischen und der degenerativen Skoliose. Letztere tritt erst im Alter auf, während 90 Prozent aller Fälle idiopathisch sind und bei Kindern und Jugendlichen – meist durch optisch auffällige Verkrümmungen und Asymmetrien – entdeckt werden. Die Wirbelkörper sind gegeneinander verdreht oder auch verformt. Zur Behandlung gehört etwa Physiotherapie. Mitunter kommt eine Operation infrage, oftmals ist das Tragen eines Korsetts unvermeidlich.

## YouTube-Clips statt Stuhlkreis

Eine zentrale Rolle in der Unterstützung von Patienten spielt der Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e. V. Die Interessengemeinschaft für Wirbelsäulengeschädigte informiert nicht nur über Therapien im In- und Ausland,



Stephanie Videcius, Referentin für Öffentlichkeits- und Grundlagenarbeit beim Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e. V.

sondern gibt den Betroffenen auch eine Stimme. 1971 gegründet, verfügt der Verband heute über 1.700 Mitglieder und ein bundesweites Netz aus Kontaktstellen und Selbsthilfegruppen. Doch wie sieht moderne Selbsthilfe aus? „Die Vorstellung vom Austausch in einem traurigen Stuhlkreis ist überholt. Er findet bei Stammtischen statt, in Sportgruppen oder auch beim gemeinsamen Musical-Besuch. Wir wollen, dass die Betroffenen Spaß am Leben haben“, sagt Verbandssprecherin Stephanie Videcius. Durch digitale Medien böten sich heute Chancen der Aufklärung, die es mit Patientenbroschüren zuvor nicht gegeben habe. „Wir haben 2016 eine Filmclip-Reihe auf YouTube gestartet – mit einer extrem positiven Resonanz. 2017 folgte dann ein zweiter Film. Auch das ist Selbsthilfe!“

## Kein Grund, sich zu verstecken

Da eine Skoliose gewöhnlich erst in der Pubertät auftritt, widmet sich der Bundesverband dieser Zielgruppe sehr stark. Dabei wird auch die seelische Komponente betrachtet. „Wird einer Zwölfjährigen gesagt, sie müsse nun jahrelang 18 bis 23 Stunden täglich ein Korsett tragen, ist das natürlich ein Schock“, so Stephanie Videcius. „Auch wenn sich der Träger mit der Zeit daran gewöhnt – es lässt sich nun mal schlecht kaschieren.“ Daher werde den Teenagern empfohlen, so offen wie möglich damit umzugehen und Klassenkameraden etwa durch Referate über ihre Erkrankung zu informieren. Der offensive, selbstbewusste Umgang hilft den Jugendlichen, trotz ihres krummen Rückens aufrecht und gerade durchs Leben zu gehen. fa

Weitere Informationen unter [www.bundesverband-skoliose.de](http://www.bundesverband-skoliose.de)



# Herz unter Druck

VON JOHANNA BADORREK

Wenn der Herzmuskel aus genetischen Gründen unter Druck gerät, kann dies zum plötzlichen Herztod führen. Schuld ist die seltene Herzerkrankung HOCM. Carsten Schnauß, 1. Vorsitzender der Selbsthilfe-Bundesorganisation HOCM Deutschland e. V., erklärt die Krankheit und was sein Verein leistet.



Carsten Schnauß, 1. Vorsitzender der Selbsthilfe-Bundesorganisation HOCM Deutschland e. V.

„Bei mir war es ein Zufallsbefund“, sagt Carsten Schnauß. Damals war er 32 Jahre alt – und es war ein Schock, als ihm der Arzt sagte, er hätte HOCM. „Ich bin nach Hause und habe in einem Buch nachgelesen. Was hängen blieb, war die große Gefahr des plötzlichen Herztods. Wir erwarteten gerade unser erstes Kind, da geht einem einiges durch den Kopf.“ Die Hypertrophe Obstruktive Kardiomyopathie, kurz HOCM, ist eine seltene Erkrankung des Herzmuskels. Sie wirkt sich aus durch eine fortschreitende Verdickung der Muskulatur in mindestens einem Wandabschnitt der linken Herzkammer und wird autosomal-dominant vererbt. Mediziner gehen von 200 Fällen pro 100.000 Einwohner aus, da-

nach würde es in Deutschland ca. 160.000 HOCM-Patienten geben. „Das ist gar nicht so selten“, bemerkt Schnauß, „aber die Ärzte kennen sich nicht aus. Deshalb gibt es die gleichen Herausforderungen wie bei seltenen Erkrankungen.“


## Alles drin: von unauffällig bis Herztod

Die Erscheinungsform der Erbkrankheit reicht von unauffälligen Verläufen bis zu einer schweren Herzschwäche mit Funktionsstörungen und dem gefürchteten plötzlichen Herztod. Die Funktionsstörungen führen zu Kurzatmigkeit, Atemnot, einer allgemeinen Schwäche, Brustenge, Herzklopfen, Schwindel und Bewusstlosigkeit. Gefährlich ist, dass die HOCM nicht unbedingt auffällt. Schnauß war wegen Bluthochdruck in Behandlung, bei Atemnot nahm er ein Asthmaspray und schob es auf seine Allergie. Erst der Routine-Check mit EKG und Ultraschall bei einem erfahrenen Arzt machte die Erkrankung sichtbar. Der plötzliche Herztod kann aber trotz Unauffälligkeit eintreten. „Wenn ein junger Fußballer auf dem Spielfeld tot umfällt, könnte HOCM die Ursache sein“, so Schnauß.

## Darum geht es

Deshalb ist die frühzeitige Erkennung ein wichtiges Anliegen des Selbst-

hilfvereins. „Es gibt Checklisten und Risikogruppen“, erklärt Schnauß. Seine Kinder schicke er alle drei Jahre zum Kardiologen. Was natürlich nur nützt, wenn dieser aufgeklärt ist. Die Information von Medizinern ist somit ebenfalls wichtig im Portfolio. Da die HOCM für das private und berufliche Umfeld außerdem oft schwer zu greifen ist, unterstützt der Verein insbesondere hier mit Austausch.

Zwei weitere wichtige Themen sind sozialrechtliche Belange wie die Beantragung eines Schwerbehindertenausweises oder der Frührente sowie Forschung und medizinische Hilfen. Schnauß erzählt von implantierten Defibrillatoren, die das Herz im Notfall wieder zum Schlagen bringen. Und von OPs, bei denen die Verdickung chirurgisch entfernt wird. Das sei kompliziert, etwas einfacher wäre die Alkoholmethode. Dabei wird Alkohol in die Arterie gespritzt, die besagte verdickte Stelle mit Blut versorgt. Dort stirbt das Gewebe ab und vernarbt. Diese OP hat er selbst 2001 mit Erfolg durchführen lassen. Auch solche Erfahrungen teilt der Verein natürlich gern mit anderen Betroffenen. 

Weitere Informationen unter [www.hocm.de](http://www.hocm.de)

## ADVERTORIAL

# Neuer Hoffnungsträger für Patienten mit spinaler Muskelatrophie

Spinale Muskelatrophie (SMA) wurde bereits im Jahr 1891 vom Neurologen Guido Werdnig beschrieben. Bis eine medikamentöse Behandlung zur Verfügung stand, dauerte es noch mehr als 120 Jahre. Seit Juli 2017 ist in Deutschland das erste Arzneimittel für die seltene Erkrankung SMA verfügbar. Es kann Patienten und deren Angehörigen neue Hoffnung geben – auch bei späterem Krankheitsbeginn.

In Deutschland sind etwa 1.500 Menschen an SMA erkrankt, schätzungsweise zwei Millionen Deutsche sind genetische Träger, oftmals ohne es zu wissen. Säuglinge und Kleinkinder sind meist schwer von der Erkrank-



Braeden Farrell, ein Kind mit spinaler Muskelatrophie (SMA)

reichen, also beispielsweise den Kopf zu halten oder sich auf den Rücken zu drehen. Auch Atmen und Schlucken sind ohne medizinische Unterstützung kaum möglich, so dass eine künstliche Beatmung und Ernährung unumgänglich werden. Viele Betroffene mit früh einsetzender SMA erreichen ohne Behandlung nicht einmal das zweite Lebensjahr. Eine später einsetzende SMA verläuft milder und macht sich zum ersten Mal oft erst in der Jugend oder im Erwachsenenalter bemerkbar.

## Neues Arzneimittel als Hoffnungsträger

SMA geht auf einen Gendefekt zurück, der dazu führt, dass ein für die Muskeln notwendiges Eiweiß nicht in ausreichender Menge gebildet wird. In der Folge kommt es zu einer allmählichen Schwäche der Muskulatur und in schweren Fällen sogar zum Verlust der Bewegungsfähigkeit.

Durch einen innovativen Ansatz haben es Wissenschaftler geschafft, den Defekt bei SMA teilweise auszugleichen. Das Arzneimittel greift in den Ableseprozess eines bestimmten Gens ein und führt dazu, dass, sofern die Therapie erfolgreich ist, das notwendige Eiweiß in ausreichender Menge zur Verfügung steht. Patienten ist es dadurch möglich, wichtige motorische Meilensteine zu erreichen bzw. ihre Lebensqualität im Alltag zu erhalten.

## Frühzeitige Diagnose wichtig

Umso wichtiger ist es, die Erkrankung frühzeitig zu erkennen. Bei Säuglingen und Kleinkindern erfolgt dies meist in einer Klinik. Bei später einsetzender SMA und mildereren Verlaufsformen ist dagegen häufiger eine genaue Diagnostik und Abgrenzung zu anderen Muskelerkrankungen notwendig. In-

zwischen steht hierfür unter anderem ein Gentest zur Verfügung, der sowohl von niedergelassenen Kinderärzten als auch Neurologen veranlasst werden kann.

Denn auch bei Jugendlichen und Erwachsenen hat SMA meist tiefgreifende Auswirkungen auf deren Leben und Alltag. Zudem ist sie eine fortschreitende Erkrankung, so dass sich der Gesundheitszustand ohne Behandlung im Zeitverlauf in der Regel verschlechtert. Wird eine SMA-Diagnose bestätigt, kann die Betreuung und Behandlung in spezialisierten Zentren erfolgen, die beispielsweise bei der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM e.V.) hinterlegt sind.



<http://bit.ly/SMA-DGM>

kung betroffen, sie ist deren häufigste genetisch bedingte Todesursache. Den Betroffenen ist es oft nicht möglich, sogenannte motorische Meilensteine zu



# Ein Zeichen für die Seltenen setzen

VON JULIA BRANDT

Der 28. Februar 2018 steht weltweit im Zeichen der seltenen Erkrankungen. Bereits zum elften Mal in Folge wollen die „Waisen der Medizin“ auf sich aufmerksam machen. In Deutschland hat die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) den Tag der Seltenen Erkrankungen etabliert. Jedes Jahr ruft sie Betroffene, Angehörige, Mediziner und Unterstützer dazu auf, unterschiedliche Aktionen wie Informationsveranstaltungen, Kulturabende oder medizinische Fachtagungen zu organisieren, koordiniert diese Veranstaltungen und bewirbt sie.

„#ShowYourRare“ – so lautet das Motto des diesjährigen Tags der Seltenen Erkrankungen. Es ist gleichzeitig das Stichwort, unter dem Betroffene, Angehörige und Unterstützer aufgerufen sind, solidarisch zu sein und per Foto oder Video in sozialen Netzwerken zu zeigen, dass sie gemeinsam mit den Seltenen für deren Anliegen kämpfen. „Am 28. Februar sind wir alle selten“, sagt Mirjam Mann, Geschäftsführerin der ACHSE. „In diesem Jahr appelliert ACHSE an die Gesellschaft: Setz dein Zeichen für die Seltenen. Die Nöte und Anliegen der Menschen mit seltenen Erkrankungen müssen gehört werden. Vertreter aus Politik, Gesundheitswesen, Wissenschaft und Forschung sollen handeln.“

## Das Thema in die Köpfe rufen

Die Öffentlichkeit für das Thema Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren ist ein wichtiges Anliegen für die Betroffenen. „Je mehr Menschen erfahren, dass es seltene Erkrankungen gibt und welche Schicksale hinter diesen komplexen Krankheiten stecken, desto mehr kann eine Gesellschaft und ihr Gesundheitswesen für die Betroffenen tun“, erklärt Mann. Ein Hausarzt, der eine seltene Erkrankung überhaupt in Betracht zieht und weiß, wo er Rat bei der Diagnosestellung findet, hilft. Ebenso die Lehrerin, die Verständnis entwickeln kann und Wege findet, ihren betroffenen Schüler besser zu unterstützen und Freunde, die Eltern mit einem kranken Kind Zuspruch schenken können.

## Tagesaktionen mit Langzeitwirkung

Um Gehör für ihr Anliegen zu finden, setzen Betroffene und Unterstützer auch in diesem Jahr eine Reihe von Aktionen um. Im Bayrischen Landtag wird zum Beispiel die Fotoausstellung „erkennen – verstehen – heilen“ der Care-for-Rare Foundation gezeigt. Sie porträtiert Kinder mit einer seltenen Erkrankung. Auf dem Alexanderplatz in Berlin machen die ACHSE und ihre Mitglieder mit einer Fotoaktion und Kundgebung auf sich aufmerksam. „Aus der Erfahrung der letzten Jahre wissen wir, dass der Tag der Seltenen Erkrankungen auch über den Rest des Jahres nachhallt“, sagt Mann. „Er trägt viel dazu bei, dass das Thema auf der öffentlichen und politischen Agenda bleibt.“ fa



Mirjam Mann, Geschäftsführerin der ACHSE e. V.



Erik Engel, Sozialarbeiter und Betroffenen- und Angehörigenberater bei der ACHSE e. V.

# Lebensalltag mit seltener Erkrankung

VON JULIA BRANDT

Wer mit einer seltenen Erkrankung lebt, spürt täglich ihre Auswirkungen auf den Körper. Doch dort hört es nicht auf: Das Leben mit der Krankheit durchdringt viele Bereiche des Alltags. Erik Engel, Betroffenen- und Angehörigenberater bei der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), erklärt im Interview, wie sich das Leben der Betroffenen verändert.

## Für viele Patienten ist der Leidensdruck durch die Erkrankung groß. Wie stark beeinflusst sie den Lebensalltag?

Eine seltene Erkrankung zu haben, beeinflusst den Alltag und die Lebensplanung der Betroffenen erheblich. Viele haben bereits Jahre um ihre Diagnose gekämpft. Neben meist Schmerzen und bereits bestehenden Einschränkungen müssen sie häufig mit Ängsten und großer Ungewissheit im Alltag leben. Sie müssen Zeit aufwenden für Therapiemaßnahmen und Arzttermine, mit oft langen Wegzeiten zum nächsten Spezialisten. Einige Betroffene brauchen Betreuung rund um die Uhr. Die

Krankheit ist immer präsent, bei allem was sie tun.

## Wie wirkt sich das Leben mit einer seltenen Erkrankung im Beruf aus?

Bricht die Erkrankung früh aus, beginnt die Einschränkung oft schon bei der Berufswahl. Schwere körperliche oder auf Höchstleistung getrimmte Tätigkeiten können viele Betroffene nicht erledigen. Sie sind oft darauf angewiesen, dass der Arbeitgeber in gewissem Maße flexibler ist, zum Beispiel bei der Ausstattung oder der Arbeitszeit. Eine phasenweise Leistungsminderung und Ausfallzeiten gleichen die Betroffenen häufig

jedoch mit einer höheren Motivation aus, um Stabilität und Orientierung in wenigstens einem Bereich ihres Lebens aufrecht zu erhalten.

## Wie geht das Umfeld mit Menschen um, die eine Erkrankung haben, von denen niemand etwas gehört hat?

Oft ist es so, dass die Mitmenschen aus Unwissenheit die Erkrankung herunterspielen und abtun. Oder aber sie drücken übertriebenes Mitleid aus, wodurch sich die Betroffenen nicht als gleichwertig empfinden. Menschen mit seltenen Erkrankungen sind häufiger Stigmatisierungen ausgesetzt: Wer durch die Ein-

nahme von Medikamenten an Gewicht zunimmt oder eingeschränkt leistungsfähig ist, wird schnell als Simulant, undiszipliniert oder faul betitelt.

## Menschen mit einer seltenen Erkrankung finden im Umfeld kaum Gleichgesinnte. Wie lässt sich das Gefühl des Allein-Seins überwinden?

Der Austausch mit anderen Betroffenen, zum Beispiel über die Patientenselbsthilfe, ist für sie enorm wichtig. Dabei erhalten sie nicht nur krankheitsspezifische Informationen, sondern auch das Gefühl, Teil einer Gemeinschaft zu sein. Das stärkt das Selbstwertgefühl. fa



## ADVERTORIAL

# Seltene Erkrankungen frühzeitig diagnostizieren – eine gemeinschaftliche Herausforderung

**350 Millionen.** Diese Zahl beschreibt beispielsweise die Bevölkerungsdichte der USA und Kanada. Gleichzeitig steht diese Zahl aber auch für die Anzahl an Menschen, die weltweit an einer seltenen Krankheit leiden. Statistisch betrachtet ist somit jeder 20. Mensch betroffen. Zwar sind derzeit mehr als 7.000 - 8.000 seltene Erkrankungen bekannt, ihre Diagnose jedoch ist alles andere als trivial und stellt für Patienten, Angehörige und Ärzte eine enorme Herausforderung dar.

## Seltene Erkrankungen wiegen schwer

Obwohl jede seltene Erkrankung für sich genommen jeweils nur eine relativ kleine Anzahl an Patienten einschließt, machen sie zusammengenommen eine der größten unterversorgten Patientengruppen der Welt aus. Allein in Deutschland sind etwa 4 Millionen Menschen betroffen. Viele der seltenen Erkrankungen manifestieren sich bereits im frühen Kindesalter und können lebensbedrohlich verlaufen. Der Leidensdruck der Betroffenen und ihrer Angehörigen ist enorm. Dies liegt nicht nur daran, dass es für die Mehrheit der seltenen Erkrankungen keine geeignete Therapie gibt, sondern setzt durchaus schon früher an: die korrekte Diagnosestellung gleicht oftmals einer Odyssee.

## Ein langer Weg zur Diagnose

Es gibt seltene Erkrankungen, von denen in Deutschland nur eine Handvoll Menschen betroffen sind. Die Diagnose kann daher eine echte Herausforderung sein. Vielen Ärzten begegnen solche Erkrankungen im Laufe ihres Berufslebens entsprechend selten, weshalb Symptome und Beschwerden oft zunächst mit anderen gängigeren Erkrankungen verwechselt

werden. Doch fehlt eine richtige Diagnose, kann dies für die Patienten und deren Familie Schmerz und Stress bedeuten. Gefühle der Isolation und Ausgrenzung, des „nicht verstanden werden“ verstärken den Leidensdruck zusätzlich. Im Schnitt dauert es vom Ausbruch der ersten Symptome bis zur richtigen Diagnose mehrere Jahre. Eine Odyssee, die psychisch, physisch und finanziell sehr belastend sein kann.

## Fehl Diagnosen vermeiden

Fehlende oder auch falsche Diagnosen können die Lebensqualität der Patienten stark beeinträchtigen. Auch wenn es für die meisten seltenen Erkrankungen oft

» **80%** der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt

nur symptomatische Therapien gibt, so ist es doch auch wichtig, diese frühzeitig anzustoßen, um zumindest das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen und eventuelle Folgeschäden der Erkrankung

zu vermeiden. Die frühzeitige und korrekte Diagnosestellung ist eine Grundvoraussetzung zur Verbesserung der Lage betroffener Patienten und ihrer Angehörigen. Entscheidend hierfür sind Wissen

» **30%** der betroffenen Kinder erleben ihren 5. Geburtstag nicht

und Aufklärung – sowohl in der allgemeinen Öffentlichkeit als auch bei Ärzten.

**Shire** engagiert sich mit seiner Initiative „Diagnosen müssen nicht selten sein“ dafür, das Verständnis für seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit zu steigern und gleichzeitig frühzeitigere Diagnosen zu fördern. So sollen neue Initiativen zur Verbesserung von Diagnosewegen ins Leben gerufen werden, beispielsweise die Implementierung spezifischer Screening-Verfahren zur Erkennung lebensbedrohlicher seltener Erkrankungen. Ergänzend kooperiert **Shire** mit Patientenselbsthilfegruppen. Wer mehr Bewusstsein schaffen will, muss alle Beteiligten einbinden!

Als führendes Biotechnologie-Unternehmen mit Schwerpunkt auf der Behandlung von seltenen Erkrankungen nutzt **Shire** seine Innovationskraft zum Ziel ei-

» Für **95%** der seltenen Erkrankungen gibt es keine geeignete Therapie

ner besseren Patientenversorgung. Aktuell verfügt **Shire** über die umfassendste Pipeline seiner Geschichte: 35 präklinische Forschungsprogramme und nahezu 40 klinische Studien befassen sich derzeit mit der Entwicklung und Bereitstellung neuer Therapieansätze. Dazu arbeiten weltweit mehr als 24.000 Mitarbeiter in über 100 Ländern jeden Tag mit Nachdruck daran, die Zukunft von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verändern.

## LEBEN MIT MORBUS HUNTER



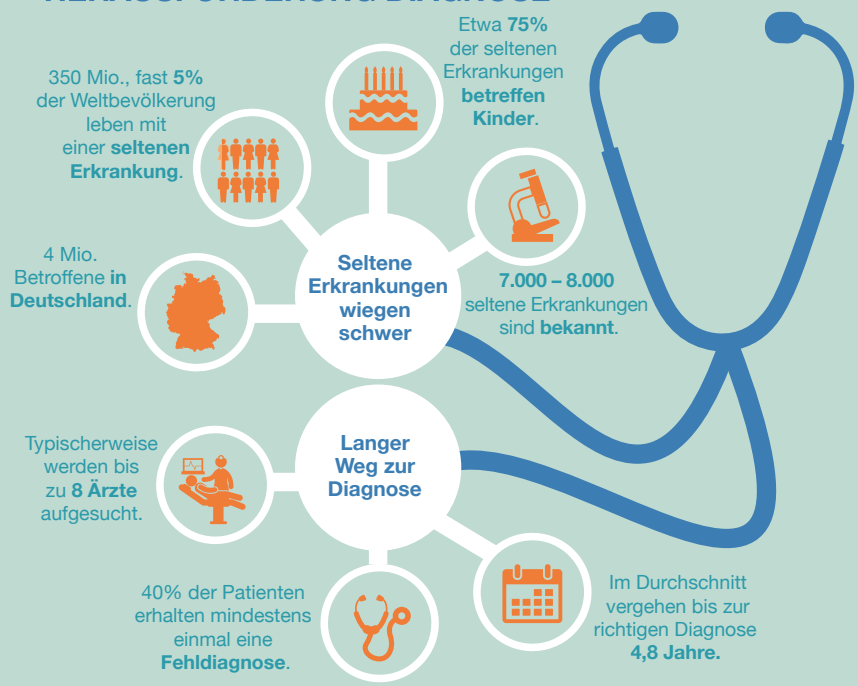
Heiko G., 19 Jahre, lebt mit der seltenen Stoffwechselerkrankung Morbus Hunter.

Morbus Hunter ist eine lebensbedrohliche, vererbte Stoffwechselerkrankung, die auf eine ungenügende Aktivität eines lysosomalen Enzyms zurückgeht. Dadurch sammeln sich bestimmte Stoffwechselprodukte in den Zellen an, was zu einer Schädigung der Organe führt.

Die Diagnose ist oft niederschmetternd, doch gleichzeitig auch eine Erleichterung. Auch für Heikos Familie war die Diagnose ein Segen, denn es konnten nun endlich Maßnahmen ergriffen werden, um Heiko den Umgang mit seiner Erkrankung zu erleichtern, auch wenn es zum damaligen Zeitpunkt noch keine zugelassene Therapie gab. In der sechsten Klasse stand erstmalig eine Enzyersatztherapie zur Verfügung, die das Krankheitsgeschehen bei Heiko seither deutlich stabilisieren konnte.

Heiko hadert schon lange nicht mehr mit seinem Schicksal, sondern bietet seiner Krankheit aktiv die Stirn. Die Auseinandersetzung mit seiner Krankheit, sein unermüdliches Streben nach einem – so weit als möglich – normalen Leben, haben Heiko zu einem reflektierten und selbstbewussten jungen Mann gemacht, der sich in der Aufklärung engagiert und weltweit Vorträge hält. In beeindruckender Weise richtet er seinen Blick stets nach vorne, immer auf seine Fähigkeiten statt auf seine Defizite.

## SELTENE ERKRANKUNGEN: HERAUSFORDERUNG DIAGNOSE



# Ein echter Meilenstein der Forschung

VON NINA STEINACH

Eine Cerebrale Folattransportdefizienz endet in Behinderung und Tod. Entdecker der Krankheit ist Professor Robert Steinfeld von der Neuropädiatrie in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsmedizin Göttingen (UMG). Er fand auch eine Therapie, die nicht nur Linderung, sondern sogar Heilung ermöglicht. Vorausgesetzt, die Erkrankung wird frühzeitig erkannt.



Prof. Dr. Robert Steinfeld, Neuropädiatrie in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsmedizin Göttingen

## Welche Rolle spielen Folate für unseren Stoffwechsel?

Folate (Vitamin B9) unterstützen wichtige enzymatische Reaktionsabläufe im Körper. Viele Lebensmittel enthalten Folate, zum Beispiel grünes Blattgemüse. Sie haben viele Funktionen, etwa für die Synthese der Neurotransmitter – also der Botenstoffe zwischen zwei Nervenzellen –, die Synthese von speziellen Aminosäuren und von DNA. Im ersten Lebensjahr braucht man besonders viel Folate, um sogenannte Markscheiden zu bilden – die Umhüllungen der Nervenfasern, welche für die Weiterleitung von Nervenimpulsen verantwortlich sind.

## Wie äußert sich die von Ihnen entdeckte Cerebrale Folattransportdefizienz?

Es handelt sich um eine genetisch bedingte Unterversorgung des Gehirns mit Vitamin B9. Ab dem zweiten Lebensjahr erfolgt der Verlust von Fähigkeiten. Das Gehirn schrumpft, es werden nicht genügend Markscheiden gebildet. Die Kinder erleiden heftige Krampfanfälle und das Sprachvermögen entwickelt sich zurück, ebenso die Motorik. Die Lebenserwartung reduziert sich extrem, der Patient wird schwerstbehindert.

## Sie fanden einen Weg, die Krankheit erfolgreich zu behandeln...

Ja, und zwar ist beim rechtzeitigen Ver-


abreichen spezieller Folate eine komplette Heilung möglich. Wenn man die Erkrankung bei den ersten Symptomen als solche erkennt oder bei einer Disposition vorbeugend Folate gibt, kann sich das Kind völlig normal entwickeln.

## Warum ist die Forschung an Fولاتen so wichtig?

Weil es eine Gruppe von Erkrankungen ist, die behandelbar ist. Daher sollte man diese Krankheit mit ins Neugeborenen-Screening aufnehmen. Da reicht die genetische Untersuchung, bei der innerhalb von 48 bis 96 Stunden nach der Geburt aus der Ferse Blut entnommen wird. Bisher werden damit mehr als 13

Erkrankungen erfasst. Die Patienten-Organisation CFD Foundation kämpft dafür, dass folatbasierte Erkrankungen hinzukommen.

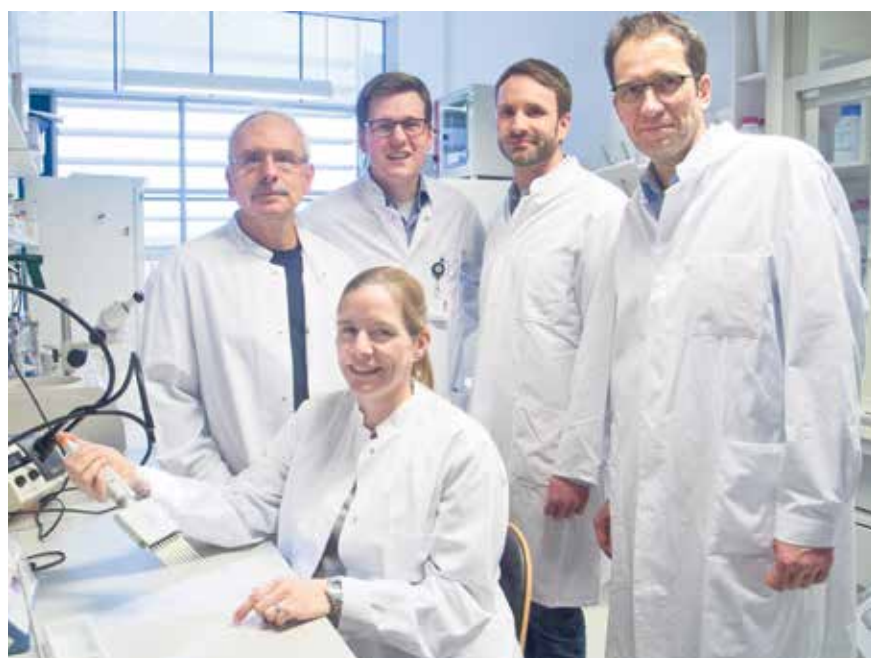
## Auf welche Herausforderungen stößt die Forschung bei seltenen Erkrankungen?

Will man ein neues Medikament auf den Markt bringen, müssen mehrere 100 Millionen Euro investiert werden. Das muss sich im Verkauf amortisieren. Ich engagiere mich vor allem für seltene Erkrankungen, die man therapieren kann. Abgesehen von ethischen Gesichtspunkten vermindert die öffentlich geförderte Entwicklung von Therapien eine kostspielige Langzeitbetreuung. 

# Forschen hilft Heilen

VON MAIKE DUGARO

Für die Entdeckung, dass ein MS-Medikament auch Epilepsiepatienten helfen kann, erhielten Tübinger Neurowissenschaftler den Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen.




Preisträgerin Dr. Ulrike Hedrich-Klimosch und ihr Team

Die Epilepsie gehört zu den am weitesten verbreiteten chronischen Erkrankungen bei Kindern. Zu den besonders schweren Formen zählen medikamentenresistente epileptische Enzephalopathien. Betroffene Kinder leiden schon mit einem Jahr unter oft schweren epileptischen Anfällen, ihre geistige Entwicklung verläuft massiv verzögert. Jetzt gibt ein Team von Neurowissenschaftlern und Ärzten rund um die Biologin Dr. Ulrike Hedrich-Klimosch vom Hertie-Institut für klinische Hirnforschung in Tübingen diesen Patienten Hoffnung. Bereits vor zwei Jahren identifizierte das Team Mutationen im KCNA2 Gen als eine Ursache für epileptische Enzephalopathien. KCNA2 codiert einen spannungsgesteuerten Kaliumkanal, den man sich wie eine Pore vorstellen kann, die die Diffusion von Kaliumionen durch die Zellmembran steuert. Er spielt bei der Weiterleitung elektrischer Impulse von Nervenzellen eine wichtige Rolle. Bei Patientinnen und Patienten mit Mutationen im KCNA2 Gen ist die Erregbarkeit der Nervenzellen gestört, wodurch es zu besonders schwerwiegenden epileptischen Anfällen kommt. Ein Kaliumkanalblocker, der bereits seit vielen Jahren erfolgreich für die Behandlung von MS, aber auch von Episodischer Ataxie eingesetzt wird, soll nun auch diesen Epilepsie-Patienten helfen.

Eine Gruppe von vier Patienten wurde bereits mit dem Medikament behandelt. Sie litten deutlich seltener unter epileptischen Anfällen, ihre kognitiven, sprachlichen und motorischen Leistungen verbesserten sich.

Diese Forschungsleistung zeichnet die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung in diesem Jahr mit dem Forschungspreis für Seltene Erkrankungen aus. Das Preisgeld in Höhe von 50.000 Euro will das Team nutzen, um die Daten zu sammeln, die nötig sind, um die Therapie schnellstmöglich auch anderen Epilepsiepatienten mit solchen Genmutationen verfügbar zu machen.

Prof. Annette Grüters-Kieslich, Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung ist zuversichtlich: „So kann auch eine in Pharmamafstäben sehr überschaubare Summe, wie unser Preisgeld in Höhe von 50.000 Euro, in den Händen der richtigen Forscherinnen und Forscher ganz viel bewegen und wir dürfen hoffen, dass schon innerhalb von drei oder vier Jahren eine wirksame Therapie zur Verfügung stehen wird, die die Lebensqualität vieler Menschen weltweit ganz spürbar verbessern wird.“ Der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen wird in Zusammenarbeit mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. bereits zum elften Mal vergeben. 



## Sponsoren



GlaxoSmithKline GmbH & Co. KG  
www.glaxosmithkline.de

🐦 Folgen Sie uns auf Twitter unter  
GSK Deutschland (@gsk\_de)

GSK – eines der weltweit führenden forschenden Gesundheitsunternehmen – engagiert sich für die Verbesserung der Lebensqualität, um Menschen ein aktiveres, längeres und gesünderes Leben zu ermöglichen. In Deutschland gehört GSK zu den wichtigsten Anbietern medizinischer Produkte und engagiert sich darüber hinaus in vielfältigen sozialen Projekten: So unterstützen wir „wellcome – für das Abenteuer Familie“ und den „Förderverein Bildung für kranke Kinder und Jugendliche München e. V.“. Zudem stellt GSK seine MitarbeiterInnen einen Tag im Jahr am so genannten „OrangeDay“ frei, um in sozialen Einrichtungen mitzuhelfen. Seit 2013 besteht eine einzigartige weltweite Partnerschaft mit der Nichtregierungsorganisation „Save the Children“, die das Ziel hat, einer Million Kindern in Entwicklungsländern das Leben zu retten.

## Werbepartner



**Biogen GmbH**  
Carl-Zeiss-Ring 6 | 85737 Ismaning  
www.biogen.de  
[germany.information@biogen.com](mailto:germany.information@biogen.com)



**PharmaMar GmbH**  
Uhlandstraße 14 | 10623 Berlin  
www.pharmamar.com  
[info@pharmamar.com](mailto:info@pharmamar.com)



**Shire Deutschland GmbH**  
Friedrichstraße 149 | 10117 Berlin  
www.shire.de  
[info.de@shire.de](mailto:info.de@shire.de)



**Vertex Pharmaceuticals (Germany) GmbH**  
Sonnenstr. 19/ Zugang 2, 2. Stock | 80331 München  
Germany  
Tel: +49 89 20602-9900  
Fax: +49 89 20602-9907



**Themenbote GmbH**  
Elisenstr. 5 | 12169 Berlin  
M [info@themenbote.media](mailto:info@themenbote.media)  
T +49 30 86 00 80 95 | F +49 30 86 00 80 94  
www.themenbote.media

Der themenbote ist eine Publikation der Themenbote GmbH, die am 28. Februar 2018 als Beilage mit dem Thema „Selten, aber nicht alleine“ im Handelsblatt erschienen ist.

HERAUSGEBER  
Sascha Bogatzki | [s.bogatzki@themenbote.media](mailto:s.bogatzki@themenbote.media)

LEITUNG REDAKTION & LEKTORAT  
Julia Borchert | [redaktion@themenbote.media](mailto:redaktion@themenbote.media)

LEITUNG DESIGN & GESTALTUNG  
Susanne Scheduling | [layout@themenbote.media](mailto:layout@themenbote.media)

REDAKTION  
Julia Brandt | Maike Dugaro | Johanna Badorrek  
Nina Steinach

FOTOS  
Shutterstock, Seite 9 Advertorial „Bekenntnis zur Innovation“: #165717528 Gorodenkoff - Fotolia

DRUCK  
DDV Druck GmbH

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

Die Themenbote GmbH und die Verlagsgruppe Handelsblatt 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.

[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

# WIR „SELTENEN“ BITTEN UM AUFMERKSAMKEIT

Josephine hat das William-Beuren-Syndrom

Schmittgall Werbeagentur

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