

Eine Publikation des Reflex Verlages zum Thema

Seltene Krankheiten

Der Zwang zum Schlaf

Plötzlich sind sie eingenickt: beim Sport, im Supermarkt oder an der Ampel. Gegen diese Schlafattacken sind Menschen mit Narkolepsie machtlos. Wie kann ihnen geholfen werden?

Seite 5

Das Leben als Bluter

Ist das System der Blutgerinnung gestört, kann das lebensbedrohliche Folgen haben. Die gute Nachricht: Es gibt für Hämophilie-Patienten vielversprechende Therapien zur Verbesserung der Lebensqualität.

Seite 6

Kampf gegen Muskelschwund

Therapien für seltene Muskelerkrankungen sind rar. Doch es gibt viele Möglichkeiten, den Erkrankten zu helfen und die Lebenserwartung anzuheben.

Seite 8

JANUAR 2017

Gleiches Recht für alle

Stellen Sie sich folgende Situation vor: Sie fühlen sich krank und kein Arzt ist in der Lage, Ihnen zu sagen, worunter Sie leiden – und das über Jahre hinweg. Eine Diagnose zu bekommen gleicht einem glücklichen Zufall und bedeutet nicht automatisch, dass eine Therapie für Ihre Krankheit zur Verfügung steht. Dieses Szenario entstammt nicht etwa meiner Fantasie. Es ist Realität für rund vier Millionen Menschen in Deutschland, die unter einer seltenen Krankheit leiden. Von einigen der „Seltene“ ist gerade einmal eine Handvoll betroffen. Das macht den Umgang für alle Beteiligten wie Patienten, Angehörige, Ärzte und die Industrie so schwierig. Was es braucht, sind mehr Informationen, Forschungsaktivitäten, ärztliche Experten und wirkungsvolle Therapien. Diese Publikation leistet ein Stück weit Aufklärungsarbeit und beleuchtet die bis dato erreichten Fortschritte im Dienste der „Waisenkinder der Medizin“.



Nadine Effert
Chefredakteurin

FORSCHUNG & DIAGNOSE

3 Leitartikel
Seltene Krankheiten geben nicht nur Patienten und Experten Rätsel auf. Die Diagnose ist schwer, Therapien oft unzureichend. Doch es tut sich was.

4 Früherkennung
Symptome richtig einzuordnen, das ist A und O für die Diagnose seltener Erkrankungen. Anlass zur Hoffnung geben neueste Entwicklungen in der Genforschung.

5 Narkolepsie
Symptome der Schlafkrankheit werden oft banalisiert oder falsch zugeordnet. Dabei brauchen Betroffene dringend eine Behandlung, um ein möglichst normales Leben führen zu können.

6 Neue Therapien für Bluter
Ziel von Therapien nicht heilbarer Krankheiten ist die Verbesserung der Lebensqualität. Hämophilie-Patienten können dank Forschungsbemühungen heute ein fast normales Leben führen.

THERAPIE & SELBSTHILFE

7 Leben mit Hämophilie
Fehlendes Wissen in der Bevölkerung über die „Seltene“ führt Patienten oft in die Isolation. Aufklärung hilft, Berührungängste abzubauen und Missverständnisse zu vermeiden.

8 Seltene Muskelerkrankungen
Für Muskelschwund verantwortlich sind meist hochkomplexe Gendefekte. Interdisziplinäre Betreuung und Hilfsmittel ermöglichen den Patienten, den Alltag besser zu meistern.

10 Hilfe und Organisationen
Ob „Ice Bucket Challenge“ oder Mukoviszidose-Screening – Patientenorganisationen haben mit ihren Awareness-Kampagnen viel erreicht. Und Selbsthilfegruppen geben den Betroffenen Kraft.

Das Papier der Publikation, die im aufgeführten Trägermedium erschienen ist, stammt aus verantwortungsvollen Quellen.

Partner und Sponsoren



LEITARTIKEL

Raus aus dem Schattendasein

Sie leiden an Krankheiten, von denen selbst so mancher Arzt noch nichts gehört hat, und für die es kaum effektive Therapien gibt: Die Rede ist von Menschen mit seltenen Krankheiten. Wegen ihrer Seltenheit kam die Forschung auf einigen dieser Krankheitsgebieten in der Vergangenheit nur langsam voran. Durch Anreize für eine Erforschung dieser Krankheiten, spezialisierte Zentren und engagierte Patientenorganisationen verbessert sich die Situation für Betroffene.

Von Nadine Effert

Laut Schätzungen gibt es weltweit insgesamt 7.000 bis 8.000 seltene Krankheiten. Doch was heißt eigentlich „selten“? In der Europäischen Union (EU) wird eine Krankheit per Definition als Orphan Disease (engl. orphan = „Waise“, disease = „Krankheit“) eingestuft, wenn sie nicht mehr als fünf von 10.000 Personen betrifft. Obwohl die Zahl der Betroffenen mit Blick auf die einzelne Erkrankung gering ist, ist es die Gesamtzahl keineswegs: Allein in Deutschland leben etwa vier Millionen Betroffene, in der EU rund 30 Millionen. Das Feld der seltenen Krankheiten zeigt sich sehr heterogen, mit teils komplexen Krankheitsbildern. Betroffene leiden etwa an speziellen Krebsarten, Stoffwechselerkrankungen oder Krankheiten der Muskeln und Nerven. Mit rund 80 Prozent ist der Großteil der Orphan Diseases genetisch bedingt. Viele seltene Krankheiten manifestieren sich daher bereits im Kindesalter. Ebenso unterschiedlich wie die Art der Erkrankungen ist auch ihre Häufigkeit. Von einer Krankheit wie der Narkolepsie, im Volksmund „Schlafkrankheit“ genannt, sind etwa 40.000 Menschen in Deutschland betroffen; von Hämophilie, einer

genetisch bedingten Störung der Blutstillung, rund 10.000 Menschen. Hingegen gibt es weltweit nur etwa 100 Kinder, die an Progerie, der sogenannten Greisenkrankheit, leiden.

Auf der Suche nach einer Diagnose

Egal, um welche Krankheit es sich handelt, allen „Seltenen“ gemein ist die Tatsache, dass Betroffene und Angehörige mit besonderen Schwierigkeiten konfrontiert sind. Bis zur Diagnose vergehen oft viele Jahre, in denen Patienten von einem achselzuckenden Facharzt zum nächsten geschickt werden. Der Grund: Viele seltene Krankheiten stehen nicht einmal in Lehrbüchern oder sind kaum erforscht. Nicht zu wissen, was man hat, ist mehr als zermürbend. Oft ist es auch ein Wettlauf gegen die Zeit, denn so manche Krankheit hat massive Folgeerscheinungen wie Organschädigungen und stark lebenseinschränkende Begleitsymptome. Das Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) setzt sich daher unter anderem dafür ein, dass Patienten schneller eine Diagnose

„In Deutschland leiden rund 40 Millionen Menschen an einer seltenen Krankheit.“

erhalten. Hierfür wurden in Deutschland inzwischen fast 30 spezialisierte Diagnose- und Versorgungszentren, etwa an Universitätskliniken, eingerichtet. Der frühzeitigen Diagnostik dienen Genanalysen und Screening-Programme, mit denen zumindest einige Erkrankungen zuverlässig erkannt und umgehend behandelt werden können, wie zum Beispiel neu im Fall von Mukoviszidose.

Defizitäre Versorgung verbessern

Je früher eine seltene Krankheit diagnostiziert wird, umso besser kann sich ein Patient auf sein Schicksal einstellen und desto schneller kann ihm in einigen Fällen geholfen werden. Eine adäquate Therapie kann allerdings in den seltensten Fällen erfolgen: Gerade einmal gegen rund 130 Krankheiten gibt es in der EU zugelassene Medikamente, sogenannte Orphan Drugs. Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus medizinischen und ökonomischen Gründen häufig die Forschung und die medizinische Versorgung. Nicht nur die Pharmaindustrie, sondern alle Akteure im Bereich Diagnose, Versorgung und Forschung stellt der „Raritätsstatus“ der Krankheiten vor besondere Anforderungen. Ihr gemeinsames Ziel muss es sein, das Leben von Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihren Familien in allen Lebenslagen zu verbessern, fordert auch der neue Vorstandsvorsitzende der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V., Dr. Jörg Richstein: „Gemeinsam haben wir schon viel für

die sogenannten ‚Waisenkinder der Medizin‘ in Bewegung gesetzt. Doch es gibt noch viel zu tun, ganz besonders im Bereich der medizinischen Versorgung, wo Menschen mit seltenen Erkrankungen in den allermeisten Fällen noch weit davon entfernt sind, eine qualitativ gleichwertige Behandlung wie Betroffene häufigerer Erkrankungen zu erfahren.“

Neue Therapien und Medikamente

Die gute Nachricht: Es sind Fortschritte zu verzeichnen. So zum Beispiel bei den Therapien, die immer ausgereifter und zugleich schonender für den Patienten werden. Bestimmte Strahlentherapien sind heute bereits in der Lage, unmittelbar am Tumor anzusetzen, um noch effizienter wirken zu können. Doch nicht nur das: Neben der Anästhesie, die immer sicherer wird, entwickeln sich auch die Medikamente immer weiter. Derzeit befinden sich laut Verband Forschender Arzneimittelhersteller (vfa) rund 1.500 Orphan Drugs in der Pipeline. „Patienten wollen Heilung oder Besserung ihrer Krankheiten, auch wenn sie in der Bevölkerung selten vorkommen. Seit 2000 macht sich auch die EU stark, mit Förderkonditionen für Entwickler von Orphan Drugs und mit eigenen Forschungsprogrammen zu seltenen Krankheiten“, so die vfa-Hauptgeschäftsführerin Birgit Fischer. „Den Pharmaunternehmen hat das geholfen, ihre Forschung gegen seltene Krankheiten auszubauen: Mittlerweile sind jährlich rund ein Viertel ihrer neuen Medikamente Orphan Drugs.“ Angesichts der großen Zahl seltener Krankheiten besteht auch in Zukunft großer Handlungsbedarf, damit die medizinischen Waisenkinder einen gleichberechtigten Zugang zu guter Versorgung haben und kein Schattendasein mehr fristen müssen.

WERBEBEITRAG | INTERVIEW

„Die Brachytherapie ist hocheffizient“

Priv.-Doz. Dr. med. Razvan Galalae, Chefarzt der Klinik für Radioonkologie und Strahlentherapie an den Evangelischen Kliniken Gelsenkirchen, gehört zu den größten Spezialisten der Brachytherapie. Diese moderne Therapie gilt als schonende und effiziente Alternative bei bestimmten Krebserkrankungen.



Dr. Galalae, was ist die Brachytherapie? Der Name kommt von brachy, griechisch für nah. Denn diese Form der Strahlentherapie wirkt sehr nah am Tumor. Zum einen können Strahlenquellen direkt aufgelegt oder in Körperöffnungen positioniert werden. Zum anderen steht uns die sogenannte interstitielle Brachytherapie zur Verfügung: Hier werden individuell berechnete Strahlendosen gezielt ins betroffene Gewebe eingebracht.

Für wen ist diese Therapieform geeignet? Es gibt eine ganze Reihe von Anwendungsmöglichkeiten. Besonders gute Erfolge verzeichnen wir aber bei Brust-

und Prostatakarzinomen in nicht fortgeschrittenen Stadien. Solche grundsätzlich guten Prognosen bringen je nach Krebsform bis zu 50 Prozent unserer Patienten mit.

Was sind die Vorteile gegenüber anderen Methoden? Es können deutlich höhere Strahlendosen eingesetzt werden, weil die umliegenden Geweberegionen und Organe kaum durchstrahlt werden. Es gibt weniger Nebenwirkungen und der Zeitaufwand ist geringer. Die Brustkrebstherapie kann bei uns bis zu sechs Wochen kürzer sein, die Patientin kann schneller wieder am Alltag teilhaben.

www.radioonkologie.evk-ge.eu

Licht ins Dunkel bringen

Von Wiebke Toebelmann

Das eigene Kind leidet an unerklärlichen Beschwerden, aber kein Arzt weiß, was ihm fehlt? Eine alptraumhafte Vorstellung, die aber für von seltenen Krankheiten betroffene Familien oftmals Realität ist. Fakt ist: Nur bei einer Diagnose kann auch eine Therapie erfolgen. Doch der Weg dorthin ist häufig steinig oder sogar unmöglich.

Es vergehen bisweilen Jahre, sogar Jahrzehnte, bis eine Diagnose erfolgt – etwa weil Symptome aufgrund fehlenden Wissens über die zahlreichen seltenen Krankheiten falsch zugeordnet werden. Besonders tragisch, wenn für eine Krankheit sogar eine Therapie verfügbar ist. Dies ist etwa häufig beim Cushing-Syndrom der Fall: Unbehandelt hochgefährlich, lässt sich die Cortisol-Regulierungsstörung durch operative Eingriffe oder medikamentöse Therapie gut in den Griff bekommen. Früherkennung ist das A und O. Positive Entwicklungen bei der Diagnose sind etwa Neugeborenen-Screenings auf erblich bedingte Stoffwechselerkrankungen. Beispielhaft erwähnt sei hier das neue Screening auf Mukoviszidose, das dank des

Engagements des Vereins Mukoviszidose e.V. seit September 2016 angeboten wird. Es soll Familien den kräftezehrenden Diagnoseweg ersparen und gewährleisten, dass die lebensnotwendige Therapie früher eingesetzt werden kann.

Anlaufstellen für Menschen ohne Diagnose

Seit 2009 sind insgesamt 27 „Zentren für seltene Erkrankungen“ an den Unikliniken gegründet worden. Diese interdisziplinären Spezialistenzentren sind eine wichtige Maßnahme im Kampf gegen die „Orphan Diseases“. Die Chance auf eine Diagnose und bestenfalls anschließende Behandlung ist für einige seltene Krankheiten damit gestiegen. Aber der bürokratische Aufwand ist enorm, sind doch die Krankenakten meist gigantisch aufgrund vorangegangener Odysseen durch die Arztpraxen. Die Zentren klagen über mangelnde Finanzierung, vor allem seitens der Krankenkassen. Eine gesundheitspolitische Frage, die sicher auch künftig relevant bleiben wird.

Gene unter der Lupe

Damit eine Diagnose überhaupt gestellt werden kann, muss zunächst die Ursache der Erkrankung gefunden werden.

Gefragt ist hier vor allem die Genforschung, da etwa 80 Prozent der seltenen Krankheiten erblich bedingt sind. Über Genanalysen soll die Mutation im Erbgut aufgefunden werden. Zwar bergen diese Verfahren viel Hoffnung, aber sie sind auch extrem aufwendig: Die Analyse-Softwareprogramme identifizieren zwar krankheitsauslösende Mutationen aus der DNA des Patienten, doch muss ein Arzt nun noch belegen, welche genau das Krankheitsbild bestimmen und welche nicht. An der Charité Berlin wurde nun eine Software entwickelt, die genau dies übernimmt, und tatsächlich wurde so 25 von 100 Patienten zu einer Diagnose verholfen.

Auch wenn Genanalysen noch viel Entwicklung benötigen und in vielen Fällen noch zu teuer sind, gelten sie als Durchbruch und größte Chance für die Waisen der Medizin.



Es ist wichtig, eine seltene Erkrankung möglichst früh zu diagnostizieren.

WERBEBEITRAG | VERBANDSPORTRÄT

Das Humangenom als Schlüssel

Warum die Entzifferung des menschlichen Erbguts viel für Patienten mit seltenen Krankheiten gebracht hat, erklärt Birgit Fischer, die Hauptgeschäftsführerin des Verbands der forschenden Pharmaunternehmen.

Mehrere Entwicklungen haben den Fortschritt der letzten Jahre bei der Versorgung von Patienten und Patientinnen mit seltenen Krankheiten gefördert, darunter der politische Wille und die Rückendeckung der EU für entsprechende Medikamente, seit 2010 auch das Nationale Aktionsbündnis (NAMSE). Und es haben auch zahlreiche Erkenntnisse aus der Grundlagenforschung dafür gesorgt, dass Unternehmen ihre Arzneimittelforschung zu den seltenen Krankheiten ausweiten konnten.

Ein Meilenstein war dabei die Entschlüsselung des Humangenoms; denn die meisten seltenen Krankheiten beruhen auf genetischen Fehlfunktionen. Das Genom hilft Pharmaforschern, die Krankheit zu begreifen und geeignete Therapien zu entwickeln: Wenn Patienten etwa ein bestimmtes Enzym nicht selbst bilden können,



liefert das Humangenom den Plan für dessen gentechnische Nachproduktion. Oder es bietet die Grundlage für eine Gentherapie, mit der ein Teil der Körperzellen des Patienten genetisch „repariert“ werden kann. Zu den zwei ersten zugelassenen Gentherapien dürften bald weitere hinzukommen.

Für viele seltene Krankheiten steht eine gute Behandlung noch aus; doch forschende Pharmaunternehmen arbeiten daran, sie immer mehr Patienten zu ermöglichen.

www.vfa.de

WERBEBEITRAG | UNTERNEHMENSPORTRÄT

Aufklärung ermöglicht eine frühere Diagnose

Das Unternehmen HRA Pharma hat zwei wichtige Medikamente für die Behandlung des Cushing-Syndroms auf den Markt gebracht und engagiert sich für mehr Bewusstsein bei der Diagnose der seltenen Störung des Cortisol-Haushalts, die unbehandelt lebensbedrohliche Folgen hat.

Cortisol ist ein lebenswichtiges Steroidhormon. Im Überfluss vorhanden, richtet es großen Schaden an. Einige Symptome sind sichtbar: etwa ein „Vollmondgesicht“, ein „Stiernacken“ oder ein massiger Bauch. Zu weiteren Symptomen gehören Diabetes, erhöhter Blutdruck, ein geschwächtes Immunsystem und eine pergamentartige Haut sowie Osteoporose. Allerdings sind die Symptome unspezifisch und nicht alle immer vorhanden. HRA Pharma, aktiv in den Bereichen Gynäkologie und Endokrinologie, will vor allem auf das sehr seltene endogene Cushing-Syndrom aufmerksam machen. Dazu unterstützt HRA die Awareness-Kampagne der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie. Steht die Diagnose, ist die Erkrankung operativ und medikamentös gut behandelbar. HRA hat im Jahr 2014 und 2015 zwei zentrale Wirkstoffe verfügbar gemacht, sodass eine Therapie einfach zugänglich ist. Mitunter erfahren Patienten jedoch jahrelang nicht, was ihnen fehlt. Leidet der Patient schon in jungen Jahren an Osteoporose? Oder erweist sich ein Diabetes oder Bluthochdruck als nicht ausreichend kontrollierbar? Hier könnte ein Cushing-Syndrom die Ursache sein.



Stilisierte Nieren mit aufsitzenden Nebennieren, dem Ort der Cortisolsynthese.

www.hra-pharma.com

Gefangen im schlafenden Körper

Von Nadine Effert

Sei es im Bus, beim Einkaufen oder bei der Arbeit: Narkoleptiker werden urplötzlich von einer bleiernen Schläfrigkeit überfallen. Schuld an der seltenen „Schlafkrankheit“ ist eine gestörte Schlaf-Wach-Regulation. Die Ursache sitzt im Gehirn, wo bestimmte Nervenzellen zerstört sind. Was dazu führt, ist Gegenstand der Forschung.

Wer unter Narkolepsie leidet, erhält von Mitmenschen schnell den Stempel „Faulpelz“ aufgedrückt oder wird in der Arbeitswelt als erwerbsunfähig aussortiert. Hinter diesem Verhalten steckt das Unwissen, dass es sich bei den plötzlichen Einschlafattacken um eine ernstzunehmende Krankheit handelt, die auf organische Ursachen zurückzuführen ist: Die für die Schlaf-Wach-Regulation zuständige Gehirnregion ist bei Betroffenen dauerhaft gestört. Die Folge: Es wird zu wenig Hypocretin produziert. Der Botenstoff bestimmt,

gemeinsam mit weiteren Schlafhormonen, wann wir wach sind und wann wir schlafen.

Ursachenforschung für neue Therapien

„Allerdings ist die Ursache für den Untergang der Nervenzellen im Zwischenhirn noch unklar“, erklärt Dr. med. Ulf Kallweit, Direktor des Instituts für Schlafmedizin und Narkolepsie-Zentrums an der Helios-Klinik Hagen Ambrock. Ein aktueller Ansatz sei die Annahme, dass das körpereigene Immunsystem die Hypocretin-produzierenden Nervenzellen angreift und

zerstört. Forscher tüfteln derzeit an der Entwicklung von Medikamenten, die das Immunsystem beeinflussen. Auch was beim Dopaminmangel bei Parkinson-Patienten bereits funktioniert, könnte in Zukunft Narkoleptikern helfen: den fehlenden Botenstoff Hypocretin ersetzen. Allerdings, so der Schlafmediziner, ist es bislang noch nicht gelungen, „die Substanz in ausreichender Menge in das Gehirn zu bekommen“.

„Ein plötzlicher Verlust der Muskelspannung ist auffälliges Symptom der Schlafkrankheit.“

Nachtschlaf werden mitunter falsch eingeordnet oder banalisiert. Psychische Störungen oder soziale Isolation können die Folge sein. „Die Differenzialdiagnostik ist in der Tat verbesserungswürdig. Die Zeit zwischen Auftreten der Symptome

und Diagnose muss noch kürzer werden“, bestätigt Dr. Kallweit. Einfacher ist die Diagnosestellung beim Auftreten einer Kataplexie. Der totale oder teilweise Verlust der Muskelspannung kann zur Gefahr werden: Nicht selten wachen Patienten nach einer Attacke etwa mit einem abgebrochenen Zahn oder einer Bänderdehnung auf. Zur Behandlung der Symptome stehen wirksame Medikamente zur Verfügung. Und verhaltenstherapeutische Maßnahmen helfen Narkoleptikern einen Rhythmus zu finden, mit dem sie die unheilbare Krankheit dominieren – und nicht umgekehrt.

Bewusstsein für Symptome schärfen

Laut Schätzungen der Deutschen Gesellschaft für Schlafmedizin (DGSM) leiden in Deutschland etwa 40.000 Menschen – darunter 20 Prozent Kinder – unter dem nicht kontrollierbaren Schlafdrang. Viele wissen gar nicht, dass sie Narkolepsie haben. Symptome wie Tages-schläfrigkeit oder gestörter

ANZEIGE



HELLWACH DURCHS LEBEN
NEUE PERSPEKTIVEN FÜR PATIENTEN

Bioprojet entwickelt auf der Basis eigener Grundlagenforschung neue Therapieoptionen mit dem Ziel, schwerwiegende Schlafkrankheiten zu lindern und die Lebensqualität von Patienten zu steigern.

Unsere Vision ist es, die Lebensperspektiven von Menschen mit ernsthaften Schlafkrankungen nachhaltig zu verbessern. Um dieses zu verwirklichen, arbeitet Bioprojet weltweit mit Forschern, Ärzten und anderen Spezialisten im Gesundheitswesen zusammen.

bioprojet DEUTSCHLAND
Bioprojet Deutschland GmbH
Bismarckstr. 63 · 12169 Berlin · Tel.: 030/34655460-0
info@bioprojet.de · www.bioprojet.de

Häufigste Auslöser für eine Kataplexie



Lachen	87%
Scherzen	73%
Ärger	68%
Aufregung	65,6%
Überraschung	58,1%
Stress	54%
Sorge	50%
Sex	22%

Quelle: adaptiert von Anic-Labat et al. "Sleep". 1999; 22:77.

Warten auf den großen Durchbruch

Von Tobias Lemser

Wirkungsvolle Medikamente sind bei der Behandlung seltener Erkrankungen rar gesät. Um der Forschung einen Schub zu geben und letztlich die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern, sind Fördergelder und der Wissensaustausch immens wichtig. Lichtblicke gibt es jedoch, wie etwa bei der Behandlung von Hämophilie-Patienten.

Zunächst klingt es nach einer guten Nachricht, wenn nur wenige Menschen von einer Krankheit betroffen sind. Schaut man jedoch hinter die Zahlen, wird vielen Patienten genau das zum Verhängnis. Denn je kleiner der Kreis der Personen ist, die an einer bestimmten Erkrankung leiden, desto weniger ist in der Regel über Ursachen bekannt. Nur für einen Bruchteil der „Seltene“ gibt es Medika-

mente. Nicht nur medizinische und ökonomische Gründe erschweren die Versorgung, auch strukturelle. Beispiel Aquagenic Urticaria: Dahinter steckt eine extrem seltene Krankheit, die bei Betroffenen schmerzhafte Ausschläge bei Kontakt mit Wasser verursacht. Weltweit sind nur etwa 100 Menschen von der sogenannten „Wassernesselsucht“ betroffen. Da wird es allein schon zur Mammutaufgabe, eine aussagekräftige Patientenstudie auf die Beine zu stellen.

Vernetzte Forschung macht Hoffnung

Doch was kann getan werden, um verlässliche Forschungsergebnisse zu erhalten? Die einzig reelle Chance, Therapien zu entwickeln, besteht nur dann, wenn die unterschiedlichen Forschungseinrichtungen und Institute ihre Ergebnisse weltweit konsequent untereinander austauschen – auch wenn von den Forschungsbemühungen, die mit sehr hohen Kosten verbunden sind, letztlich im Einzelfall nur eine kleine Gruppe Patienten profitiert. Umso wichtiger sind deshalb Fördergelder. So zum Beispiel von der Bundesregierung, die die Forschung an seltenen Erkrankungen mit insgesamt

rund 20 Millionen Euro unterstützt. Positive Effekte erhoffen sich alle Beteiligten zudem vom Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE), dessen vorrangige Ziele in der Förderung der Bildung von Fachzentren und der Lancierung weiterer Projekte und Aktionen liegen.

Neue Medikamente in der Pipeline

Fakt ist: Das Wissen um die genauen Ursachen der einzelnen Erkrankungen ist Basis dafür, dass auf diesem Gebiet engagierte Pharmaunternehmen die Entwicklung neuer Medikamente vorantreiben können. Mit dem Ziel, den betroffenen Patienten zu mehr Lebensqualität zu verhelfen oder im Idealfall gar Krankheiten heilen zu können. Beispiel Hämophilie: Dank hochmoderner Therapien müssen sich Patienten weniger oft Gerinnungsfaktoren spritzen. Ein immenser Fortschritt im Vergleich zu früheren Jahren, der auch für andere Erkrankungen Mut machen sollte. Grund zur Hoffnung gibt es: Laut Verband Forschender Arzneimittelhersteller (vfa) befinden sich derzeit rund 1.500 Medikamente gegen seltene Krankheiten in der Entwicklung. ●

Hämophilie: Daten und Fakten

Sie haben Hämophilie, wenn in Ihrem Blut ein Protein zur Kontrolle der Blutgerinnung fehlt.

440.000 Menschen weltweit haben eine Hämophilie.

180.000 dieser Menschen haben eine diagnostizierte Hämophilie A (Mangel an Gerinnungsfaktor VIII) oder B (Mangel an Gerinnungsfaktor IX).

Die meisten Menschen mit Hämophilie sind Männer.

Frauen sind Träger des Hämophilie-Gens und vererben dieses weiter.

„Nur einem Bruchteil der Patienten stehen wirkungsvolle Medikamente zur Verfügung.“

FOKUSINTERVIEW

„Die Hämophilie verliert ihren Schrecken“

Das Hämophilie-Zentrum der Universitätsklinik Bonn ist deutschlandweit das Größte seiner Art. Hier wird rund ein Fünftel aller schwer betroffenen Patienten mit Bluterkrankungen behandelt. Prof. Dr. med. Johannes Oldenburg, Direktor am Zentrum für Seltene Erkrankungen in Bonn, erläutert, welche neuen Therapieansätze es gibt und wie sie ein nahezu normales Leben ermöglichen.

Prof. Oldenburg, was ist charakteristisch für die Krankheit Hämophilie? Die Hämophilie ist eine erbliche schwere Störung der Blutgerinnung, bei der der Gerinnungsfaktor VIII beim Typ A oder IX beim Typ B fehlt. Dadurch kann es zu unterschiedlich schweren – mitunter sogar lebensgefährlichen – Blutungen in Muskulatur, Gelenken oder inneren Organen kommen. Die ersten Symptome, in der Regel Hämatome, treten auf, wenn ein Kleinkind anfängt zu krabbeln. Ab diesem



Zeitpunkt kann es jederzeit auch zu Gelenkblutungen kommen.

Wie unterscheiden sich heutige Beschwerden im Vergleich zu früher? Vor 1960 hatten Hämophilie-Patienten eine mittlere Lebenserwartung von weniger als 20 Jahren, alle großen Gelenke waren bereits im jugendlichen Alter zerstört. Erst

die regelmäßige Gabe von Gerinnungsfaktorkonzentrat ab Anfang der 1970er-Jahre reduzierte die Gelenkblutungen. Auch heute sind Gelenkschäden nicht immer vermeidbar, jedoch treten sie oft erst im Erwachsenenalter auf.

Wie sieht eine gute Prophylaxe aus? Hämophilie-Patienten spritzen sich etwa dreimal pro Woche intravenös ein Gerinnungsfaktorenkonzentrat. Ziel ist es, eine Mindestaktivität des Gerinnungsfaktors von ein bis zwei Prozent aufrechtzuerhalten. Damit kann die Zahl von Blutungseignissen stark verringert werden.

Gibt es neue Therapien, mit denen Blutungen weiter reduziert werden? Ja, inzwischen stehen neue gentechnisch hergestellte Faktorenkonzentrate mit verlängerter Wirkdauer zur Verfügung. Die Technologien hierfür sind Modifikationen der F8-Protein-Sequenz, Fusionen des Gerinnungsfaktors VIII/IX mit einem Albumin oder IgG-Anteil sowie Pegylierung, wobei

es sich um eine chemische Modifikation des FVIII/FIX-Proteins handelt. Damit wird die Halbwertszeit für den Gerinnungsfaktor VIII von zwölf auf 18 Stunden und für den Faktor IX von 20 auf 100 Stunden verlängert. Dies erlaubt es Hämophilie B-Patienten, sich bei verbessertem Blutungsschutz nur noch alle ein bis zwei Wochen spritzen zu müssen.

Könnte es für Hämophilie-Patienten künftig möglich sein, ein nahezu normales Leben zu führen? In klinischen Studien sind derzeit kleine Biomoleküle, die nur noch alle ein bis vier Wochen unter die Haut gespritzt werden. Diese imitieren die FVIII-Aktivität oder hemmen Gegenspieler der Gerinnung wie das Antithrombin oder das TFPI-Protein. Vielversprechend scheinen auch Gentherapie-Studien der Hämophilie A und B zu sein, wo FVIII-/FIX-Wirkspiegel von über 30 Prozent erreicht und damit spontane Blutungen verhindert werden.

Wer die Diagnose einer seltenen Krankheit erhält, hat häufig schon einiges durchgemacht. Neben den körperlichen Beschwerden und der Ungewissheit haben viele bereits eine Odyssee an Arztbesuchen hinter sich. Hinzu kommen Berührungängste, mit denen Betroffene immer wieder konfrontiert werden – insbesondere, wenn die Erkrankung offensichtlich ist.

Wissen schützt vor Isolation

Beispielhaft hierfür sind seltene Hautkrankheiten, wie die Epidermolysis bullosa, bei der sich durch Wärme oder Kratzen Hautblasen bilden. Das Schwierige dieser genetisch bedingten Erkrankung: Da die Haut der Betroffenen besonders verletzlich ist, entstehen häufig Wunden, die mehrmals täglich versorgt werden müssen. Traurig aber wahr: Zusätzlich zur medizinischen und kosmetischen Problematik kommt für Erkrankte häufig der Kampf um soziale Anerkennung – sei es aufgrund von Abneigungsgefühlen oder aus Angst vor Ansteckung.

Doch selbst im Umgang mit Erkrankungen, die weniger offensichtlich sind, haben viele Mitmenschen eine Hemmschwelle, wenn sie um die Krankheit wissen. So auch bei der Hämophilie, der sogenannten Blutererkrankung. Sie

„Betroffene wollen und müssen nicht immer in Watte gepackt werden.“

LEBEN MIT HÄMOPHILIE

Nähe statt Distanz

Isolation, Unverständnis, schwierige Eingliederung in Schule und Arbeitswelt: Viele Patienten seltener Krankheiten haben mit Berührungängsten ihrer Mitmenschen zu kämpfen. Da oftmals schon die Kleinsten von seltenen Erkrankungen betroffen sind, sollten Eltern viel Aufklärungsarbeit im Umfeld leisten.

Von Tobias Lemser

kann bereits im Kleinkindalter gerade nach Stürzen zu Einblutungen in den großen Gelenken führen. Um Missverständnisse und drohende Ausgrenzung von Beginn an zu vermeiden, ist es vor allem erforderlich, über die Erkrankung aufzuklären.

Denn Hämophilie bedeutet nicht, wie oftmals angenommen, dass betroffene Kinder nicht auf den Spielplatz dürfen. Ganz im Gegenteil: Sportliche Betätigung wird sogar weitestgehend empfohlen. Eine geschulte Koordination und trainierte Muskulatur beugt Unfällen vor und stützt die Gelenke. Experten raten, bereits bei Kleinkindern präventiv die Ge-

schicklichkeit und Bewegungskoordination gezielt zu fördern. Hierfür eignen sich Aktivitäten wie Babyschwimmen oder Kinderturnen.

Alltagsproblemen frühzeitig begegnen

Das Gute: Dank immer wirkungsvollerer Injektionen unterscheiden sich hämophile Kinder heute nur noch minimal von gesunden. Sie können problemlos in die Schule und später in die Arbeitswelt eingegliedert werden. Dennoch muss der Schutz vor Verletzungen wie im Sportunterricht an erster Stelle stehen. Gleiches gilt für die eigenen vier Wände: Wichtigste Maßnahmen sind das Abpolstern von scharfen Kanten an Möbeln oder das Verlegen rutschfester Teppiche. Fakt ist: Eine gute körperliche Gesamtsituation – gerade bei Hämophilie-Patienten – erhöht nicht nur die Lebensqualität, sondern ist der Schlüssel zur Integration in das soziale Umfeld. ●

WERBEBEITRAG | UNTERNEHMENS PORTRÄT

Hämophilie facettenreich behandeln

Novo Nordisk hat sich zum Ziel gesetzt, neben der Entwicklung innovativer Medikamente Mittel und Wege zur Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit Gerinnungsstörungen zu finden. Dabei steht die Gelenkgesundheit im Fokus.



Benjamin Gray, kanadischer Patient mit Hämophilie A.

Zeitlebens an einer angeborenen Blutgerinnungsstörung zu leiden, bedeutet für viele Hämophilie-Patienten eine erheblich verminderte Lebensqualität. Bundesweit leiden bis zu 10.000 Menschen an Hämophilie, die mit schmerzhaften Gelenkblutungen einhergeht. Ohne die stetige Gabe von Gerinnungsfaktoren führt die Erkrankung zu bleibenden schweren Schädigungen der Gelenke.

Novo Nordisk liegt viel daran, die Versorgung von Menschen mit Hämophilie zu verbessern. Deshalb engagiert sich das Pharmaunternehmen neben der Erforschung von Medikamenten auch in der Verbesserung der Versorgungsleistungen. Zusammen mit Hämophiliezentren unterstützt es Trainingskurse für junge Patienten und Eltern, um das Spritzen zu erlernen.

Da die Erhaltung der Gelenkgesundheit für eine gute Lebensqualität wichtig ist, richtet Novo Nordisk ein weiteres Augenmerk auf die Fortbildung von Physiotherapeuten. Hierfür steht die eigens gegründete HaemAcademy zur Verfügung. Zusammen mit den Patientenorganisationen werden zusätzlich Ernährungskurse und Sportprogramme unterstützt. Patienten, die gerne weltweit unterwegs sind, bekommen mit der App HaemTravel™ praktische Gesundheitstipps für Reisen an die Hand.

Mit freundlicher Unterstützung der Novo Nordisk Pharma GmbH

WERBEBEITRAG | VEREINS PORTRÄT

Spritzen, um nicht zu bluten

„Verkrüppeln, verarmen, verbluten“ hieß früher das Los der Hämophilen. Heilen kann man Hämophilie bis heute nicht. Moderne Medikamente ermöglichen den Betroffenen aber ein weitgehend „normales“ Leben.

Vor einem Schnitt in den Finger braucht sich ein Bluter nicht zu fürchten. Wohl aber vor inneren Blutungen oder Gelenkblutungen. Schutz davor bieten Gerinnungspräparate, die in die Vene gespritzt werden müssen.

Und das bringt Probleme mit sich. Ganz besonders bei kleinen Kindern. Später lernen sie dann, sich den Faktor selbst zu injizieren. Doch was ist mit den Jugendlichen, die ihre Therapie verweigern? Oder mit den älteren Hämophilen, die unter Begleiterkrankungen und versteiften Gelenken leiden?

Die Deutsche Hämophiliegesellschaft (DHG) hat zum Ziel, für die Betroffenen und ihre Angehörigen in allen Lebenslagen da zu sein. Dazu gehört die Unterstützung im Einzelfall ebenso wie die Organisation von Familienwochenenden, „Spritzkursen“, Kinder- und Jugendfreizeiten oder 50+-Veranstaltungen. Gegen-



Bluter müssen sich regelmäßig den fehlenden Gerinnungsfaktor in die Vene spritzen.

über Ärzten, der Pharmaindustrie, den Krankenkassen und der Politik setzt sich die DHG für eine bestmögliche Behandlung sowie eine größtmögliche Präparatesicherheit ein.

Durch verunreinigte Präparate wurden in den 1970-er und 1980-er Jahren tausende Bluter mit HIV und Hepatitis-C-Viren infiziert. Für die noch lebenden Opfer des „Blutskandals“ fordert die DHG eine gerechte und dauerhafte Entschädigung.

Wenn alle Kraft schwindet

Von Wiebke Toebelmann

Ob wir einen Hundert-Meter-Lauf machen oder Gegenstände aufheben – alle Handlungen sind nur möglich, weil unsere Muskeln mit unserem Nervensystem zusammenarbeiten. Ist die Muskeltätigkeit geschwächt, kommt dieser ausgeklügelte Bewegungsapparat buchstäblich ins Wanken. Die Folgen sind sogar lebensbedrohlich.

Bei vielen seltenen Muskelerkrankungen (Myopathien) verlieren die Betroffenen meist nicht nur die Fähigkeit sich zu bewegen, sondern auch die Atemfunktion wird zunehmend beeinträchtigt, wie etwa bei der Duchenne-Muskeldystrophie. Nicht überraschend also, dass die Lebenserwartung erheblich herabgesetzt ist. An seltenen Muskelerkrankungen leidet weniger als einer von 2000 Menschen in Deutschland. Wie so oft bei den „Orphan Diseases“, sind die Krankheitsbilder sehr kompliziert und die Ursachen zum Teil noch unbekannt.

Komplexe Prozesse im Körper

Was im Volksmund schlicht Muskelschwund genannt wird, tritt in rund

800 verschiedenen Formen auf und ist nicht immer, aber häufig erblich bedingt. So gibt es zum Beispiel die Glycogenspeicherkrankheiten, die zu den seltenen Stoffwechselerkrankungen zählen. Dabei ist der Energiestoffwechsel gestört und somit auch die Muskeltätigkeit beeinträchtigt. Bei den mitochondrialen Myopathien ist der Stoffwechsel der einzelnen Zellen gestört. Vor allem Zellen mit hohem Energiebedarf, wie Muskel- und Nervenzellen, werden geschädigt. Myotonen Dystrophien vom Typ Becker oder Duchenne liegt hingegen das Fehlen eines schützenden und

stabilisierenden Eiweißes (Dystrophin) in den Muskeln zugrunde.

Wenig Therapien vorhanden

Zentral ist zunächst, wie bei allen seltenen Krankheiten, eine handfeste Diagnose. Diese erfolgt am besten interdisziplinär und an einem der 27 Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland. Was die Behandlung betrifft, gibt es für insgesamt nur einen Bruchteil aller Muskelerkrankungen medikamentöse Therapien, weil man zu wenig über die Ursachen der einzelnen Krankheiten und Syndrome weiß. Die Hoffnungen

liegen auf der Genforschung, die erbliche Defekte aufdecken soll. Doch auch, wenn die meisten seltenen Muskelerkrankungen noch nicht behandelbar sind – es wird viel für die Lebensqualität der Patienten getan. Die Maßnahmen reichen von Physiotherapie und Orthopädie bis hin zur Herztransplantation. An der Betreuung sollten Spezialisten aus verschiedenen Gebieten beteiligt sein, zudem ist auch psychologische Beratung oft unabdingbar. Ganz wichtig sind Hilfsmittel, die körperliche Einschränkungen ausgleichen. Zum Angebot der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke gehören etwa ein Hilfsmittelberatungszentrum sowie barrierefreie Wohnungen, in denen die Hilfsmittel im häuslichen Umfeld getestet werden können. ●

„Was im Volksmund Muskelschwund genannt wird, tritt in 800 verschiedenen Formen auf.“

WERBEBEITRAG | INTERVIEW

„Anzeichen früh deuten“



Für Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie gehört die Abnahme der Atemfunktion zum Krankheitsverlauf. Dr. Jörg Große-Onnebrink, Leiter der Abteilung für Pädiatrische Pneumologie im Universitätsklinikum Münster, erläutert, wie die Symptome erkannt und behandelt werden können.

Wie äußert sich eine eingeschränkte Atemfunktion bei Duchenne-Patienten? Zum Beispiel durch einen zu schwachen Hustenstoß. Bei Infekten lässt sich dann das Sekret aus den Atemwegen nicht mehr gut

hochhusten, was zu Erstickenanfällen führen kann. Durch die reduzierte Atemmuskulatur kommt es zu Atempausen, die sich zuerst im Schlaf zeigen.

Wie stellen Sie als Arzt die Abnahme der Atemfunktion fest? Durch Messung der Lungenfunktion und der Hustenkraft. Im Schlaflabor wird zudem festgestellt, ob es Atemaussetzer gibt oder der Gasaustausch eingeschränkt ist. Wenn das der Fall ist, kann man mit einem Beatmungsgerät und einem Gerät zur Unterstützung des Hustenstoßes helfen und die Lebensqualität ebenso wie die Lebenserwartung verbessern.

Welche Anzeichen kann der Patient selbst bemerken? Typische Symptome sind Kopfschmerzen, Tagesmüdigkeit, Leistungsabfall und Verhaltensänderungen. Wichtig ist, Anzeichen früh zu deuten. Der behandelnde Arzt sollte regelmäßig danach fragen.

Wie kann man den Patienten helfen? Sie sollten in spezialisierten Zentren betreut werden. Wesentliche Bausteine sind die Kortisontherapie und die Versorgung mit Hilfsmitteln, eine intensive orthopädische Betreuung und die frühzeitige Behandlung der eintretenden Atem- und Herzschwäche. Große Hoffnung setzen wir in gentherapeutische Verfahren, die zurzeit sehr intensiv beforscht werden.

Mit freundlicher Unterstützung von Santhera (Germany) GmbH

www.santhera.de

Seltene Krankheiten – Daten und Fakten

Weltweit sind etwa **350 Millionen** Menschen von seltenen Krankheiten betroffen.

In Europa leben etwa **30 Millionen** Menschen mit seltenen Krankheiten.

Würden alle Menschen mit seltenen Erkrankungen in einem Land leben, wäre es das **dritt bevölkerungsreichste Land** der Welt.

Etwa **50 Prozent** der Menschen mit seltenen Krankheiten **sind Kinder**.

30 Prozent der Kinder mit seltenen Krankheiten erleben ihren **fünften Geburtstag nicht**.

Seltene Krankheiten sind für **35 Prozent** der Todesfälle im ersten Lebensjahr verantwortlich.

WERBEBEITRAG | INTERVIEW

„Den ‚Nonsense‘ stoppen ist unser Ziel“

PTC Therapeutics entwickelt innovative Therapien für Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie und in anderen seltenen Erkrankungen mit zugrundeliegender „Nonsense“-Mutation.



Dr. med. Guido Schopen, Geschäftsführer der PTC Therapeutics (D-A-CH Region) über Innovationen in Forschung und Entwicklung

Wofür steht „PTC“? PTC Therapeutics ist ein biopharmazeutisches Unternehmen mit Stammsitz in New Jersey, USA. „PTC“ steht für „Post Transcriptional Control“ – der Name reflektiert die wissenschaftliche Plattform des Unternehmens: PTC erforscht und entwickelt innovative Arzneimittel, die die Übertragung genetischer Informationen kontrollieren und damit Fehlsteuerungen bei der Produktion lebensnotwendiger Proteine korrigieren können. Die Pipeline von PTC Therapeutics ist fokussiert auf schwere und seltene Erkrankungen, Orphan Diseases, bei denen es derzeit keine ausreichenden oder kausalen therapeutischen Optionen gibt. Der Sitz der PTC Therapeutics Germany GmbH ist in Frankfurt/Main.

Was genau ist eine Duchenne-Muskeldystrophie, kurz DMD? Die Duchenne-Muskeldystrophie ist eine seltene, vererbte Muskelerkrankung, die sich schon in der frühen Kindheit manifestiert. Eine Mutation im Dystrophin-Gen führt dazu, dass das funktionelle Strukturprotein Dystrophin in den Muskelzellen fehlt. Folge ist die Degeneration der Skelett-, Zwerchfell- und Herzmuskulatur. Betroffene versterben meist zwischen dem 20. und 30. Lebensjahr. Bislang gab es keine zugelassene Therapie, die den Dystrophin-Mangel als Grund der DMD ursächlich behandeln kann. Vorhandene Behandlungsansätze zielen auf eine Linderung der Symptome und eine Reduktion von Komplikationen.

Was ist eine Nonsense-Mutation? In circa zehn bis 15 Prozent der Fälle liegt die Ursache der DMD in einer Nonsense-Mutation im Dystrophin-Gen, kurz nmDMD. Diese Mutation führt auf

der Messenger-RNA, kurz mRNA, zu verfrühten Stopp-Codons. Im Rahmen der Translation führen verfrühte Stopp-Codons beim Ablesen der genetischen Information durch Ribosomen zu einem vorzeitigen Abbruch der Proteinbildung. Es resultiert ein verkürztes und nicht-funktionsfähiges Dystrophin-Muskelprotein.

Wie kann der „Nonsense“ gestoppt werden? PTC Therapeutics entwickelt innovative therapeutische Wirkmechanismen bei einer Vielzahl seltener Erkrankungen, bei denen zugrundeliegende Nonsense-Mutationen zur Störung der Bildung lebensnotwendiger Proteine führen. Somit wird die Nonsense-Mutation Angriffspunkt, um die zugrundeliegende Ursache von Erkrankungen zu behandeln: Die Wirkmechanismen führen zu einem „Überlesen“, auch read-through genannt, der durch die Nonsense-Mutationen verursachten verfrühten Stopp-Codons. Der „Stopp“ wird dadurch aufgehoben und funktionales Protein wiederhergestellt.

Im Falle der nmDMD wird bei diesen Patienten wieder funktionsfähiges Dystrophin gebildet. In kontrollierten klinischen Studien konnte gezeigt werden, dass dadurch die Progression der unaufhaltsam voranschreitenden Erkrankung verlangsamt werden konnte.

Was treibt Sie an? Nach mehr als 18 Jahren und Investitionen von mehr als 750 Millionen Dollar in Forschung und Entwicklung ist es PTC Therapeutics ge-



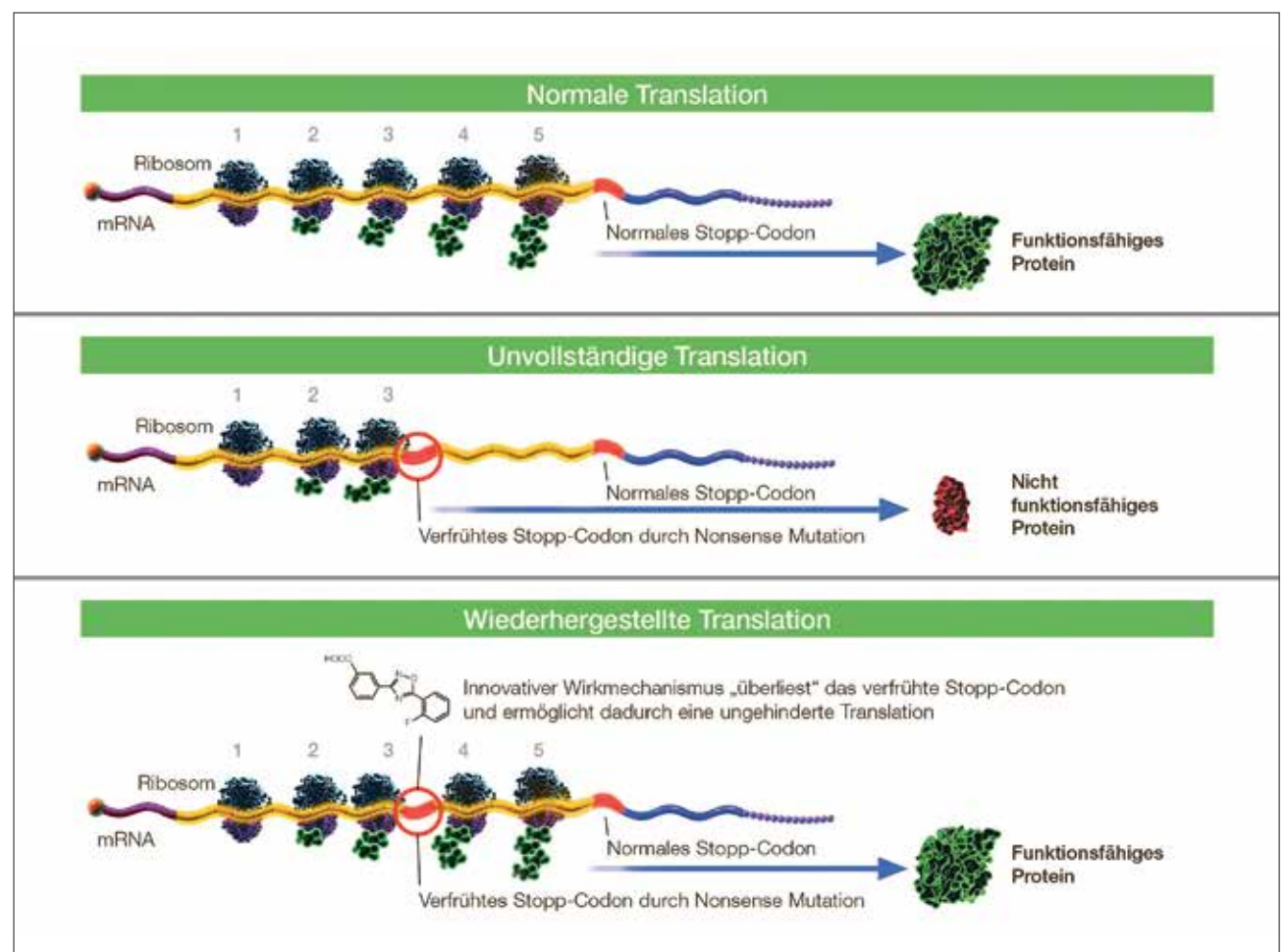
PTC Therapeutics – Gewinner des Galenus-von-Pergamon-Preis 2015 in der Kategorie Orphan Drugs

lungen, ein erstes, zugelassenes Medikament für definierte nmDMD-Patienten anbieten zu können. Mit dem Verständnis, dass es die Krankheitsprogression verlangsamen, aber dass man schon entstandenen Schaden nicht mehr reparieren kann, war es uns ein besonderes Anliegen, nach der erfolgten Zulassung Mitte 2014 im Sinne der Patienten keine Zeit zu verlieren: Innerhalb von nur drei Monaten konnten wir eine komplette Organisation aufbauen und dadurch in Deutschland – als erstem Land weltweit – die innovative Therapie anbieten. Der darauf folgende schnelle und umfassende Einsatz der Therapie in der Indikation

nmDMD reflektiert den hohen und ungedeckten Bedarf im Bereich seltener Erkrankungen. Wir sehen diese Akzeptanz aber auch als Wertschätzung der zugrundeliegenden Forschung, für die wir als Gewinner des Galenus-von-Pergamon-Preises 2015 in der Kategorie Orphan Drugs in Deutschland ausgezeichnet wurden.

Worin sehen Sie die größte Herausforderung? Darin, keine Zeit zu verlieren! Die kleinen DMD-Patienten sollten rechtzeitig identifiziert werden, um sie der qualifizierten Betreuung durch Spezialisten zuzuführen. Dabei ist interdisziplinäre Zusammenarbeit von entscheidender Bedeutung: Wenn der niedergelassene Kinderarzt einen ersten Hinweis auf eine Muskelerkrankung findet und diese Verdachtsdiagnose durch Labordiagnostik wie etwa eine ausgeprägte Erhöhung der Kreatinkinase erhärtet wird, sollte der Patient schnellstmöglich zum spezialisierten Neuropädiater überwiesen werden, zum Beispiel an ein Muskelzentrum der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. Dort kann durch stufenweise genetische Testung die Diagnose DMD und die zugrundeliegende Mutation bestätigt werden. Auch ist die DMD-Patientenorganisation Aktion Benni und Co. e.V. immer eine gute Anlaufstelle für Eltern und Betroffene, die weitergehende Informationen und Rat suchen.

www.ptcbio.de



Innovativer Wirkmechanismus ermöglicht die Wiederherstellung der gestörten Proteinproduktion.

Netzwerken ist alles

Von Wiebke Toebelmann

Wer selbst an einer seltenen Krankheit leidet oder einen Erkrankten in der Familie hat, fühlt sich oft allein. Umso wichtiger ist der Austausch mit anderen Betroffenen in Selbsthilfegruppen sowie Unterstützung durch Organisationen, die mit ihrem gebündelten Know-how den Betroffenen zur Seite stehen.

Nicht-diagnostizierte Patienten – Ihre Suche lieferte keine Treffer!

WERBEBEITRAG | VERBANDSPORTRÄT

Anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen am 28. Februar wollen Hunderttausende Patienten auf der ganzen Welt das Bewusstsein für das Rare-Disease-Movement stärken. Im Jahr 2017 lautet das Thema Forschung.

Stellen Sie sich vor, Sie würden im Internet nach Informationen suchen, und egal, was Sie eingeben, die Ergebnisse blieben aus. 30 Millionen Menschen in Europa leben mit einer seltenen Erkrankung und kennen vermutlich das Problem einer verzögerten Diagnose, der mehrfachen Arztbesuche, ohne Antworten, ohne Behandlung und ohne Aussicht auf Heilung.

Unter den Patienten, die um Antworten ringen, gibt es auch jene, bei denen mit hoher Wahrscheinlichkeit eine genetische Störung vorliegt, aber noch keine Diagnose gestellt werden konnte. Speziell um diese Patienten haben sich Organisationen gebildet, die zusammen mit der Rare-Disease-Community mobilisieren. Eine der jüngsten Maßnahmen dieser Gruppen und EURORDIS ist die gemeinsame Vorlage einer Liste von Empfehlungen, die auf die spezifischen Bedürfnisse von Patienten ohne Diagnose ausgerichtet sind, wie zum Beispiel den ethischen und verantwortungsbewussten internationalen Datenaustausch, um die klinische Diagnostik und die Erforschung neuer Erkrankungen zu fördern.

www.eurordis.org/de

WERBEBEITRAG | VEREINSPORTRÄT

Sichere Anästhesie

Das Ziel des Projektes OrphanAnesthesia ist die Erhöhung der Sicherheit von Patienten mit seltenen Erkrankungen vor, während und nach einer Narkose. Das Problem seltener Erkrankungen ist, dass es in den meisten Fällen nur wenig gesicherte Erkenntnisse über die Erkrankungen und noch weniger Wissen über potenzielle Besonderheiten bei Narkosen gibt. OrphanAnesthesia möchte dieses Wissen in Form von standardisierten Handlungsempfehlungen bündeln und den Beteiligten zur Verfügung stellen – kostenlos, uneingeschränkt und weltweit. Dies ist



Größeres Wissen erhöht die Sicherheit bei der Narkose.

uns schon für weit über 100 seltene Erkrankungen gelungen. Dafür arbeiten wir eng mit Wissenschaftlern aus der ganzen Welt zusammen, denn nur so lässt sich ein hoher Qualitätsstandard gewährleisten. Dieser Prozess ist aufwendig und kostenintensiv.

Wir lassen Menschen mit seltenen Erkrankungen nicht alleine. Helfen Sie mit und unterstützen Sie das Projekt!

www.orphananesthesia.eu

Die Telefone laufen heiß bei der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM). Nach vielen Jahren ist ein erstes Medikament für die Erkrankung Spinale Muskelatrophie (SMA) entwickelt worden.

Auch wenn es nur wenigen Menschen nützt, so gibt es dennoch Muskelkranken Hoffnung, dass auch für sie bald Heilung möglich sein könnte.

Seit mehr als 50 Jahren unterstützt die DGM mit der Förderung von Forschungsprojekten die Entschlüsselung von neuromuskulären Erkrankungen und die Entwicklung von wirkungsvollen Therapien.

Als Selbsthilfeorganisation mit mittlerweile über 8.300 Mitgliedern ist der Verein mit seiner langen Erfahrung die größte und älteste Organi-



Hoffnung gibt es, aber nur in kleinen Schritten.

sind zum Beispiel für viele Eltern, deren Kind an einer seltenen Krankheit leidet, eine unverzichtbare Anlaufstelle. Wie geht man damit um, wenn das Kind nicht mehr laufen kann? Wie können die Geschwister aufgeklärt werden? Wie lässt sich die niederschmetternde Diagnose verkraften – und womöglich die Nachricht, dass ein früher Tod unausweichlich ist? Der Erfahrungsaustausch ist für viele wichtig.

Patienten vernetzen sich

Selbsthilfegruppen sind aber nur ein Baustein in der Arbeit für und mit Patienten. Die größte deutsche Patientenorganisation, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), hat sich zum Ziel gesetzt, Ressourcen und Know-how zu bündeln und den Menschen mit seltenen Krankheiten sowohl Gehör als auch eine Stimme zu verleihen. Die meisten

der kleineren, oft krankheitsspezifischen Selbsthilfeorganisationen sind bei der ACHSE Mitglied, die ihre Plattform ständig erweitern möchte unter dem Motto „Nur ein großes Netz hat eine starke Stimme!“ Ein Informationsaustausch der Organisationen untereinander, Weiterbildungen, Anschub von Forschungsprojekten, Hilfe bei der Spezialistensuche, Awareness-Kampagnen, Beratungen zur Gesundheitspolitik – all das soll das Leben von Patienten und Angehörigen erleichtern. So ist die Hilfe zur Selbsthilfe bei den „Waisenkrankheiten“ ein nicht zu unterschätzender Faktor für mehr Lebensqualität. ●

WERBEBEITRAG | VEREINSPORTRÄT

Der Weg zum Medikament ist lang

sation für die Anliegen von Muskelkranken und ihren Angehörigen. Ihre vorrangigste Aufgabe sieht die DGM in der Information über die vielfältigen neuromuskulären Erkrankungen und ihre spezifischen Therapien. Bei Fragen zur Bewältigung der Erkrankungen oder zu geeigneten Hilfsmitteln und deren Genehmigung berät sie Hilfesuchende.

Mit Unterstützung der DGM ist nun an wenigen Kliniken in Deutschland die Therapie mit dem neuen Medikament möglich. Ein Beispiel, das nicht nur Eltern von betroffenen Kindern Mut macht, sondern auch für andere seltene Muskelerkrankungen Hoffnung gibt. Der Weg zum Medikament ist lang, aber dann kann es sehr schnell gehen.

www.dgm.org

ZU GUTER LETZT, ABER NICHT DAS LETZTE. EIN KOMMENTAR.

Am Ball bleiben!

Die öffentliche Wahrnehmung des Schicksals der „Waisen der Medizin“ wird größer – etwa dank engagierter Patientenorganisationen oder auch erfolgreicher Aktionen wie der Ice Bucket Challenge im Jahr 2014, mithilfe derer 190 Millionen Euro für die ALS-Forschung gesammelt werden konnten. Auch die Politik hat Handlungsbedarf erkannt, Pharmaunternehmen sehen neue Chancen durch die Eroberung von Nischenmärkten, und die Wissenschaft seltener Krankheiten hat sich vom Stigma einer scheinbar bedeutungslosen „Orchideen“-Forschung befreit.



So weit, so gut. Doch noch immer dauert es in der Regel zu lange, bis korrekte Diagnosen gestellt werden, zu selten sind wirksame Therapiemöglichkeiten – trotz der großen Fortschritte in der Entwicklung von Orphan Drugs. Die über 7.000 seltenen Krankheiten stellen alle Beteiligten auch weiterhin vor besondere Herausforderungen, die nur durch gemeinsames Handeln und eine verbesserte Koordination aller Akteure des Gesundheitswesens gemeistert werden können.

Nadine Effert
Chefredakteurin

IMPRESSUM

Projektmanager
Svenja Baumgärtner
svenja.baumgaertner@reflex-media.net

Redaktion
Nadine Effert, Tobias Lemser,
Wiebke Toebelemann, Frank Wagner

Layout
Juan-F. Gallwitz
layout@reflex-media.net

Fotos
Thinkstock / Getty Images

Druck
BVZ Berliner Zeitungsdruck GmbH

V.i.S.d.P.
Redaktionelle Inhalte:
Nadine Effert
redaktion@reflex-media.net

Weitere Informationen:
Carolin Frank
carolin.frank@reflex-media.net

Reflex Verlag GmbH
Hackescher Markt 2–3
D-10178 Berlin
T 030 / 200 89 49-0

www.reflex-media.net

Eine Publikation der Reflex Verlag GmbH
am 30. Januar 2017 in DIE WELT und
WELT kompakt.

Der Reflex Verlag und DIE WELT sind rechtlich
getrennte und redaktionell unabhängige
Unternehmen.

Inhalte von Werbebeiträgen wie Unternehmens- und Produktporträts, Interviews, Anzeigen sowie Gastbeiträgen und Fokusinterviews 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.

Der Reflex Verlag greift aktuelle Themen auf, recherchiert zielgruppengenau die Hintergründe und den Markt. Ergebnis sind Publikationen, die gespickt sind mit neuesten Daten, Kommentaren und Beiträgen von weltweit angesehenen Experten und Journalisten. Verständlich aufbereitet und sorgfältig recherchiert für Leser, die eine unabhängige Redaktion zu schätzen wissen.

Unsere nächste Ausgabe



Energie – das Ende der Wende?

Die Energiewende ist in aller Munde. Vor allem aus der Politik ist die zunehmende Dringlichkeit der Thematik zu spüren, weltweit. In Deutschland ist das Ziel der Wende, bis zum Jahr 2050 die Energie hauptsächlich aus regenerativen Quellen wie Wind- und Wasserkraft, Sonnenenergie, Geothermie oder nachwachsenden Rohstoffen zu gewinnen.

Mehr am 7. Februar unter anderem im Handelsblatt. Und für alle, die nicht warten möchten, ab dem 6. Februar in unserer „Reflex Verlag“ App. Zum Download einfach den QR-Code scannen.



WIR SIND DABEI

Evangelische Kliniken Gelsenkirchen 3
Munckelstraße 27
45879 Gelsenkirchen
info@evk-ge.de

HRA Pharma Deutschland GmbH 4
Massenbergstraße 9–13
44787 Bochum
info-de@hra-pharma.com

Verband Forschender Arzneimittelhersteller e.V. 4
Hausvogteiplatz 13
10117 Berlin
info@vfa.de

Bioprojet Deutschland GmbH 5
Bismarckstraße 63
12169 Berlin
info@bioprojet.de

CSL Behring GmbH 6
Philipp-Reis-Straße 2
65795 Hattersheim am Main
haemophilie@cslbehring.com

Novo Nordisk Pharma GmbH 7
Brucknerstraße 1
55127 Mainz
KD_Service@novonordisk.com

Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V. 7
Neumann-Reichardt-Straße 34
22041 Hamburg
dhg@dhg.de

Santhera (Germany) GmbH 8
Arnulfstraße 199
80634 München
dmd-info.de@santhera.com

PTC Therapeutics Germany GmbH 9
THE SQUAIRE 12 – Am Flughafen
60549 Frankfurt am Main
info@ptcbio.com

OrphanAnesthesia – ein Projekt der Deutschen Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin e.V. 10
Roritzerstraße 27
90419 Nürnberg
info@orphananesthesia.eu

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. 10
Im Moos 4
79112 Freiburg
info@dgm.org

EURORDIS-Rare Diseases Europe 10
Plateforme Maladies Rares
96, rue Didot
75014 Paris, Frankreich
eurordis@eurordis.org

CHIESI GmbH 12
Gasstraße 6
22761 Hamburg
info.de@chiesi.com



	UNTERNEHMEN	ATEMWEGE	NEONATOLOGIE	SELTENE ERKRANKUNGEN	TRANSPLANTATION	
						

Das Leben festhalten.

Als familiengeführter Arzneimittelhersteller wissen wir, wie kostbar schöne Momente sind.

Dafür arbeiten wir intensiv an Therapieoptionen, die Menschen mit Seltene Erkrankungen wie Mukoviszidose, Lipoproteinlipasedefizienz oder Limbusstammzellinsuffizienz helfen. Jeden Tag.

Wir forschen weltweit, um unsere Produkte weiter zu entwickeln. Hilfreiche Informationen rund um unsere modernen, nachhaltigen Ansätze finden Sie unter:

www.chiesi.de/seltene-erkrankungen

Mehr Chiesi-Momente unter www.chiesi.de

