

SELTENE KRANKHEITEN



Lesen Sie
heute auch



www.seltene-krankheiten-info.de
EINE PUBLIKATION DES REFLEX VERLAGES Juli 2025

**REFLEX
VERLAG**

ALLEIN AUF HOHER SEE?



Navigationshilfe bei **C3-Glomerulopathie** & **IgA-Nephropathie**
unter www.seltene-nierenerkrankungen.de

Verständlich erklärt

Entstehung, Symptome
und Behandlung

Experten-Finder

Hier finden Sie
spezialisierte Zentren

Ernährung, Sport & Psyche

Leben mit einer
seltenen Erkrankung



seltene
NIEREN
ERKRANKUNGEN



Eine Initiative von

 **NOVARTIS**



Nelia-App

Mehr Unterstützung
im Alltag mit einer seltenen
Nierenerkrankung

GRUSSWORT

Macht für Veränderungen

Wissen ist Macht, sagte der englische Philosoph Francis Bacon ganz im Zeichen der Aufklärung. Wissen ist aber genau das, was im Fall von seltenen Krankheiten fehlt – oder über den Globus verteilt ist. Und so entsteht bei Betroffenen und deren Angehörigen ein Gefühl kompletter Ohnmacht. Wir kratzen die vorhandenen Schnipsel an Wissen für Sie zusammen – für ein geschärftes Bewusstsein und eine gestärkte Gesundheitskompetenz.



Nadine Effert
Chefredakteurin

Was sind die Ursachen Seltener Erkrankungen? Welche Schwierigkeiten bringen sie mit sich – grundsätzlich und im Alltag der Betroffenen? Welche Therapien stehen zur Verfügung? Wie können die Seltene besser erforscht werden? Auf diese Fragen haben wir Antworten gefunden mit dem Ziel, eine fundiertere Wissensbasis zu schaffen, um den Herausforderungen dieser Erkrankungen ein Stück weit besser begegnen zu können.

INHALTSVERZEICHNIS

LEITARTIKEL	Wissen, dass es sie gibt – 4
NIERENERKRANKUNGEN	Symptome sind oft unspezifisch – 6
TENOSYNOVIALER RIESENZELLTUMOR	„Frühe Therapie schützt vor Zerstörung von Gelenken“ – 8
PRIMÄR BILIÄRE CHOLANGITIS	Frauen weitaus häufiger betroffen – 10
THERAPIEN	Die Gene im Fokus – 12
VERSORGUNG IM ALTER	Hoffnungsträger Digitalisierung – 14

JETZT SCANNEN

Lesen Sie spannende Artikel dieser Ausgabe online, und sichern Sie sich ein kostenfreies Digital-Abo.

www.seltene-krankheiten-info.de
www.reflex-portal.de

Für uns steht die bestmögliche Lesbarkeit der Texte an erster Stelle.

Deshalb verwenden wir in der Publikation auch das generische Maskulinum – diese Personenbezeichnungen stehen für alle Geschlechter.



Das Papier dieser Reflex-Verlag-Publikation stammt aus verantwortungsvollen Quellen.



Folge uns auf Instagram, und verpasse keine Ausgabe mehr.



@reflexverlag

Wissen, dass es sie gibt

LEITARTIKEL | VON NADINE EFFERT

Es gibt Menschen mit Krankheiten, die alles andere als leicht zu diagnostizieren sind und für die es kaum effektive Therapien gibt: Die Rede ist von seltenen Krankheiten. Trotz der immensen Defizite sind auch positive Entwicklungen und neue Impulse aus dem Regierungsumfeld zu verzeichnen.

Von A wie Aarskog-Syndrom bis Z wie zerebelläre Ataxie: Bis zu 8.000 Seltene Erkrankungen, auch Orphan Diseases genannt, sind bekannt. Jedes Jahr kommen rund 250 Krankheiten hinzu. Manche von ihnen sind so rar, dass sie bisher weltweit bei nur einigen Menschen diagnostiziert wurden. Dazu gehört der Ribose-5-Phosphat-Isomerase-Mangel, eine angeborene Stoffwechselstörung, die zu allgemeinen Entwicklungsverzögerungen und eingeschränkter Kontrolle über Bewegungen und Motorik führt. Per Definition gilt in der EU eine Krankheit als selten, wenn höchstens fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Das Feld der Seltenen zeigt sich sehr heterogen, mit teils komplexen Krankheitsbildern – darunter spezielle Krebsarten, Stoffwechselerkrankungen



Mutationen in Genen oder Chromosomenabschnitten sind meistens Ursache einer seltenen Krankheit.

iStock/Natali_Mis

oder Krankheiten der Muskeln und Nerven. Mit etwa 80 Prozent ist der Großteil genetisch bedingt und macht sich somit bereits im frühen Kindesalter bemerkbar.

Mehr Therapien erforderlich

Bis zur Diagnose vergehen heute im Schnitt fünf Jahre – wertvolle Zeit, die Lebensqualität und sehr oft das Leben kostet. „Wir brauchen dringend mehr Forschung, eine bessere Vernetzung und gezielte Unterstützung für Betroffene und ihre Familien. Die Menschen haben keine Zeit zu warten“, mahnt Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich, Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung. Das Problem: Viele >>

„Labordiagnostik ist unverzichtbar“

Dr. Michael Müller, Vorsitzender des Verbands der Akkreditierten Labore in der Medizin, spricht über die hochwertige Patientenversorgung und drohende Kürzungen durch Reformvorhaben.



Warum ist die Labordiagnostik heute wichtiger denn je? Ob bei Prävention, Erkennung von seltenen Krankheiten oder zur

Therapiebegleitung: Die medizinisch-ärztlich verantwortete Labordiagnostik ist als eine tragende Säule unseres Gesundheitssystems für eine qualitativ hochwertige, flächendeckende und wohnortnahe Patientenversorgung einfach unverzichtbar. Sie liefert präzise Antworten genau dann, wenn sie gebraucht werden.

Ist diese hochwertige Versorgung gefährdet? Ja, denn die Laborreform 2025 und die geplante Überarbeitung der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) stellen die seit vielen Jahren gravierendsten Einschnitte in Deutschland dar. Die Existenz vieler fachärztlicher Labore, vor allem jener 40 in ländlichen Regionen, die unter die KRITIS-Verordnung fallen, sind gefährdet.

Was ist nötig? Verlässliche politische Rahmenbedingungen, die sich am medizinischen Bedarf der Patientinnen und Patienten orientieren und zugleich die flächendeckende fachärztliche Laborstruktur erhalten. Ob bei der Honorierung ärztlicher Leistungen oder der Kostenerstattung – wichtig ist eine sachgerechte, angemessene Vergütung, um dem wachsenden Kostendruck wirksam zu begegnen.

Welche zusätzlichen Herausforderungen gibt es? Vor allem die Sicherstellung des Fachkräftebedarfs in unseren beiden wichtigsten Berufsgruppen sowie die digitale Vernetzung im Gesundheitswesen, die über Interoperabilität oder standardisierte Datenstrukturen verbessert werden muss.

▷▷ seltene Krankheiten stehen nicht einmal in Lehrbüchern, sind schlecht oder gar nicht erforscht. Und mit der Diagnose gibt es nur Erleichterung für jene Patientinnen und Patienten, für deren Krankheit auch eine Therapie zur Verfügung steht. Rund 95 Prozent der Seltenen sind bis heute nicht ursächlich behandelbar – es gibt also noch sehr viel zu erforschen, zu entwickeln und zu verbessern für die rund vier Millionen Betroffenen hierzulande und 400 Millionen weltweit. Dennoch: Die Anzahl an verfügbaren Arzneimitteln nimmt seit Jahren zu – gefördert durch die seit 2000 geltende EU-Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden. Aktuell sind es in der Europäischen Union 149 sogenannter Orphan Drugs; hinzu kommen 96 Präparate, die den Orphan-Status nicht mehr besitzen, etwa weil er verordnungsgemäß nach zehn Jahren abgelaufen ist, aber weiter verschrieben werden können. Zurzeit werden laut dem Pharmaverband vfa weitere rund 2.700 Arzneimitteltherapien entwickelt (Stand: Mai 2025).

Pläne der Regierung

Nicht nur die Pharmaindustrie, auch die Regierung Merz will das wichtige Thema „Versorgung von Menschen

mit Seltenen Krankheiten“ mehr ins Rampenlicht rücken. So heißt es im Koalitionsvertrag: „Wir ergreifen weitere Maßnahmen, um die gesundheitliche Situation von Betroffenen seltener Erkrankungen, zum Beispiel durch Ausbau und Stärkung von digital vernetzten Zentren, zu verbessern.“ Was es am Ende braucht, sind insbesondere bessere Daten, die schneller ihren Weg in die Erforschung neuer Therapien finden. Explizit erwähnt werden zugunsten einer „zeitgemäßen Regelung“ auch die Gen- und Zelltherapie als große Hoffnungsträger.

Dr. med. Christine Mundlos, stellvertretende Geschäftsführerin der Allianz für Seltene Erkrankungen (ACHSE), machte auf dem „Fachforum Gesundheit“ Ende Mai wiederum darauf aufmerksam, dass auch außerhalb der 37 deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) die Versorgung sichergestellt werden müsse. „Wir brauchen Register, wenn wir sinnvoll zusammenarbeiten und Fortschritt schaffen wollen – ob in Wissenschaft, Forschung oder Diagnosefindung. Betroffene brauchen Unterstützung im Alltag. Dieser Kampf um Heil- und Hilfsmittel darf nicht sein.“ □

Eine gute Versorgung ist nach wie vor eine große Herausforderung.

„Patientenzentrierung steht im Fokus“

Advertorial

Stefanie Falkenburg ist Mitglied der Geschäftsleitung der Chiesi GmbH und Leiterin der Business Unit Rare Diseases Deutschland. Ihr Ziel es ist, Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen mit der optimalen Versorgung zu begleiten und ganzheitlich zu unterstützen.

Was treibt Sie in Ihrer Arbeit an?

Es sind die Menschen hinter den Diagnosen und ihr Mut, ihr Schicksal anzunehmen. Bei Chiesi Rare Diseases stellen wir die Betroffenen in den Mittelpunkt all unserer Entscheidungen, indem wir nicht nur Therapien entwickeln, sondern echte Lösungen schaffen.

Was sind aus Ihrer Sicht die größten Herausforderungen? Die lange Diodosedauer und dass es für 95 Prozent der Seltenen keine ausreichende Therapie



gibt. Deshalb fordern wir frühzeitige Diagnostik, etwa durch Gentests, und Aufklärung im gesamten Versorgungssystem. Wir sind stolz, dass wir heute bereits Therapien anbieten können – unter anderem für Morbus Fabry, LHON, Lipodystrophie und Epidermolysis Bullosa.

Was zeichnet Chiesi zudem aus? Eine enge Zusammenarbeit in Fokusgruppen, CoCreation-Workshops und über den

Patientenbeirat, der eine zentrale Rolle spielt. Die Perspektive der Betroffenen fließt direkt in unsere Projekte wie Heimtherapien oder Informationsmaterialien ein. Es geht um Augenhöhe, nicht um Mitleid.

Was wünschen Sie sich für die Zukunft?

Eine stärkere Zusammenarbeit im gesamten Ökosystem – zwischen Industrie, Politik, Medizin und Betroffenen, damit Wissenschaft schneller vom Labor in der Versorgung ankommt.



www.chiesi.de

Symptome sind oft unspezifisch

NIERENERKRANKUNGEN | VON MARK KRÜGER

Die Nieren sind lebenswichtige Organe. Versagen sie, führt dies unbehandelt zum Tod. Seltene, angeborene oder erworbene, Nierenerkrankungen sind eine große Herausforderung, da medizinisch komplex. Sie können vielfältige Ursachen haben und bleiben oft länger unentdeckt.

Die Nieren sind für unsere Gesundheit wichtig: Die zwei paarig angelegten, bohnenförmigen Bauchorgane filtern das Blut und entfernen giftige Substanzen aus dem Körper. Zudem steuern sie den Salz- und Wasserhaushalt des Körpers sowie den Blutdruck und bilden Hormone. Eine kranke Niere kann folglich zu einer Vielzahl von Folgen und Komplikationen führen, sowohl kurz- als auch langfristig.

Etwa neun Millionen Menschen leben in Deutschland mit einer chronischen Nierenkrankheit. Davon leiden mehr als zehn Prozent der Erwachsenen und fast alle Kinder mit Nierenerkrankungen im Endstadium an einer seltenen Nierenerkrankung, von denen es etwa 300 verschiedene gibt. Dazu gehören angeborene Fehlbildungen der Nieren, Zystennieren, alle Glomerulonephritiden, sprich entzündliche und nicht entzündliche Nierenerkrankungen, die vor allem die Nierenkörperchen betreffen, aber auch Stoffwechselerkrankungen, die sich vor allem auf die Nieren auswirken. Die Symptome können sehr unterschiedlich sein und von Müdigkeit und Appetitlosigkeit bis hin zu Blut im Urin und Nierenschmerzen reichen. Bei solchen Auffälligkeiten sollte stets eine Arztpraxis aufgesucht werden. Denn wie bei jeder Nierenkrankheit ist eine frühzeitige Diagnose wichtig.

Von der Diagnose zur Therapie

Das Problem: Der Weg zur richtigen Diagnose kann Jahre dauern. Die jeweils geringe Inzidenz der Erkrankung birgt für die Patientinnen und Patienten das Risiko einer späten, verpassten oder falschen Diagnose und einer verzögerten Überweisung an Expertenzentren, die sich auf die Diagnose und Behandlung von seltenen Nierenerkrankungen konzentrieren. Aufgrund von nicht oder falsch diagnostizierten Fällen ist daher auch von einer erheblichen Dunkelziffer auszugehen. Seltene Nierenerkrankungen sind in etwa 80 Prozent der Fälle genetisch bedingt. Je jünger die Betroffenen sind, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit für eine seltene Ursache.



Schmerzen in der Flankengegend sollten ärztlich abgeklärt werden.

iStock/Wasan Tita

Eine familiäre Belastung kann auf eine erbliche seltene Ursache hinweisen. Das Gute: Durch fortdauerndes Engagement und eine enge Zusammenarbeit können Fortschritte erzielt werden, die den Betroffenen eine bessere Lebensqualität ermöglichen und eine eventuelle Dialyse oder Nierentransplantation verzögern oder vermeiden können. Um den Zugang zu hochspezialisierter Versorgung und die Qualität der Behandlung zu verbessern, wurde zudem ERKNet gegründet, das Europäische Referenznetzwerk für seltene Nierenerkrankungen als Teil der Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (ERNs).

Selbst aktiv werden

Für die Mehrheit der Betroffenen bedeutet eine seltene Nierenerkrankung erhebliche Einschränkungen und viele anstrengende Herausforderungen im Alltag. Hinzu kommt die Belastung durch eine mögliche Vererbung. Was Betroffene selbst tun können: sich in Selbsthilfegruppen austauschen und einen gesunden Lebensstil pflegen. Dazu gehören: Bluthochdruck behandeln lassen, Übergewicht reduzieren, auf ausreichend Bewegung achten, aufs Rauchen verzichten und die Ernährung umstellen. Nicht für alle seltenen Nierenerkrankungen stehen detaillierte Ernährungsinformationen zur Verfügung. Im Allgemeinen sollte eine salz- und phosphatarme Ernährung angestrebt werden, während die Eiweißzufuhr individuell angepasst werden sollte. □

NIERENTELEFON

Kostenloses Angebot des Verbands Deutsche Nierenzentren e.V. und des Bundesverbands Niere e.V. zu medizinischen und sozialen Fragen

Telefon: 0800 248 48 48
(mittwochs, 16 bis 18 Uhr)

www.dnev.de/patienten/nierentelefon

Mehr Bewusstsein für Früherkennung

Die Nieren sind viel mehr als nur ein Entgiftungsorgan und fortschreitende Nierenerkrankungen ein Risiko für die allgemeine Gesundheit. Besonders tückisch an Nierenerkrankungen ist, dass sie lange Zeit unbemerkt bleiben können und manchmal erst spät erkannt und behandelt werden.

Ohne Nieren geht es nicht: Mit ihren Millionen mikroskopisch kleiner Filter befreien die Nieren unser Blut von schädlichen Stoffwechsel-Abbauprodukten und Fremdstoffen, die dann über den Urin ausgeschieden werden. Wichtige Komponenten unseres Bluts, wie Eiweiße und Blutzellen, werden dabei von den Filtern zurückgehalten. Außerdem unverzichtbar ist das Organpaar für den Wasser- und Elektrolythaushalt, das Säure-Basen-Gleichgewicht, den Blutdruck, die Produktion roter Blutkörperchen und die Umwandlung von Vitamin D in seine aktive Form.

Dabei verfügen die Nieren über erstaunliche Funktionsreserven und können auch im kranken Zustand noch lange durchhalten. Insbesondere bei schleichenden Nierenerkrankungen treten in der Regel keine Schmerzen oder offensichtliche Warnsignale auf, sondern meist unspezifische Symptome wie anhaltende Müdigkeit, geschwollene Beine, schaumiger Urin. Um Nierenerkrankungen frühzeitig zu erkennen, können einfache

SCHON GEWUSST?

In Deutschland leiden rund neun Millionen Menschen unter einer chronisch-fortschreitenden Nierenerkrankung – mehr als jede oder jeder Zehnte davon an einer seltenen Form, wovon es rund 300 verschiedene gibt. Eine solche ist die C3-Glomerulopathie.



Urintests ein wichtiger erster Diagnoseschritt sein.

Wenn das Immunsystem falsch tickt

Die immense Entgiftungsleistung bewältigen die Nieren in sogenannten Nierenkörperchen (med. Glomeruli). Diese stehen im Zentrum der C3-Glomerulopathie (kurz: C3G), einer seltenen und chronisch-fortschreitenden Nierenerkrankung, die sich häufig schon im Jugendalter bemerkbar macht. Ursache ist eine krankhafte Fehlregulation des Immunsystems, die Entzündungen in den Glomeruli auslöst und bleibende Nierenschäden hinterlässt. Droht dadurch ein Nierenversagen, wird eine lebenslange Dialyse oder Nierentransplantation erforderlich. Um dies so lange wie möglich hinauszuzögern, sollte C3G frühzeitig diagnostiziert und in ihrem Fortschreiten behindert werden. Hierfür gibt es auf seltene Nierenerkrankungen spezialisierte Fachärztinnen und -ärzte sowie darauf spezialisierte Zentren.

Leben mit Nierenerkrankungen

Die Diagnose einer Nierenerkrankung kann gravierende Lebensumstellungen erfordern. Ärztinnen und Ärzte, Selbsthilfegruppen und

Therapie-Begleitprogramme können Betroffene jedoch dabei unterstützen, ihren Alltag weiterhin selbstbestimmt zu gestalten. Auch kostenlose und intuitiv zu bedienende Apps können hilfreiche Begleiter und Informationsquellen sein – nicht nur für Betroffene, sondern auch für Angehörige und andere Interessierte. Hier sind zwei Beispiele:

Symptom-Tracker und Selbsthilfe

Mit der NELIA-App lassen sich Symptome und deren Einfluss auf den Alltag erfassen, eine nieren-



freundliche Ernährungsweise erlernen, Kontrolluntersuchungen vorbereiten und vieles mehr.

Nieren in 3D verstehen

Anatomisch realistische Darstellungen der Niere und ihrer Nierenkörperchen gibt es mit der App INSIGHT KIDNEY. Ebenso



erklärt die App die gestörten Abläufe bei seltenen Nierenerkrankungen wie zum Beispiel bei C3G.

www.Seltene-Nierenerkrankungen.de

„Frühe Therapie schützt vor Zerstörung von Gelenken“

TENOSYNOVIALER RIESENZELLTUMOR | IM GESPRÄCH MIT NADINE EFFERT

Nicht lebensbedrohlich, aber mitunter stark lebens-einschränkend: PD Dr. med. Per-Ulf Tunn (links), Chefarzt Tumororthopädie, und Prof. Dr. med. Peter Reichardt (rechts), Chefarzt der Klinik für Onkologie und Palliativmedizin, am Helios Klinikum Berlin-Buch, berichten als Leiter des Sarkomzentrums über den seltenen tenosynovialen Riesenzelltumor und wie er behandelt wird.



Dr. Tunn, was versteht man unter einem tenosynovialen Riesenzelltumor?

Dabei handelt es sich um einen seltenen Tumor, der in einem Gelenk, an der Gelenkkapsel, an Sehnscheiden oder im Bereich der Schleimbeutel zu finden ist. Er kann alle Gelenke betreffen, am häufigsten ist es das Knie, gefolgt vom Sprunggelenk. Wir gehen schätzungsweise von jährlich etwa zwei bis zwölf Fällen pro eine Million Einwohner in Deutschland aus. Betroffen sind vor allem Menschen zwischen dem 20. und 40. Lebensjahr, Frauen etwas häufiger als Männer.

Auch wenn es sich nicht um einen bösartigen Tumor handelt, ist die Lebensqualität der Betroffenen oftmals sehr stark eingeschränkt.

Prof. Reichardt: In der Tat. Dazu führen typische Beschwerden wie Schwellungen, Funktionseinschränkungen und starke Schmerzen, die sich mit der Zeit verschlimmern.

Ist die Diagnose mittels MRT und Röntgenbild gestellt, wie wird der Riesenzelltumor behandelt?

Dr. Tunn: Das Herzstück der Behandlung ist die chirurgische Entfernung des Tumors. Beim Knie entweder bei kleineren Manifestationen mittels arthroskopischer Kniegelenkspiegelung oder bei größeren Tumoren durch die Entfernung des tenosynovialen Riesenzelltumors über eine Eröffnung des Gelenks, Synovektomie genannt.

Ziel ist es, durch die OP die Diagnose zu sichern, Schmerzen zu lindern und die Funktionalität des Gelenks zu verbessern, um auch Folgeschäden am umliegenden Gelenkgewebe und Knochenerosionen – und letztlich einen Gelenkersatz – zu vermeiden. Daher ist es wichtig, den Tumor rechtzeitig zu erkennen und zu behandeln.

Wie ist die Prognose nach der OP?

Dr. Tunn: Sie hängt davon ab, um welchen Typ Riesenzelltumor es sich handelt: lokalisiert oder diffus. Während die Rezidivrate der lokalisierten Form sehr gering ist, liegt das Risiko eines erneuten Auftretens bei der diffusen Form bei circa 50 Prozent. Dies gilt es entsprechend im Rahmen einer engmaschigen Nachkontrolle zu berücksichtigen.

Prof. Reichardt, bei diffusen oder nicht operablen Fällen kommt auch eine medikamentöse Therapie infrage.

Richtig. Es handelt sich um sogenannte Tyrosinkinasehemmer. Sie bauen unmittelbar auf der inzwischen sehr genau erforschten molekularen Ursache der Erkrankung auf. Nachgewiesen wurde nämlich eine Mutation des CSF1-Gens auf dem Chromosom 1 mit dem COL6A3-Gen auf dem Chromosom 2, wodurch es zu einer Überexpression des CSF1 und somit Anziehung von makrophagenähnlichen Entzündungszellen im betroffenen Bereich kommt. Die zielgerichteten Inhibitoren blockieren den CSF1-Rezeptor, der zum Tumorwachstum beiträgt. Bislang entwickelte Medikamente überzeugten aufgrund zu schwacher Wirkung auf den CSF1-Rezeptor oder starker Nebenwirkungen auf die Leber nicht.

Wünschenswert wäre ein potenter Inhibitor mit weniger Nebenwirkungen.

Prof. Reichardt: Genau, und einen solchen Kandidaten haben wir hier, am Sarkomzentrum Berlin-Buch, im Rahmen einer internationalen Studie untersucht. Die neue Substanz erfüllt die Erwartungen hinsichtlich der Tumorrückbildungsrate, sie liegt bei 40 Prozent gegenüber null Prozent in der Placebo-Gruppe und der Verbesserung der klinischen Symptome – und dies ohne die negativen Auswirkungen auf die Leber. Wir gehen aufgrund dieser Ergebnisse davon aus, dass dieses Medikament im Laufe dieses Jahres Patienten zur Verfügung steht. Das heißt: In Zukunft folgt eine interdisziplinäre Absprache zwischen Tumorchirurgen und Onkologen, welches Verfahren individuell das Beste für die betroffene Person ist – und das ist ein Fortschritt für Menschen, die von einem seltenen tenosynovialen Riesenzelltumor betroffen sind. □

Verlust an Lebensqualität nicht hinnehmen

Advertorial



Der tenosynoviale Riesenzelltumor (TGCT) kann die Lebensqualität der Betroffenen auf verschiedene Weise beeinträchtigen.¹

Der TGCT ist ein seltener gutartiger, lokal aggressiver Tumor, der in einem Gelenk, einem Schleimbeutel oder einer Sehne auftritt und zu einer Funktionsbeeinträchtigung und Schädigung des benachbarten Gewebes führen kann. Durch das Wachstum des Tumors bedingte Beschwerden^{2, 3, 4} entwickeln sich oft langsam über Monate hinweg.

Dazu gehören häufig anhaltende Schmerzen im betroffenen Gelenk oder in der Sehnenscheide, die sich bei Bewegung verstärken können, sowie Einschränkungen in der Beweglichkeit und Steifheit im Gelenk. Alltägliche Aktivitäten wie Gehen, Greifen oder Treppe steigen können erschwert sein. Der

Tumor kann zudem Schäden am betroffenen Gelenk und den umliegenden Geweben und Strukturen verursachen. Dies kann – je nach Schwere der Symptome und Art der Tätigkeit – in manchen Fällen zu einer Einschränkung der Arbeitsfähigkeit führen.⁵

Informationen sowie Tipps und Hilfen im Umgang mit der Erkrankung finden Betroffene und ihre Angehörigen unter anderem bei der Deutschen Sarkom-Stiftung unter: www.sarkome.de

- 1 Stacchiotti S et al. Cancer Treat Rev 2023; 112:102491.
- 2 Gouin F, Noailles T. Orthop Traumatol Surg Res. 2017;103(1S):S91–97.
- 3 Gelhorn HL et al. Clin Ther. 2016;38(4): 778–93.
- 4 Brahmi M et al. Curr Treat Options Oncol. 2016;17(2):10.
- 5 https://journals.lww.com/joem/fulltext/2021/04000/the_economic_burden_of_tenosynovial_giant_cell.17.aspx; abgerufen am 20.06.2025

FAZIT

Der TGCT kann trotz seiner Gutartigkeit negative Auswirkungen auf die Lebensqualität der Betroffenen haben. Eine frühzeitige Diagnose mittels MRT und anschließende adäquate Behandlung sind wichtig, um die Lebensqualität zu erhalten und langfristige Folgen, wie zum Beispiel eine sekundäre Arthrose, zu vermeiden.

deciphera[®]
a member of
ONO PHARMA

www.deciphera.com

Frauen weitaus häufiger betroffen

PRIMÄR BILIÄRE CHOLANGITIS | VON TOBIAS LEMSER

Wird die Leber wie bei der primär biliären Cholangitis, kurz PBC, vom eigenen Körper angegriffen, kann dies weitreichende Folgen für den Organismus haben. In 90 Prozent der Fälle sind Frauen von der chronischen Erkrankung betroffen. Doch welche Anzeichen sprechen für PBC, und warum ist es so wichtig, eine größere Aufmerksamkeit dafür zu schaffen?

Verortet im rechten Oberbauch, nimmt unsere Leber als zentrales Stoffwechselorgan die aus dem Darm über das Blut kommenden verdaulichen Stoffe auf und verwertet sie. Dabei baut sie nicht nur aufgenommenes

WICHTIGE ANLAUFSTELLEN

Deutsche Leberhilfe e. V.

Die Deutsche Leberhilfe e. V. wurde 1987 von Leberkranken, Betroffenen sowie Interessierten und engagierten Menschen gegründet. Sie informiert zu Ursachen, Symptomen, Diagnose und Therapiemöglichkeiten verschiedenster seltener Lebererkrankungen.

www.leberhilfe.org

Deutsche Leberstiftung

Die Deutsche Leberstiftung befasst sich mit allen Fragen rund um das lebenswichtige Organ Leber. Schwerpunkte der Stiftungstätigkeit sind die Forschungsvernetzung und Forschungsförderung. Auf ihrer Website bietet die Stiftung umfangreiche Informationen. Dort stehen auch die Faltblätter und Broschüren zum Download bereit.

www.deutsche-leberstiftung.de

Gastro-Liga e. V.

Die Gastro-Liga hilft, Erkrankungen der Verdauungsorgane zu verhindern und zu behandeln. Auf der Website stehen Ratgeber kostenlos zum Download zu den Themen Ernährung, diagnostische Verfahren sowie für die folgenden seltenen Krankheiten bereit: primär biliäre Cholangitis (PBC) und primär sklerosierende Cholangitis (PSC).

www.gastro-liga.de



Die Leber ist das größte Drüsenorgan des menschlichen Körpers.

iStock/mi-vri

Eiweiß in körpereigenes Eiweiß um, sondern speichert Kohlenhydrate und fungiert zudem als Entgiftungszentrale, indem Schadstoffe, Alkohol und Medikamente um- und abgebaut werden. Umso schwieriger für unseren Körper, wenn die Leber nicht mehr wie gewünscht ihre Dienste leisten kann und erkrankt – so wie bei der primär biliären Cholangitis, einer chronischen Lebererkrankung, bei der die Gallengänge in der Leber angegriffen und durch eine Entzündung zerstört werden. Im Endstadium kann PBC zu einer Zirrhose führen, die zumeist tödlich endet.

Juckreiz und Müdigkeit

In vielen Fällen verläuft diese seltene Autoimmunerkrankung schleichend, ohne dass die Betroffenen davon etwas bemerken. Oft sind es bei einem routinemäßigen Gesundheits-Check-up erhöhte Leberwerte, die auf eine PBC hindeuten. Bis zu 40 Personen von 100.000 sind hierzulande daran erkrankt. Neun von zehn Betroffenen sind Frauen, die zumeist das 40. Lebensjahr bereits überschritten haben. Warum Frauen häufiger betroffen sind, ist bislang nicht erforscht. Sicher ist allerdings, dass PBC nicht durch Alkoholmissbrauch oder falsche Ernährung entsteht. Man geht vielmehr davon aus, dass die Kombination von Umweltfaktoren und genetischer Veranlagung die chronisch-entzündliche Lebererkrankung auslösen können. Es gilt als erwiesen, dass Verwandte ersten Grades ein deutlich erhöhtes Risiko haben, an PBC zu erkranken.

Eigenverantwortlich handeln

Fachleute raten, wenn die Erkrankung bereits familiär aufgetreten ist oder es zu typischen Symptomen >>

▷▷ wie starker Erschöpfung, Juckreiz, Gelenkschmerzen und einem Druckgefühl im Oberbauch kommt, ärztlichen Rat einzuholen. Betroffene berichten auch von trockenen Schleimhäuten der Augen sowie im Mund und Intimbereich. Grundsätzlich wird empfohlen, verschiedene Leberwerte – insbesondere den sogenannten AP-Wert – regelmäßig überprüfen zu lassen. Dieser Wert steht für alkalische Phosphatase – ein Stoffwechsellzym, das in den Zellen verschiedenster Gewebe wie Knochen, Leber und Gallenwegen vorkommt. Ist der AP-Wert erhöht, kann dies für eine PBC sprechen.

Die PBC tritt familiär gehäuft auf.

Aufmerksamkeit schaffen

Zwar lässt sich PBC nach Angaben der Deutschen Leberhilfe nicht ursächlich behandeln und bleibt ein lebenslanger Begleiter, jedoch bestehen heute gute Chancen, Verlauf und Schwere der Erkrankung positiv zu beeinflussen beziehungsweise in manchen Fällen sogar zum Stillstand zu bringen – was auch an innovativen Medikamenten liegt, wie neuere Studien zeigen. Immer weniger PBC-Erkrankte benötigen heutzutage eine Lebertransplantation. Für solche Erfolge raten Ärztinnen und Ärzte,

sich in die Therapieentscheidung aktiv einzubringen und Selbstmanagement zu betreiben. Ein weiterer wichtiger Punkt besteht darin, Awareness für PBC zu schaffen: Anlässlich des internationalen PBC-Awareness-Monats September mit seinem PBC-Awareness-Tag am 10. September finden daher weltweit Aktivitäten statt, die das Bewusstsein für die Erkrankung schärfen. In Deutschland wird das Thema außerdem im Rahmen des Deutschen Lebertages am 20. November aufgegriffen. Denn je mehr über die Erkrankung bekannt ist, desto früher lässt sich bei Bedarf aktiv therapeutisch gegensteuern. □

SCHON GEWUSST?

Die Leber ist das zentrale Stoffwechselorgan des Körpers und erfüllt unter anderem folgende lebenswichtige Funktionen: Entgiftung, Produktion von Gallenflüssigkeit, Regulierung des Blutzuckerspiegels und diverse Stoffwechselvorgänge.

Anzeige



“ ICH BLEIBE AKTIV
FÜR *meine*
GESUNDHEIT,
UND BEHALTE MEINE WERTE
IM BLICK ”

Mein Arzt überwacht meine Blutwerte. Doch das ist meine PBC – meine AP-Werte zu kennen bedeutet, dass ich bei Entscheidungen, die mich und meine Behandlung betreffen, informiert bin.

Wenn Sie auch betroffen sind, sprechen Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt über Ihre PBC.

THIS IS *my* PBC: *Isabella Obert*



HIER GIBT'S MEHR
INFOS ZU PBC

Die Gene im Fokus

Therapien | von Mark Krüger

Menschen mit Seltene Erkrankungen benötigen dringend Therapien. Großes Potenzial schlummert in Gentherapien, da rund 80 Prozent der Seltene auf Veränderungen im Erbgut basieren. Noch steht nur für eine Handvoll diese Behandlungsform zur Verfügung. Neues aus der Forschung, wie etwa im Fall von Epilepsie, und eine mit dem Nobelpreis ausgezeichnete neue Technologie sind große Hoffnungsträger.

Funktionale Gene in das Erbgut einbringen, die fehlerhaften Gene reparieren, die Expression spezieller Gene oder auch die Proteinproduktion regulieren: Erfolgreiche gentherapeutische Ansätze haben das Potenzial, die Ursache einer genetisch verursachten seltenen Krankheit zu bekämpfen. Das heißt das, das Fortschreiten der Krankheit aufzuhalten oder diese sogar zu heilen. Beispiel: spinale Muskelatrophie (SMA). Die seltene Muskelerkrankung ist die häufigste genetisch bedingte Todesursache bei Säuglingen. Eine entsprechende Gentherapie, bei der mithilfe sogenannter viraler Vektoren therapeutische Gene als „Medikament“ direkt in die Zelle transportiert werden, wurde in Deutschland

Virale Vektoren dienen als Transportmittel für das therapeutische Gen.

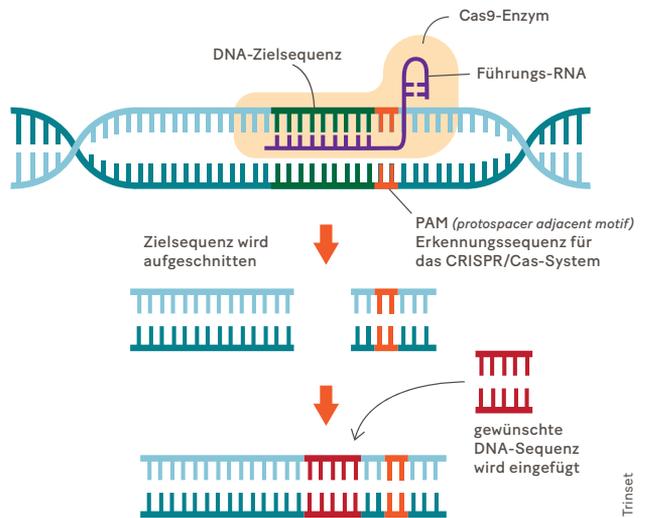
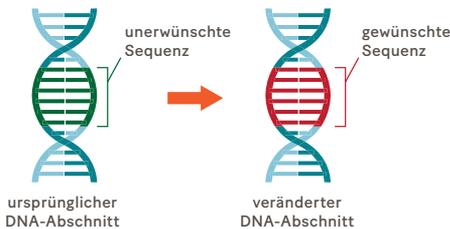
erstmals 2017 zugelassen. Wird der Gendefekt im Rahmen des Neugeborenen-Screenings entdeckt und die SMA-Gentherapie früh verabreicht, kann eine Verhinderung des Muskelschwunds bei betroffenen Kindern, die sonst schwer krank sind und früh sterben, erreicht werden. An einer Gentherapie zur Heilung der SMA wird aktuell geforscht.

Neue Ansätze in Gentherapien

Seit der weltweit ersten Gentherapie im September 1990 haben Forschende eine Vielzahl neuer gentherapeutischer Verfahren entwickelt – nicht zuletzt die Gen-Schere CRISPR-Cas, mit der sich Gene sehr passgenau korrigieren lassen und für deren Entdeckung es 2020 den Chemie-Nobelpreis gab. Im Dezember 2023 hat die europäische Arzneimittel-Agentur EMA erstmals den Einsatz dieser Gen-Schere als Therapie empfohlen – und zwar zur Behandlung der selten vorkommenden Sichelzellerkrankung und Beta-Thalassämie. Fakt ist: Derzeit gibt es nur für eine Handvoll der Seltene zugelassene Gentherapien. Forschung ist teuer und die Aussicht auf Gewinn für Pharmakonzerne aufgrund der niedrigen Anzahl an Patientinnen und Patienten gering. Die überregionale Verteilung Betroffener erschwert zudem die Durchführung aussagekräftiger Studien. Zumindest stehen derzeit über 50 weitere gentherapeutische Ansätze in der Entwicklung. □

Wie funktioniert CRISPR/Cas9?

- CRISPR/Cas9 ist ursprünglich ein in der Natur vorkommender Abwehrmechanismus von Bakterien gegen Viren, den sich die Gentechnik zunutze macht.
- Cas9 ist dabei ein Enzym, das mithilfe von Führungs-DNA eine Zielsequenz zerschneiden kann.
- Im molekularbiologischen Verfahren angewendet, können so Gene verändert, entfernt oder eingefügt werden.



„Noemi soll einfach glücklich sein können“

Werbeitrag – Interview

Seit ihrem zweiten Lebensjahr ist Noemis Erkrankung Gewissheit. Die heute Sechsjährige hat HSP50, eine unheilbare seltene genetische Erkrankung, die zur Muskelsteifheit führt. Nur eine immens teure Gentherapie kann helfen, den Krankheitsverlauf zu stoppen, wie ihre Mutter Maxine Silvestrov berichtet.

Frau Silvestrov, wann haben Sie bemerkt, dass sich Noemis körperliche Entwicklung verzögert? Bei der Geburt war noch alles normal. Wir dachten, ein gesundes, normal entwickeltes Baby zu haben. Nach acht Monaten zeigte sich jedoch, dass Noemis Entwicklung ins Stocken geriet. In der Krabbelgruppe fingen alle an zu krabbeln. Nur bei ihr passierte nichts. Wir hatten ein mulmiges Gefühl, dass da etwas nicht stimmt. Denn auch die Sprachentwicklung ging nicht weiter.

Wie sind Sie zur Diagnose gekommen? Wir durchliefen viele Untersuchungen. Bei der finalen erhielten wir dann durch eine DNA-Analyse die Diagnose: HSP50. Ein riesiger Schock für uns. Vor allem, dass sich der Zustand kontinuierlich verschlechtern wird, war für uns nur schwer zu verkraften.

Mit welchen Herausforderungen hatten Sie zu kämpfen? Emotional

und organisatorisch war das eine sehr schwierige Zeit. Wir mussten die Therapien umstellen, viele Anträge etwa für Hilfsmittel stellen, Gutachten erstellen lassen und so weiter. Mein Mann und ich konnten fortan nur noch in Teilzeit arbeiten.

Wie erfuhren Sie von einer möglichen Gentherapie? Wir recherchierten im Internet, denn viele Infos konnten uns die Ärztinnen und Ärzte nicht liefern. Dort sind wir auf diese Gentherapie gestoßen, die ein betroffener Papa aus Kanada initiiert hatte. Wir hatten große Hoffnung, Noemis Krankheitsverlauf anhalten zu können. Dies gab uns einen großen Aufschwung. Wir gründeten einen Förderverein, um Spendengelder zu sammeln, denn Gentherapien sind die teuersten überhaupt. Bis heute erhielten sie rund zehn Kinder. Ihnen geht es seitdem besser, da der Krankheitsverlauf gestoppt werden konnte.

Wie läuft die Therapie ab? Bei der Therapie wird Noemi das ihr fehlende Gen über einen Vektor in das Rückenmark gespritzt. Die Gene wandern in die Zellen und nehmen dort ihre Funktion auf. Es handelt sich um eine einmalige Spritze ohne längeren Aufenthalt hier an der Berliner Charité.

Wie stehen die Chancen für diese Behandlung? Das Unternehmen, das hinter der Therapie steht, hat uns zugesagt, eine Dosis für Noemi zu bekommen. Allerdings drängt die Zeit. Je schneller die Kinder die Therapie erhalten, desto besser ist der Gesundheitszustand, der gehalten werden kann. Wir hoffen sehr, dass unsere Tochter dieses Jahr noch die Therapie bekommt.

Das Problem sind zudem die Behandlungskosten... Absolut. Eine Dosis kostet 350.000 US-Dollar.



Je mehr Geld durch die weltweit angelegte Spendenaktion zusammenkommt, desto mehr Kindern kann geholfen werden. Aber auch die rechtlichen Rahmenbedingungen gilt es noch zu klären. Bislang ist die Therapie nicht zugelassen.

Wie geht es Noemis aktuell? Sie kann sich selbstständig fortbewegen, aber ihre Laufleistung hat deutlich abgenommen. Noemi stürzt oft, zuletzt auch mehrfach aufs Gesicht, was bereits zu drei Zahn-OPs geführt hat. Längere Strecken schafft sie kaum ohne Unterstützung. Sprachlich kann sie sich mitteilen – aber vieles bleibt für Außenstehende schwer verständlich.

Welche Hoffnungen haben Sie? Wir wünschen uns, dass Noemi weiterhin laufen und über eine Wiese rennen kann. Sie soll ein Stück Selbstständigkeit behalten und einfach glücklich sein können.

www.hsp50.org

HSP50 – EIN KURZPORTRÄT

HSP50 ist sehr seltene neurodegenerative Erkrankung, bei der das AP4M1-Gen fehlt. Dieses Gen hat eine Mutation, weshalb ein wichtiges Protein in den Nervenzellen nicht richtig funktioniert. Es spielt eine Schlüsselrolle beim Transport von Materialien innerhalb der Zellen. Dadurch können die Nervenzellen die Muskeln nicht mehr richtig steuern.

MEHR INFORMATIONEN

Spendenmöglichkeiten:
paypal.me/hsp50

Förderverein zur Erforschung und Behandlung von HSP50 e. V.
IBAN: DE06 8306 5408 0005 4536 66
BIC: GENODEF1SLR

www.noemi.berlin
www.hsp50.org

Hoffnungsträger Digitalisierung

VERSORGUNG IM ALTER | VON TOBIAS LEMSER

Viele Menschen mit einer Seltene Erkrankung haben bereits ein höheres Alter erreicht. Komorbiditäten sind deshalb nicht ungewöhnlich – eine komplexe Situation sowohl für die Betroffenen als auch für die Behandelnden. Fachleute fordern daher, die Potenziale der elektronischen Patientenakte (ePA) und der künstlichen Intelligenz (KI) verstärkt zu nutzen.

Ob seltene und komplexe Epilepsien, seltene Autoimmunerkrankungen oder seltene Stoffwechselerkrankungen: Nur einige Kategorien, in die sich die rund 8.000 seltenen Krankheiten einteilen lassen. So groß deren Anzahl auch ist, so schwerwiegend häufig sind die gesundheitlichen Folgen für die Betroffenen – abgesehen von der so oft beeinträchtigten Lebensqualität.

Auf verlorenem Posten

Immer mehr Menschen mit seltenen Krankheiten erreichen zwar dank immenser medizinischer Fortschritte bei Diagnose, Therapie und Versorgung inzwischen ein

durchschnittliches oder sogar höheres Lebensalter. Problem nur: Sind bei einer Erkrankung im Kindesalter vor allem die Eltern besonders gefordert, um das betroffene Kind zu unterstützen, stehen im höheren Alter die Erkrankten oftmals mit all ihren körperlichen Beeinträchtigungen allein da. Das zunehmende Lebensalter und die damit verbundenen spezifischen Bedürfnisse stellen die Versorgungsstrukturen für die betroffenen Menschen vor neue Herausforderungen. Stichwort: altersbedingte Komorbiditäten und Einschränkungen. Gerade mit zunehmendem Alter wird es immer schwerer, Arztbesuche zu koordinieren beziehungsweise Termine bei >>



Hilfe für HCV-infizierte Bluter

Früher starben viele Bluter in jungen Jahren. Dank moderner Therapien erreichen heute immer mehr Menschen mit Hämophilie oder anderen seltenen Blutungskrankheiten ein hohes Alter. Das führt zu neuen Herausforderungen. Zudem trägt die Generation eine schwere Bürde: die Folgen des Blutskandals.

Mit der höheren Lebenserwartung treten typische Alterskrankheiten auf, mit denen Hämophile bislang nie konfrontiert waren. Wie wirkt sich die Hämophilie auf diese Erkrankungen aus und umgekehrt? Wie kann eine altersgerechte, interdisziplinäre Versorgung gelingen? Welche Unterstützung benötigen die Patientinnen und Patienten und ihre Familien? Hier besteht großer Handlungsbedarf.

Skandal mit Langzeitfolgen

Besonders schwer zu tragen haben die älteren Hämophilen an den Folgen des Blutskandals. In den 1970er- und 1980er-Jahren waren Tausende Bluter durch verseuchte Präparate mit HIV- und/oder Hepatitis C (HCV) infiziert worden. Viele verloren ihr Leben. Den Betroffenen ist – nicht zuletzt durch das Versagen staatlicher Stellen – unvorstellbares Leid zugefügt worden. Anders als die HIV-infizierten Betroffenen haben die HCV-infizierten Hämophilen bis heute keinerlei Entschädigung erhalten.

Politik muss handeln

Die Zeit drängt, denn durch HCV hervorgerufene Leberschäden führen zu einer hohen Sterblichkeit.



Aufmerksamkeit für die Vergessenen des Blutskandals: Betroffene mit dem ZDF in Berlin

Die Deutsche Hämophiliegesellschaft setzt sich gemeinsam mit anderen Betroffenenverbänden dafür ein, dass den HCV-infizierten Hämophilen endlich Gerechtigkeit widerfährt.

www.dhg.de

▷▷ Physio- und Ergotherapie und Hilfsmittel zu beantragen. Insbesondere demenzielle Erkrankungen oder Schlaganfälle können zu einem abrupten Ende des eigenständigen Umgangs mit der Erkrankung führen.

Weitreichende Kodierung

Fachleute fordern deshalb zur besseren Versorgung der Leidtragenden eine adäquate Dokumentation Seltener Erkrankungen. Nur mit einer entsprechenden Kodierung ist es möglich, einen angemessenen Pflegegrad zu beantragen. Einig sind sich die Fachleute darüber, dass sich die Kodierung außerhalb des stationären Bereichs nicht nur auf die niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte beschränken sollte, sondern auch auf unterstützende Berufsgruppen. „Die fehlende Integration des ambulanten Bereichs in die Kodierung Seltener Erkrankungen bedeutet, dass Haus- und Fachärzte diese Diagnosen kaum angeben können. Dies führt zu Problemen bei der Beantragung von Pflegeleistungen, da Gutachter eine angemessene Bewertung des Pflegegrades so nur schwer vornehmen können“, mahnt Nicole Heider, Betroffenenberaterin bei der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE).

Fachleute fordern eine adäquate Dokumentation Seltener Erkrankungen.

Pluspunkt Patientenakte

Auch gilt es, das Potenzial der elektronischen Patientenakte (ePA) effizienter zu nutzen: Denn sie ermöglicht eine zuverlässige Bereitstellung notwendiger Patientinformationen für Behandelnde, insbesondere dann, wenn eine Person an mehreren Krankheiten leidet und verschiedene Arztpraxen aufgesucht werden müssen. Dr. Andreas Meusch, Beauftragter für strategische Fragen des Gesundheitssystems bei der Techniker Krank-

kasse, fordert deshalb: „Wenn wir sie weiterhin nicht nutzen, nicht gangbar machen, bleibt sie stecken! Mit der ePA klappt auch die Digitalisierung besser, und Daten lassen sich besser auswerten.“ Bei allen offenen Fragen sei dies eine Option, die es zu nutzen

gelte – genauso wie künstliche Intelligenz. Angetrieben von der fortschreitenden Digitalisierung, ist sie in der Lage, trotz der zumeist breiten Symptomatik gezielter und schneller zur Diagnose zu kommen.

Denn klar ist: Dadurch, dass KI spezialisierten Zentren einen Teil der Arbeit abnimmt, steigen die Chancen, die Leidenswege für alle Menschen mit Seltenern Erkrankungen zu verkürzen. □



Bis zu **8.000** verschiedene seltene Krankheiten gibt es weltweit.



80 Prozent der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt.

IM ÜBERBLICK



Sechs bis acht Prozent der Bevölkerung haben eine seltene Krankheit.



Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als **fünf von 10.000** Menschen betroffen sind.



In Deutschland leben etwa **vier Millionen** Menschen mit einer seltenen Krankheit.

Für eine umfassende Versorgung

Das Bewusstsein für die Schicksale der „Waisen der Medizin“ wird stärker – etwa dank engagierter Patientenorganisationen und der Aktionen rund um den „Rare Disease Day“. Auch die Politik hat Handlungsbedarf erkannt, und Pharmaunternehmen sehen neue Chancen durch die Eroberung von Nischenmärkten. Selbst die Wissenschaft hat sich vom Stigma einer scheinbar

bedeutungslosen „Orchideen“-Forschung befreit. 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. Das heißt: Auch weiterhin sind gemeinsames Handeln und eine verbesserte Koordination aller Akteure des Gesundheitswesens gefordert!

Nadine Effert
Chefredakteurin

IMPRESSUM

Projektmanagement Myriam Krämer, myriam.kraemer@reflex-media.net
Redaktion Nadine Effert, Mark Krüger, Tobias Lemser **Layout** Silke Schneider, grafik@reflex-media.net **Fotos** iStock/Getty Images, Coverbild iStock/nambitomo **Druck** Quad/Graphics Germany GmbH **V.i.S.d.P.** Redaktionelle Inhalte Nadine Effert, redaktion@reflex-media.net **Weitere Informationen** Pit Grundmann, pit.grundmann@reflex-media.net, Reflex Verlag GmbH, Hackescher Markt 2–3, D-10178 Berlin, T +49 (0)30/200 8949 0, www.reflex-media.net

Diese Publikation des Reflex Verlages erscheint am 18. Juli 2025 im Focus. Der Reflex Verlag und die Focus Magazin Verlag GmbH sind rechtlich getrennte und redaktionell unabhängige Unternehmen. Inhalte von Werbebeiträgen wie Unternehmens- und Produktporträts, Interviews, Advertorials, Anzeigen sowie Gastbeiträgen und Fokusinterviews geben die Meinung der beteiligten Unternehmen beziehungsweise Personen wieder. Die Redaktion ist für die Richtigkeit der Beiträge nicht verantwortlich. Die rechtliche Haftung liegt bei den jeweiligen Unternehmen.

Wir sind dabei

Novartis Pharma GmbH
www.novartis.com/de-de/

Akkreditierte Labore in der Medizin – ALM e. V.
www.alm-ev.de

Chiesi GmbH
www.chiesi.de

2 & 7 Deciphera Pharmaceuticals (Germany) GmbH
www.deciphera.com

4 Ipsen Pharma GmbH
www.ipsen.com/germany/

5

9 Förderverein zur Erforschung und Behandlung von HSP50 e. V.
www.noemi.berlin

11 Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e. V.
www.dhg.de

13

14

