

Prof. Dr. Jürgen Schäfer verhilft Patienten mit unerkannten Krankheiten zur Diagnose

Tag der Seltenen Erkrankungen: Aufmerksamkeit für Betroffene

Marburg, 17.02.2015 – Um mehr Aufmerksamkeit für die Bedürfnisse Betroffener zu schaffen, wird am 28. Februar 2015 der alljährliche „Tag der Seltenen Erkrankungen“ begangen. Obwohl seltene Erkrankungen gar nicht so selten sind – immerhin sind allein in Deutschland insgesamt rund vier Millionen Menschen betroffen – gestaltet sich die Diagnosestellung aufgrund der großen Anzahl von etwa 5.000 bis 8.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen schwierig. Prof. Dr. med. Jürgen Schäfer befasst sich als Leiter des „Zentrum für unerkannte und seltene Krankheiten“ (ZusE) am Uniklinikum Marburg mit diesen ungewöhnlichen Fällen. Seinen Studenten bietet er regelmäßig das sogenannte „Dr. House-Seminar“ an. Hier bespricht er ungewöhnliche Fälle aus der gleichnamigen US-Serie. Ein solcher Dr. House-Fall (Staffel 3, Episode 5: Konsequenzen) ist beispielsweise das Hereditäre Angioödem (HAE), eine seltene Erbkrankheit, bei der die Betroffenen immer wieder an schmerzhaften Schwellungen von Haut und Schleimhäuten leiden, die sogar lebensbedrohlich sein können.

Eine Krankheit wird nach EU-Verordnung als „selten“ eingestuft, wenn maximal fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Insgesamt gibt es etwa 5.000 bis 8.000 verschiedene seltene Erkrankungen. Da auch Ärzte oft Schwierigkeiten haben, die richtige Diagnose zu stellen, wird das Leiden des betroffenen Patienten häufig unnötig verlängert, obwohl die Krankheit möglicherweise leicht behandelbar wäre. Um mehr Aufmerksamkeit für die Bedürfnisse Betroffener zu schaffen, wurde der „Tag der Seltenen Erkrankungen“ ins Leben gerufen. Dieser findet jährlich am 28. Februar statt, im Schaltjahr am 29. Februar. Oftmals können seltene Erkrankungen lebensbedrohlich sein. Beispiele dafür sind etwa neben HAE die Bluterkrankheit (Hämophilie) und die Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta). Eine frühe Erkennung kann dabei Leben retten. Zudem sind 80% aller seltenen Krankheiten erblich bedingt. Die richtige Diagnose ist deshalb auch für die Familienmitglieder Betroffener von großer Wichtigkeit.

Mit seinem Team verhilft Prof. Schäfer vielen Patienten nach langer Arztodyssee zur richtigen Diagnose. An der Universität Marburg vermittelt er seinen Medizinstudenten auf unkonventionelle Art Kenntnisse über sein Fachgebiet: Er zeigt Szenen aus der bekannten TV-Serie „Dr. House“, die sich häufig mit komplizierten und seltenen Krankheiten beschäftigt, und bespricht mit seinen Studenten Diagnosefindungsstrategien. Diese Lehrmethode brachte ihm nicht nur viel mediale Aufmerksamkeit, sondern auch den „Ars legendi“ und den „Pulsus Award“. Es kamen aber auch immer mehr Anfragen von verzweifelten Patienten ohne Diagnose. Dadurch veranlasst, gründete die Geschäftsführung am Universitätsklinikum Marburg das „Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen“ (ZusE). In wöchentlichen Teamsitzungen besprechen dort bis zu zehn Fachärzte gezielt die Unterlagen von scheinbar unlösbaren Fällen. Prof. Schäfer hält den „Tag der Seltenen Erkrankungen“ für überaus sinnvoll: „Viele unserer Patienten haben keine Lobby, weil nur wenige von ihrer Krankheit betroffen sind. Dabei ist die Zahl der insgesamt Betroffenen aufgrund der Vielzahl seltener Erkrankungen mit etwa 4 Millionen Menschen alleine in Deutschland sogar sehr groß. Insofern ist der Begriff „seltene

Erkrankung“ etwas irreführend. Der „Tag der Seltenen Erkrankungen“ bietet eine gute Gelegenheit, um auf das Schicksal dieser Menschen aufmerksam zu machen und durch die Einrichtung weiterer Zentren in Deutschland sowohl die Diagnose- als auch Therapiemöglichkeiten auf Dauer zu verbessern.“

Eine der von Mitarbeitern des ZusE diagnostizierten seltenen Erkrankungen ist das Hereditäre Angioödem (HAE). In Deutschland gibt es bisher ca. 1.600 diagnostizierte Betroffene, die Dunkelziffer ist jedoch deutlich höher. Die Erbkrankheit führt zu einem Mangel oder einer Minderfunktion des Plasmaeiweißes C1-Esterase-Inhibitor (C1-INH). HAE-Betroffene leiden an spontan auftretenden, wiederkehrenden Schwellungen der Haut und der Schleimhäute des ganzen Körpers. Neben äußeren Ödemen im Gesicht, an Gliedmaßen oder Geschlechtsorganen kann es auch zu inneren Schwellungen an den Organen kommen, die sich z. B. durch starke Magen-Darm-Krämpfe mit Kreislaufbeschwerden äußern. Eine frühzeitige Diagnose ist entscheidend, da im schlimmsten Fall eine Kehlkopfschwellung zum Ersticken führen kann. HAE ist zwar nicht heilbar, doch mit der richtigen medikamentösen Therapie, zum Beispiel einem C1-INH-Konzentrat, wie es von CSL Behring hier in Marburg hergestellt wird, kann ein fast normales Leben geführt werden. Die Schwellung bildet sich zum Beispiel nach der intravenösen Verabreichung des fehlenden Eiweißes zurück. Auch an der Uniklinik Marburg werden eine Angioödem-Sprechstunde angeboten und akute Schwellungsattacken notfallmedizinisch versorgt.

„Seltene Krankheiten sind nicht nur medizinische, sondern auch gesellschaftliche Herausforderungen. Bereits der Weg zur richtigen Diagnose bedeutet für Betroffene häufig einen langen Leidensweg: Aufgrund der Seltenheit und des geringen Wissens werden die seltenen Erkrankungen oft erst spät erkannt“, verdeutlicht Prof. Schäfer die Problematik. Das ZusE unterstützt die Aktivitäten der ACHSE e.V. (<http://www.achse-online.de/>), der „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen“, und ist mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen vernetzt. Dies bringt das Wissen vieler Spezialisten zusammen und verhilft vor allem bei schwierigen Fällen zu einer schnelleren Diagnose. Der „Tag der Seltenen Erkrankungen“ soll diesen Austausch zwischen den Experten, aber auch zwischen Patienten und Ärzten fördern, um den Betroffenen die Behandlungsmöglichkeiten für ein besseres Leben zu bieten.

Das Hereditäre Angioödem (HAE) ist eine seltene Erkrankung mit potenziell lebensbedrohlichen Komplikationen: Innerhalb kurzer Zeit nach Auftreten der ersten Symptome können unbehandelte Patienten an einem Larynxödem ersticken. Ursache des HAE vom Typ 1 ist ein funktioneller und quantitativer Mangel an C1-Inhibitor (C1-INH) im Plasma. Beim selteneren HAE des Typ 2 liegt ein funktioneller Mangel bei normaler Quantität des C1-INH vor. Folge ist in beiden Fällen eine erhöhte Gefäßpermeabilität mit Ödembildung, denn aufgrund der Dysregulation des Kallikrein-Kinin-Systems kommt es zu einer verstärkten Freisetzung des Vasodilatators Bradykinin. Die Schwellungen können an der Haut und Schleimhaut des gesamten Körpers auftreten. Antihistaminika, Glukokortikoide und Adrenalin bzw. Adrenalin-derivate sind bei HAE nicht wirksam. Therapie der Wahl bei der akuten Schwellung ist vielmehr die Verabreichung eines C1-INH-Konzentrats oder eines Bradykinin-B2-Rezeptorantagonisten.

Zusätzliche Informationen über HAE finden Sie z. B. unter: www.angioedema.de, www.hae-erkennen.de, www.hae-info.net, www.hae-notfall.de und www.schwellungen.de.

Ansprechpartner für die Presse:

Miriam Theilacker

Edelman GmbH
Niddastraße 91
D-60329 Frankfurt am Main
Tel: +49 69/ 401254 441
Fax: +49 69/ 401254 300
miriam.theilacker@edelman.com

Irene Geisler

Edelman GmbH
Niddastraße 91
D-60329 Frankfurt am Main
Tel.: +49 69/ 401254 419
Fax: +49 69 /401254 300
irene.geisler@edelman.com