



# themenbote

## MEDIZIN

SELTENE ERKRANKUNGEN

# Selten, aber nicht alleine

Kinder sind von seltenen Erkrankungen besonders betroffen. Es geht um Gratwanderungen bei Diagnose und Therapie. Hilfe ist möglich

### SOLIDARITÄT MIT KINDERN

Warum es mehr Querdenken und Aufmerksamkeit braucht

Seite 6

### LEBERFUNKTIONSSTÖRUNG

Gut informiert und vernetzt – der Selbsthilfeverein FAP bewegt viel

Seite 8

### VERFAHREN MIT CLOU

Weltweit erster Heilungserfolg bei XLHED durch pränatale Therapie

Seite 12

## Liebe Leserin, lieber Leser,

„Warum bin ich krank?“, „Warum kann mir niemand helfen?“ Wenn Kinder diese Fragen stellen, sind Eltern und Ärzte gefordert. Oft liegt eine monatelange Ungewissheit hinter den kleinen Patienten mit immer neuen Arztbesuchen. Die Kinder leiden unter Symptomen und Beschwerden, die die Erwachsenen nicht zu deuten wissen. „Solange die Diagnose unklar ist, quält sie die Sorge, nicht alles für ihr Kind tun zu können und so wichtige therapeutische Schritte zu verpassen“, erzählt Dr. Christine Mundlos, ACHSE-Lotsin im Umgang mit seltenen Erkrankungen im Interview. Viele Eltern erleben das Fortschreiten der Krankheit als persönliches Versagen, weil sie ihr Kind nicht schützen können. Schnellere Diagnosen müssen her, damit Familien weniger leiden. Darum will sich die Münchner Stiftung „Care-for-Rare“ kümmern. Sie vernetzt Ärzte und Wissenschaftler aus 15 verschiedenen Ländern und unterstützt Forschungsprojekte, die die Grundlagen von Krankheitsprozessen erforschen. So kann nicht nur Menschen mit seltenen Erkrankungen geholfen werden, sondern auch solchen mit häufiger vorkommenden Krankheiten.

Auch die Schweizer Stiftung EspeRare widmet sich den Seltenen. Drei ehemalige Pharmamitarbeiterinnen gründeten die Stiftung, um nach zurückgestellten pharmazeutischen Substanzen zu suchen. Die zu erforschen kann helfen, bisher nicht behandelbare Erkrankungen im Kindesalter zu therapieren. Zwar klingt das nach der sprichwörtlichen Suche der Nadel im Heuhaufen, doch die Forscher können bereits erste Erfolge vorweisen. So sicherte sich EspeRare im April 2018 die Rechte für die weitere Entwicklung einer Therapie von XLHED, einer Erbkrankheit, bei der es durch das Fehlen des Proteins EDA1 zu Fehlbildungen kommt. Bei den Betroffenen entstehen keine Schweißdrüsen und ohne Schwitzen droht der Tod durch Überhitzung. Und auch für Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie gibt es Hoffnung. Hier bekam EspeRare die Rechte an einer Substanz übertragen, die aus der Herzinsuffizienz-Forschung stammt. Daraus entwickelten sie eine Therapie für die zuvor schwer heilbare Krankheit des Muskelschwunds.

Trotz aller Erfolge: Die Seltenen sind noch immer auf Unterstützung angewiesen. Viel zu wenige Ärzte kennen sich mit den mannigfaltigen Symptomen der mehr als 8.000 seltenen Erkrankungen aus. Dabei leiden in Deutschland etwa vier Millionen Menschen an seltenen Erkrankungen. Schätzungen zufolge verstirbt etwa jedes dritte betroffene Kind vor dem 5. Lebensjahr. Grund genug, diese Ausgabe den Kindern zu widmen. Denn sie benötigen unsere Unterstützung ganz besonders. Wir haben mit Forschern und Ärzten gesprochen, aber auch mit betroffenen Familien. Darüber, wie sie ihren Alltag meistern. Aber auch über Hoffnung und den Mut, mit dem sich viele Kinder ihrer Krankheit entgegenstellen. Die Kraft dieser Kinder sollte uns alle ermutigen, uns mehr für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu engagieren.

Herzlichst, Ihr



Sascha Bogatzki, Herausgeber

# t INHALT



## Selten, aber nicht alleine

- 4 Kleine Exoten mit großen Nöten**  
Kinder sind immer besonders, Kinder mit seltenen Erkrankungen besonderer. Ein Grund für mehr medizinische Forschung und soziale Unterstützung.
- 4 Wegweiser für Kinder mit seltenen Erkrankungen**  
Ein Kind leidet, Heilung bleibt aus. Dr. Christine Mundlos, ACHSE-Lotsin, erklärt, wie die Dachorganisation ACHSE betroffenen Kindern und Eltern hilft.
- 5 Ein Fall, viele Experten, mehr Expertise**  
Dr. Annekatriin Ripke und Professor Dr. Alexander Münchau vom Zentrum für Seltene Erkrankungen der Universität zu Lübeck über den Sinn interdisziplinärer Expertenteams.
- 6 Kinder brauchen unsere Solidarität**  
Professor Christoph Klein darüber, wie jeder das Leiden von Kindern lindern kann, Querdenken Erfolge bringt und ein verbesserter Zugang zur Genomdiagnostik hilft.
- 7 Darauf warten, dass alles schlechter wird**  
Bei der spinalen Muskelatrophie versagen die Muskeln ihren Dienst – da hilft auch der Wille wenig. Eine Selbstinitiative setzt sich für mehr Forschung ein.
- 8 Kurz vorgestellt: Die Selbsthilfegruppe FAP e.V.**  
Patienten mit FAP leiden an Empfindungsstörungen und Bewegungseinschränkungen – ein engagierter Verein setzt auf Networking und Forschung, um zu helfen.
- 8 Gendefekt mit seltener Symptomkombination**  
CTX führt zu schweren Symptomen, ist sehr selten, aber gut zu behandeln. Wer früh auf typische Anzeichen beim Kind reagiert, kann den Verlauf stoppen.
- 9 „Ich habe es einfach verdrängt“**  
Moritz hat die Erbkrankheit LHON und ist fast blind. Seine Mutter erzählt von Fehldiagnosen, Herausforderungen und wie ihr Sohn das Leben anpackt.
- 10 Europa zeigt sich gut vernetzt**  
Die Organisation EURORDIS unterstützt Menschen mit seltenen Erkrankungen. Ihr Erfolgsrezept: internationale Vernetzung und intensive Lobbyarbeit.

- 12 XLHED: Heilung im Huckepack-Verfahren**  
Wer nicht schwitzen kann, lebt gefährlich – das ist eines der Symptome der Erbkrankheit XLHED. Doch nun war ein Heilversuch erfolgreich.
- 13 Schnellere Hilfe durch Forschung**  
Care-for-Rare vernetzt Wissenschaftler weltweit. Die Vision: Kein Kind soll mehr an einer seltenen Erkrankung sterben.
- 14 Voller Einsatz für seltene Fälle**  
Die gemeinnützige Schweizer Stiftung EspeRare hilft Kindern und ihren Eltern mit der Weiterentwicklung von Therapien durch ein Kooperationsmodell.

### WERBEBEITRÄGE

- 7** Advertorial Biogen GmbH  
**Spinale Muskelatrophie (SMA):  
Chance auf ein neues Leben**
- 9** Advertorial Santhera (Germany) GmbH  
**Retter des Augenlichts**
- 11** Advertorial Kyowa Kirin GmbH  
**Hoffnung auf gesunde Knochen**
- 13** Advertorial Shire Deutschland GmbH  
**Leben mit weniger als einem Meter Dünndarm –  
wie geht das?**
- 14** Advertorial Swedish Orphan Biovitrum GmbH  
**Reisen mit Hämophilie**

# Kleine Exoten mit großen Nöten

VON JULIA BRANDT

Keine Stimme, kaum Unterstützung, wenig Hoffnung auf Therapie: Von den weltweit rund 30.000 Krankheiten zählen 8.000 zu den seltenen Erkrankungen. Das bedeutet, dass nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen in der EU ein spezifisches Krankheitsbild aufweisen. Meist zeigen sich die ersten Symptome bereits im Kindesalter. Was diese Menschen brauchen: medizinische Forschung und soziale Unterstützung.



Für Eltern ist das eigene Kind immer etwas Besonderes. Besonders zu sein ist aus medizinischer Sicht jedoch von Nachteil. In Deutschland haben etwa vier Millionen Menschen eine seltene Erkrankung. Rund 80 Prozent dieser Krankheitsbilder sind genetisch bedingt und treten bereits im Kindesalter auf. Schätzungen zufolge verstirbt etwa jedes dritte Kind vor dem 5. Lebensjahr.

## Erschwerte Therapiebedingungen

Typische Schwierigkeiten bei seltenen Erkrankungen, wie eingeschränktes Wis-

sen zu einem Krankheitsbild oder fehlende Therapiemöglichkeiten, sind bei Kindern meist noch verschärft: Medikamente werden kaum an Kindern getestet und sind daher auch nicht für diese zugelassen. Sie werden allenfalls „Off-Label“, also ohne explizite Zulassung, verwendet. Was bedeutet, dass die Krankenkassen die Kosten häufig nicht übernehmen.

Ein weiteres Problem ist, dass viele Medikamente äußerst starke Nebenwirkungen haben. „Gerade im Kindesalter führen zum Beispiel cortisonhaltige Medikamente oft zu vermindertem Wachstum und einer massi-

ven Gewichtszunahme“, erklärt Dr. Anja Frankenberger, Geschäftsführerin und Vorstand der Stiftung Kindness for Kids. „Das ist ein bisschen so, als würde man den Teufel mit dem Beelzebub austreiben.“

## Ein Stück Normalität schenken

Wenn ein Kind krank ist, beeinflusst das das Leben der ganzen Familie. Ständige Arztbesuche machen es oft notwendig, dass ein Elternteil den Job aufgeben muss. Angst um das Kind, Streit mit den Krankenkassen und finanzielle Probleme belasten das Familienleben. „Der Alltag der Kinder ist

meist bestimmt von Aufenthalten in Krankenhäusern und Reha-Kliniken“, erläutert Frankenberger. „Dabei wollen sie selbst eigentlich nur so normal wie möglich leben.“

Um sie in diesem Wunsch zu unterstützen, hat Frankenberger die Stiftung Kindness for Kids ins Leben gerufen. Neben der Forschungsförderung sind gemeinsame Aktivitäten mit anderen betroffenen Kindern ein wichtiger Aspekt der Stiftungsarbeit. „Die betreuten Feriencamps ermöglichen es Kindern, einmal ein wenig Distanz zu ihrer Krankheit einzunehmen“, erläutert Frankenberger. 

# Wegweiser für Kinder mit seltenen Erkrankungen

VON MARIUS LEWEKE

Das Kind leidet und die Eltern verzweifeln: So stellt sich häufig die Situation dar, wenn eine seltene Erkrankung nicht erkannt wird. Hilfe bei der Suche nach Experten, Therapien und Selbsthilfegruppen bietet die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. Fragen an Dr. Christine Mundlos, ACHSE-Lotsin im Umgang mit seltenen Erkrankungen.



Dr. med. Christine Mundlos, ACHSE-Lotsin für Ärzte und Therapeuten

## Frau Dr. Mundlos, was sehen Sie als zentrale Aufgaben der ACHSE im Bereich Kinder- und Jugendmedizin?

Ganz wichtig ist es uns, Informationen und Entwicklungen zum Thema Seltene Erkrankungen weitläufig zu verbreiten, um damit viele Kinderärzte zu erreichen. Wir möchten die Ärzte beim Umgang mit diesen Erkrankungen unterstützen und somit dazu beitragen, dass Eltern mit ihren betroffenen Kindern ohne Umwege zu den richtigen Spezialisten gelangen. Da viele seltene Erkrankungen bereits im Kindesalter auftreten, sollte insbesondere bei den Kinderärzten das Bewusstsein für die Existenz seltener Erkrankungen gestärkt werden.

## Was macht den Umgang mit seltenen Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen besonders?

Eltern betroffener Kinder fühlen sich sehr gefordert, sich für ihr krankes Kind einzusetzen. Solange die Diagnose unklar ist, quält sie die Sorge, nicht alles für ihr Kind tun zu können und so wichtige therapeutische Schritte zu verpassen. Oft erleben sie das Fortschreiten der Erkrankung ihres Kindes als persönliches Versagen, weil sie ihr Kind nicht schützen können. Und sie sind verunsichert bezüglich ihrer eigenen Familienplanung und auch der von anderen Angehörigen.

## Und die erkrankten Kinder?

Kinder können oft nicht verstehen,

warum ihre Eltern mit ihnen auf der Suche nach der Diagnose von Experte zu Experte ziehen. Sie stellen sich die Frage, was mit ihnen „nicht in Ordnung“ ist, da die Eltern offensichtlich unzufrieden sind. Das verunsichert sehr. Die Diagnosestellung ist dann für alle Beteiligten oft eine große Erleichterung. Mit einer Krankheit, die einen Namen hat, können Eltern und Kinder besser leben, selbst wenn sie nicht therapierbar ist.

## Wie hilft die ACHSE in solchen Situationen?

Wir versuchen die Familien dabei zu unterstützen, mit geeigneten Experten in Kontakt zu treten. Die in unserem Netzwerk versammelten Patientenorganisationen stehen uns dazu mit ihrem

Wissen über das „Leben mit einer seltenen Erkrankung“ und ihrer Vernetzung zu medizinischen und therapeutischen Spezialisten zur Verfügung. Wir verstehen uns sowohl als „Übersetzer“ der Bedürfnisse auf Patientenseite als auch auf Seiten der Mediziner, Wissenschaftler und Therapeuten, um an der Schnittstelle Medizin, Forschung und Patientenselbsthilfe Verbesserungen in der Zusammenarbeit zu bewirken. Als Dachorganisation liegt uns sehr daran, gemeinsam mit unseren Bündnispartnern im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) zeitnah die erforderliche strukturierte vernetzte Versorgung für die Betroffenen umzusetzen. 

# Ein Fall, viele Experten, mehr Expertise

VON JULIA BRANDT

Um eine seltene Erkrankung behandeln zu können, muss sie erst einmal erkannt werden. Ausgewiesene Fachzentren für Seltene Erkrankungen sind Anlaufstellen für Ärzte und Patienten, die nicht mehr weiter wissen. Dr. Annekatriin Ripke und Professor. Dr. Alexander Münchau vom Zentrum für Seltene Erkrankungen der Universität zu Lübeck erklären im Interview, wie interdisziplinäre Expertenteams den Patienten helfen.

## Welche Herausforderungen bestehen bei der Behandlung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung?

*Ripke:* Patienten mit seltenen Erkrankungen haben häufig eine längere Ärzte-Odyssee hinter sich, bis eine Diagnose gestellt werden konnte. Dies wird oft von den Patienten als sehr belastend erlebt. Da es für jede einzelne Erkrankung meist nur eine geringe Fallzahl gibt, ist in der betreuenden Haus- oder Kinderarztpraxis oft nicht die notwendige Expertise vorhanden.

## Derzeit gibt es in Deutschland rund 30 Zentren für Seltene Erkrankungen. Wodurch genau zeichnen sich diese Zentren aus?

*Münchau:* Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) verfügen über eine langjährige, ausgewiesene Expertise und Erfahrung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen in spezialisierten Bereichen. In vielen Zentren gibt es übergeordnete koordinierende Anlaufstellen, die eine Vermittlung an Fachzentren organisieren.

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) hat Anforderungskataloge erarbeitet. Sie zeigen auf, welche Kriterien die einzelnen Zentren erfüllen sollen. Dabei stehen A-Zentren für übergeordnete koordinierende Einrichtungen, die Anlaufstellen für Patienten mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung sind. Sie koordinieren eine strukturierte Diagnostik und Versorgung und vermitteln an jeweilige B-Zentren. Unter B-Zentren versteht man Fachzentren für spezifische Krankheiten.

## Wie funktioniert die interdisziplinäre Zusammenarbeit innerhalb der Zentren in der Praxis?

*Münchau:* Das Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen setzt sich aus einem übergeordneten koordinierendem A-Zentrum und mehreren angeschlossenen B-Zentren zusammen. Wenn sich Patienten mit einer unklaren Diagnose über das A-Zentrum an das ZSE wenden, wird der Fall in einer Fallkonferenz, an der verschiedene Fachdisziplinen beteiligt sind,

vorgelegt. Je nach Fragestellung sind an diesen Besprechungen Neurologen, Internisten, Kinderärzte, Psychiater und Humangenetiker beteiligt. Im Anschluss können die Patienten direkt in ein B-Zentrum mit mehreren beteiligten Fachdisziplinen einbestellt werden.

Stellen sich Patienten mit bestehender Diagnose in einem B-Zentrum vor, sind aufgrund der Komplexität der Krankheitsbilder zur Therapie auch häufig mehrere Disziplinen notwendig.

## Findet auch international ein Informationsaustausch statt?

*Ripke:* In den letzten Jahren ist der Aufbau Europäischer Referenznetzwerke weiter vorangetrieben worden. Ziel ist die Vernetzung in ganz Europa über eine Implementierung virtueller Netzwerke. Diese ermöglichen eine länderübergreifende Diskussion unter Experten. Das Lübecker ZSE zum Beispiel beteiligt sich an vier Europäischen Referenznetzwerken: Neurologie, Pädiatrie, Dermatologie und Humangenetik.

## Welche Rolle spielen Selbsthilfvereinigungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen?

*Ripke:* Eine sehr wichtige: Gerade wenn eine seltene Erkrankung vorliegt, kann es sehr hilfreich sein, sich mit Betroffenen auszutauschen und dem Gefühl des „Alleinseins“ entgegenzusteuern. Selbsthilfeorganisationen können eine Vielzahl an Informationen bündeln und Erfahrungen aus dem Alltag weitergeben. In der Regel pflegen die Fachzentren auch Kontakt zu unterschiedlichen Selbsthilfeorganisationen.

Aufgrund der geringen Anzahl von Patienten ist es außerdem wichtig, Patienten über Register zu erfassen, um die Versorgungsforschung und die Qualitätssicherung der Behandlung zu gewährleisten.

## Wie sind die Therapieaussichten für Menschen mit einer seltenen Erkrankung?

*Ripke:* Leider gibt es zurzeit nur für eine kleine Zahl der seltenen Erkrankun-

gen eine medikamentöse Therapie. Im besten Fall sollte eine Krankheit ursachenorientiert und nicht nur symptomatisch therapiert werden.

Ein Beispiel für eine ursachenorientierte Therapie sind die RNAi-Therapeutika, die bei einer vererbten Transthyretin-Amyloidose zum Einsatz kommen. Diese Erkrankung ist eine fortschreitende, lähmende Erkrankung, die durch eine Mutation

Fällen genetische Ursachen aufdecken – bei überschaubaren Kosten.

Allerdings wird diese überaus sinnvolle und kostengünstige Diagnostik überwiegend aus standespolitischen Gründen derzeit in Deutschland noch nicht von den Krankenkassen finanziert. Dies ist in vielen anderen Ländern mittlerweile der Fall. In Deutschland ist durch die fehlende Finanzierung dieser Methoden eine für Patienten und



Dr. Annekatriin Ripke, Ärztliche Koordinatorin und Prof. Dr. Alexander Münchau, Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen der Universität zu Lübeck

im TTR-Gen verursacht wird. Durch die Ablagerung abnormaler Proteine kommt es zu einer Schädigung des Nervensystems und des Herzens. RNAi-Therapeutika verhindern die Bildung dieser Proteine.

## Welche Hürden bestehen noch für die Umsetzung neuer Therapiemethoden?

*Münchau:* Bevor ursachenorientierte Behandlungen entwickelt werden können, müssen natürlich die Ursachen erkannt und verstanden werden. Hierbei kann die moderne genetische Diagnostik, das sogenannte „Next Generation Sequencing“ sehr hilfreich sein. Wenn diese Diagnostik durch klinische und humangenetische Experten in die Wege geleitet und ausgewertet wird, kann sie in vielen

Forschung sehr missliche Situation entstanden, die weitere Fortschritte im Feld der seltenen Erkrankungen derzeit blockiert.

## In Hinblick auf die Rahmenbedingungen: Was müsste Ihrer Meinung nach geschehen, um die Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung zu verbessern?

*Ripke:* Wie in vielen Bereichen der Medizin darf der wirtschaftliche Aspekt nicht allzu stark in den Fokus gerückt werden. Teilweise bedarf es einer Vielzahl an Experten, um Diagnosen zu stellen, auf die richtige Fährte zu kommen und dann gezielt zu testen. Eine rationale, auf Expertise basierende Behandlung seltener Erkrankungen sollte im Mittelpunkt stehen. fa

# „Kinder brauchen unsere Solidarität“

VON MAIKE DUGARO

Als Direktor der Kinderklinik des Dr. von Haunerschen Kinderspitals in München hat Professor Dr. Dr. Christoph Klein täglich mit den Sorgen der „Waisen der Medizin“ zu tun. Woran es fehlt und wie jeder Einzelne das Leiden der Kinder lindern kann, erklärt er im Interview.



Prof. Dr. Dr. Christoph Klein, Direktor der Kinderklinik des Dr. von Haunerschen Kinderspitals in München

## Herr Professor Klein, Sie gehören zu den Detektiven unter den Medizinern. Woran erkennt man eine seltene Erkrankung?

Jeder Arzt, jede Ärztin sollte aufmerksam werden, wenn Patienten ungewöhnliche Symptome zeigen. Auch wenn der Verlauf einer Erkrankung nicht zu den Erwartungen passt oder die Behandlung nicht die gewünschte Wirkung zeigt, sollte das zu denken geben. Für einige der etwa 8.000 seltenen Erkrankungen gibt es aber auch „typische“ Zeichen und Warnsignale, zum Beispiel Hautveränderungen oder charakteristische Symptom-Konstellationen. Wichtig ist, dass seltene Erkrankungen in jedem Lebensalter auftreten und jedes Organsystem einzeln oder in Kombinationen betreffen können.

## Was würden Sie als Ihren größten Erfolg auf diesem Gebiet bezeichnen?

Ich habe keine großen Erfolge, sondern versuche nur, die Fragen meiner Patienten und ihrer Eltern, ihre Ratlosigkeit, ihre Hoffnung auf Heilung ernst zu nehmen. Wichtig ist dabei, dass wir aus gewohnten Denkmustern ausbrechen. Nur so können wir die Medizin besser machen – durch Wissenschaft und methodisch fundierte und disziplinierte klinische Studien. Wir sehen immer wieder, dass unser Querdenken belohnt wird, dass Patienten, die noch vor kurzer Zeit zu großem Leid verurteilt waren, neue Hoffnung auf Heilung hegen dürfen.

## Wie häufig entdecken Sie eine vollkommen neue seltene Erkrankung?

In den vergangenen Jahren haben wir etwa zwei Dutzend neuer Gendefekte entdeckt und dadurch schon einigen Kindern neue Zugänge für Therapien eröffnet. Als wir beispielsweise bei den

ersten Kindern mit schwersten Darmentzündungen Mutationen im IL10-Rezeptor identifiziert hatten, war es schnell klar, dass sie nicht mit Cortison und TNF-Blockade, sondern vielmehr durch eine Transplantation gesunder Blutzellen behandelt werden sollten.

## Ist die Spurensuche das, was den Reiz an Ihrer Arbeit ausmacht?

Wir nehmen die Fragen unserer Kinder ernst: „Warum bin ich krank?“, „Warum kann mir niemand helfen?“ Wir sind als Ärzte und Wissenschaftler aufgefordert, uns in den Dienst der Kinder

» Wir sehen immer wieder, dass unser Querdenken belohnt wird.

zu stellen. Sowohl die Aufklärung der Krankheitsursachen als auch die Entwicklung neuer Therapien sind fordernde Aufgaben, die durchaus auch mit harter und langwieriger Arbeit verbunden sind.

## Ist die Diagnose bei Kindern aufwendiger als bei Erwachsenen?

Die klinische Betreuung ist grundsätzlich aufwendiger. Wir müssen immer den kognitiven und körperlichen Entwicklungsstand der Kinder berücksichtigen. Sie dürfen außerdem im juristischen Sinn noch keine Entscheidungen treffen. Trotzdem müssen wir sie altersgerecht in die Entscheidungen einbeziehen. Und natürlich müssen wir viel mehr als in der Erwachsenenmedizin immer auch psychosoziale Faktoren bedenken – das wird schon dadurch deutlich, dass Kinder so

gut wie nie alleine zu uns kommen, sondern von ihren Eltern begleitet werden. All das ist mit einem hohen Aufwand verbunden, den wir aber unseren Kindern schulden, auch wenn er aktuell im Gesundheitssystem nicht adäquat abgebildet wird.

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

Jeder Bürger kennt die Diagnose „Krebs“. Angesichts von ca. drei bis vier Millionen Menschen mit seltenen Erkrankungen ist es erstaunlich, dass nur wenige Menschen mit den seltenen Erkrankungen vertraut sind. Wir brauchen also noch mehr „Awareness“ für die seltenen Erkrankungen. Auch wenn die Diagnose einer seltenen Erkrankung nicht immer auf genetischen Sequenziermethoden beruht, brauchen wir einen schnelleren und sicheren Zugang zur umfassenden Genomdiagnostik. Gerade bei Kindern mit unklaren Erkrankungen sind wir dafür auf Spendengelder angewiesen.

## Wovor fürchten sich die Patienten und ihre Eltern denn am meisten? Vor der Diagnose oder der Ungewissheit?

Die meisten Eltern wollen die Ursache der Erkrankung wissen. Das trifft übrigens auch für die meisten Kinder zu, die ja von Natur aus neugierig sind und im Übrigen auch ein wichtiges Wort mitzureden haben. Aber es gibt auch ein Recht auf Nicht-Wissen. Vor allem bei genetischen Erkrankungen, für die wir keine wirksamen Therapien anbieten können, müssen wir das berücksichtigen.

## Kann eine Linderung manchmal auch nur eine kurze Lebensverlängerung bedeuten?

Selbstverständlich. Wir müssen ehrlich sein, für viele seltene Erkran-

kungen gibt es noch keine Therapien. Manchmal bedeutet das in der Tat, dass wir als Ärzte keine Heilung anstreben können, die Patienten also nicht wieder ganz gesund werden. Aber auch eine palliative Therapiemaßnahme kann eine wichtige Säule der Medizin sein. Eine Verlängerung des Lebens um jeden Preis ist kaum ein gutes Ziel in der Medizin.

## Welche Rolle kommt den Eltern bei der Therapie zu?

Die Eltern spielen natürlich eine zentrale Rolle. Kinder brauchen ihre Eltern, die ihnen beistehen und helfen, zurechtzukommen, um trotz ihrer Erkrankung Freude am Leben zu haben. Eltern müssen auch die juristische Verantwortung übernehmen und im Interesse ihrer Kinder in diagnostische und therapeutische Maßnahmen einwilligen.

## Was können wir als Gesellschaft tun, um es diesen Kindern leichter zu machen?

Ich wünsche mir, dass wir kranken Kindern gegenüber respektvoller werden. Die Medizin orientiert sich mehr und mehr an der Wirtschaftlichkeit. Wir sollten aufhören, Kinder wie kleine Erwachsene durch das System zu „takten“. Kinder wollen als Kinder respektiert werden und haben auch ein Recht darauf. Die Verteidiger der Ökonomisierung sollten sich von den Studien des amerikanischen Nobelpreisträgers James Heckman inspirieren lassen. Der Wirtschaftswissenschaftler wies darauf hin, dass es für eine Gesellschaft kein besseres „Investment“ geben kann, als sich um ihre Kinder zu kümmern. Kinder mit seltenen Erkrankungen brauchen unsere Hilfe, unsere Zuwendung, unsere Solidarität. f

# Darauf warten, dass alles schlechter wird

VON JULIA BRANDT

Der Geist ist wach, doch die Muskeln schlaff. So geht es Menschen mit einer spinalen Muskelatrophie, einer Nervenkrankheit, bei der die Muskelfunktion abnimmt. Etwa eines von 6.000 bis 10.000 Neugeborenen ist betroffen. Ohne Therapie erreichen viele nicht einmal das zweite Lebensjahr. Eine Selbsthilfeinitiative treibt die Forschung voran.



Rennen oder Treppensteigen auf sich warten. Später dann die Diagnose: spinale Muskelatrophie.

Die spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine genetisch bedingte Erkrankung der Nervenzellen, bei der die Funktion der Muskulatur eingeschränkt ist. Den Betroffenen fehlt das SMN1-Gen, das die Funktionsfähigkeit der Motoneurone sichert, die die Muskelbewegung vom Rückenmark aus steuern. Ohne dieses Gen werden die Motoneurone abgebaut. Die Impulse vom Gehirn können nicht mehr an die angeschlossenen Muskeln weitergeleitet werden – die Muskulatur erschlafft.

#### Diagnose ist wie ein Todesurteil

Es gibt Menschen, bei denen sich die SMA erst nach dem sechsten Lebensmo-

nat zeigt und die Betroffenen die erworbenen motorischen Funktionen allmählich wieder verlieren. In den meisten Fällen treten die Symptome der spinalen Muskelatrophie jedoch bereits im ersten Lebenshalbjahr auf. Die Kinder erreichen nicht die für ihr Alter typischen motorischen Meilensteine, zum Beispiel das Anheben des Kopfes oder das freie Sitzen. Diese früh einsetzende Form der SMA, der sogenannte Typ 1, ist besonders schwerwiegend. Da häufig auch die Atemmuskulatur erschlafft, sterben die meisten Kinder innerhalb der ersten zwei Lebensjahre.

Bei Schwersenzs zweitem Kind stellte sich bereits nach vier Wochen heraus: spinale Muskelatrophie, Typ 1. „Diese Diagnose war damals wie ein Todesurteil“, erklärt die Mutter. Ohne Therapie und ohne

wirksames Medikament war klar, dass die Krankheit stetig fortschreiten und zu einem frühen Tod führen würde. „Wir lebten ständig mit der Erwartung, dass alles nur noch schlechter wird“, erinnert sich Schwersenz.

#### Forschung verspricht Hoffnung

Um anderen Betroffenen zu helfen und vor allem die Forschung voranzutreiben, hat sie gemeinsam mit ihrem Mann die Initiative „Forschung und Therapie für SMA“ gegründet und maßgeblich am Zusammenschluss der europäischen Selbsthilfegruppen zu „SMA Europe“ mitgewirkt. Dadurch ist es möglich, dass die gesammelten Gelder in einen Topf fließen und Forschungsprojekte gezielter und effektiver gefördert werden können. Fortschritte in der Forschung spenden Hoffnung. 

Es begann, als der Sohn von Inge Schwersenz eineinhalb Jahre alt war: Sitzen, Krabbeln und Laufen waren kein Problem. Doch dann ließen die nächsten motorischen Meilensteine wie

## ADVERTORIAL

# Spinale Muskelatrophie (SMA): Chance auf ein neues Leben

Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine seltene Muskelschwäche, an der in Deutschland etwa 1.500 Menschen erkrankt sind. Die Erkrankung bedeutete für betroffene Säuglinge und Kleinkinder bislang fast immer den sicheren Tod. Seit einem Jahr steht in Deutschland erstmals ein Arzneimittel zur Verfügung, mit dem die Krankheit gezielt behandelt werden kann. Dies bedeutet für viele Betroffene die Chance auf ein neues Leben. Umso wichtiger ist es, SMA frühzeitig zu erkennen – nicht nur bei Säuglingen und Kleinkindern. Denn auch Erwachsene können von SMA betroffen sein.



Andrea (li.) lebt glücklich mit ihrem Freund Michael in direkter Nachbarschaft zu ihrer Schwester (re.)

einen Gendefekt zurück, wodurch ein für die Muskeln notwendiges Eiweiß nicht in ausreichender Menge gebildet wird. Dies führt zu schwerer fortschreitender Schwäche der Muskulatur und allmählichem Verlust der Bewegungsfähigkeit.

#### Krankheitsverlauf aufhalten und unabhängig bleiben

Die Symptome sind bei SMA-Patienten sehr unterschiedlich und reichen von Unsicherheiten beim Gehen über Schluck- und Atembeschwerden bis hin zur vollständigen Bewegungsunfähigkeit und die Notwendigkeit einer künstlichen Beatmung. Eine genaue Diagnostik und Abgrenzung zu anderen Muskelerkrankungen ist daher von besonderer Bedeutung. In Deutschland steht hierfür ein Gentest zur Verfügung,

der sowohl von niedergelassenen Kinderärzten als auch von Neurologen veranlasst werden kann. Wird eine SMA-Diagnose bestätigt, kann die Betreuung und Behandlung in spezialisierten Zentren erfolgen, die bei der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM e.V.) in Erfahrung gebracht werden können.

Andrea ist bewegungseingeschränkt, kann nicht gehen und benötigt zur Fortbewegung einen direkt gelenkten Elektrorollstuhl. Sie hat viele ihrer motorischen Fähigkeiten verloren. Entsprechend erwartungsvoll war sie, als sie mit der medikamentösen Therapie begonnen hat. Die Behandlung hilft ihr, den Krankheitsverlauf zu stabilisieren und soll verhindern, dass weitere motorische Fähigkeiten verlorengehen. Andreas Ziel ist es, möglichst lange unabhängig und selbstständig zu sein.

#### Stark trotz Muskelschwäche

Eine große seelische Unterstützung für Andrea ist ihre Zwillingsschwester, die auf der gegenüberliegenden Straßenseite wohnt, sowie ihr Freund Michael, bei dem sie sich fallen lassen und wie eine Frau ohne Erkrankung fühlen kann. Medizinisch wird sie von einem interdisziplinären Team unterstützt, hierzu gehören unter anderem ihr Neurologe, der auch die Behandlung mit weiteren Disziplinen koordiniert sowie ihre häusliche Pflegerin, die Andrea im Alltag unterstützt.

Zum Einkaufen und zur Arbeit sowie für weite Strecken hat Andrea einen für sich und ihren Elektrorollstuhl angepassten Van. Sie kann dadurch sehr selbstständig sein und ist auch seit vielen Jahren berufstätig, worauf sie sehr stolz ist. Andrea möchte mit ihrer Geschichte Vorbild für andere SMA-Betroffene sein.

Bei der 38-jährigen Andrea wurde SMA diagnostiziert, noch weit bevor eine medikamentöse Behandlung verfügbar war. Die Erkrankung geht auf

# Kurz vorgestellt: Die Selbsthilfegruppe FAP e.V.

VON KAROLA KOSTEDE



Immer gut informiert über den neuesten Stand der Forschung. Seit zwei Jahren ist die Selbsthilfegruppe FAP e.V. aktiv und gut vernetzt.

**D**urchfall, Verstopfungen und Übelkeit bis zum Erbrechen plagen die Patienten. Empfindungsstörungen oder Bewegungseinschränkungen sind weitere Symptome, die bei der Diagnose FAP auftreten. FAP, das ist Familiäre Amyloid Polyneuropathie. „In Deutschland sind bisher nur 300 Fälle von FAP bekannt“, erklärt Ronald Straube, 1. Vorsitzender der Selbsthilfegruppe Patientenverband Familiäre Amyloid Polyneuropathie (FAP e.V.) aus Münster.

Bei Menschen, die an FAP leiden, stellt die Leber ein Eiweiß nicht richtig her. „Dieses Eiweiß (Transthyretin TTR) wird ins Blut abgegeben und lagert sich im Laufe des Lebens an verschiedenen Stellen im Körper ab. Diese Ablagerungen (Amyloid) können dann Funktionen der betroffenen Organe wie Herz, Niere, Leber, Magen oder Darm-

trakt und peripheres Nervensystem beeinträchtigen“, sagt er. Straube gründete zusammen mit Frau Andrea Albers 2016 den Verein, der derzeit aus 100 Mitgliedern besteht, 30 davon sind selbst an FAP erkrankt. Auch der 68-jährige Ronald Straube leidet an der Krankheit.

Wann und welche Symptome genau auftreten, kann variieren. Typisch ist jedoch, dass das Nervensystem betroffen ist. FAP wird autosomal-dominant vererbt. Das heißt, Kinder von Betroffenen haben unabhängig vom Geschlecht ein Risiko von 50 Prozent zu erkranken. Häufig sind mehrere Generationen in einer Familie betroffen. „Die Diagnose bedeutet für die Patienten eine enorme Umstellung in ihrem Leben. Die Belastung, die durch die Behandlung auf sie zukommt, ist enorm“, weiß Straube. „Oft müssen Familien sogar aufgrund die-

ser Diagnose ihre gesamte Lebensplanung ändern.“ Die möglichen Therapieformen behandeln aber nur symptomatisch. „Es gibt bisher noch keine zielgerichteten und zugelassenen Medikamente. Derzeit laufen zwar ein paar Studien, aber die ursächliche Behandlung der Krankheit befindet sich noch in der Forschung. Es liegen aber bereits erste gute Ergebnisse vor“, erklärt der 1. Vorsitzende.

Ihm liegt sehr viel daran, dass alle FAP-Patienten und ihre Angehörigen immer über den neusten Stand der Forschung informiert werden. Die Gruppe trifft sich jedes Jahr im November am sogenannten Amyloidsetag. Hinzu kommen mehrere Vorstandstreffen im Jahr, auf nationaler und internationaler Ebene. „Das Netzwerken ist uns ein sehr großes Anliegen“, erklärt Straube. Der Austausch über diese

seltene und weiterhin unbekanntere Erkrankung soll sich verbessern. „Auf unserem Amyloidsetag erhalten die Patienten nicht nur die allerneuesten Informationen über FAP, sondern vor allem auch den aktuellen Forschungsstand. Wir wollen auch dazu beitragen, dass die Patienten sich gegenseitig helfen.“ 

## FAP e.V.

Geschäftsstelle Patientenverband  
Andrea Albers  
Albert-Schweitzer-Campus 1,  
A1, Raum 248.05.  
48149 Münster  
albers@patientenverband-fap.de  
www.patientenverband-fap.de

# Gendefekt mit seltener Symptomkombination

VON JULIA BRANDT

Bei der cerebrotendinösen Xanthomatose (CTX) ist durch einen Gendefekt der Stoffwechsel der Gallensäuren gestört. Fette können sich im Gehirn ablagern und verursachen dort auf Dauer Beschwerden wie Demenz, Gangstörungen und Verhaltensauffälligkeiten. Nur einer von 50.000 Menschen in Europa ist von dieser seltenen Erkrankung betroffen. Eigentlich ist die CTX leicht zu behandeln – wenn sie frühzeitig erkannt wird.



**K**leine Kinder kommen häufig mal mit Durchfall nach Hause. Doch nicht immer steckt ein Infekt dahinter. Chronischer Durchfall ist meist das erste Anzeichen einer cerebrotendinösen Xanthomatose (CTX), einer angeborenen Störung des Gallensäurestoffwechsels.

Bei Menschen mit CTX ist das Gen CYP27 A1 defekt. Dadurch kann Cholesterin nicht in Gallensäuren umgewandelt werden. Die Folge: Fette wie Cholesterin und Cholestanol lagern sich im Gehirn und anderen Geweben ab. Dadurch kommt es zu schweren neurologischen Beschwerden, psychiatrischen Auffälligkeiten sowie zu Folgeerkrankungen wie Parkinson-Syndrom, Demenz, Osteoporose oder Arteriosklerose. Unbehandelt beträgt die Lebenserwartung von Menschen mit CTX etwa 50 bis 60 Jahre.

### Gute Aussichten bei früher Behandlung

Die cerebrotendinöse Xanthomatose kommt sehr selten vor. Wie viele der als selten klassifizierten Erkrankungen wird CTX häufig spät diagnostiziert: im

Schnitt erst 19 Jahre nach dem Auftreten der ersten Symptome.

Das ist ein Problem, da zu diesem Zeitpunkt die Nervenzellen bereits schwer und unumkehrbar geschädigt sein können. Wenn die Krankheit jedoch früh erkannt wird, sind die Aussichten sehr gut. Denn: CTX lässt sich leicht behandeln. Medikamente, die Chenodesoxycholsäure enthalten, senken den Cholestanolspiegel im Blut und können so die Symptome verbessern und das Fortschreiten der Krankheit aufhalten. Das ermöglicht es den Betroffenen oft, ein nahezu normales Leben zu führen.

### Auf Alarmsignale besser achten

Doch dafür ist es wichtig, CTX möglichst früh zu diagnostizieren. Ne-

ben chronischem Durchfall, der sich oft schon im Säuglingsalter zeigt, ist Grauer Star im Kindesalter ein typisches Symptom der CTX. Die Trübung der Augenlinse tritt in der Regel bei älteren Menschen auf, sehr selten bei kleinen Kindern und sollte vor allem in Kombination mit chronischem Durchfall aufhorchen lassen.

Im Schulkindalter zeigt sich CTX häufig durch Lernschwierigkeiten und Entwicklungsverzögerungen. Bei Jugendlichen können zudem gelblich-weiße Hautveränderungen, sogenannte Xanthome, an der Achillessehne auftreten.

Das Ziel sollte es jedoch sein, die Krankheit bereits zu erkennen, bevor sich diese und weitere neurologische Symptome zeigen. 

# „Ich habe es einfach verdrängt“

VON MAIKE DUGARO

Als Sandra Findeisens Sohn Moritz mit 12 Jahren an der Leberschen Hereditären Optikus-Neuropathie (LHON) erkrankt, will sie es erst nicht wahrhaben. Doch die seltene Augenkrankheit verläuft schneller als gedacht.

**Frau Findeisen, in Ihrer Familie gibt es mehrere Menschen, die an der erblichen LHON erkrankt sind. Wie schnell wussten Sie, dass auch Moritz betroffen ist?**

Moritz war 12, als die Diagnose gestellt wurde. Er klagte über Sehstörungen, wenn er in der Schule an die Tafel schaute. Also gingen wir zu einem befreundeten Optiker. Der hat schnell erkannt, dass da etwas nicht stimmt und schickte uns zum Arzt. Der Kinderarzt tippte auf Multiple Sklerose oder Hirntumor, eine häufige Fehldiagnose, und meldete Moritz zum MRT an.

**Haben Sie denn nicht geahnt, dass es LHON sein kann?**

Natürlich haben wir den Ärzten von den Fällen in der Familie erzählt. Aber ich habe es so erfolgreich ausgeblendet, dass ich dann wirklich überrascht war,

als die Diagnose feststand.

**Wie hat Moritz es aufgenommen?**

Sehr gut. Kinder meistern das oft viel besser als Erwachsene. Die Ärztin hat ihm ganz klar gesagt, dass er innerhalb kurzer Zeit vermutlich vollständig erblinden wird.

**Wie ist die Krankheit verlaufen?**

Innerhalb von drei Wochen nach den ersten Sehstörungen verlor Moritz den größten Teil seines Augenlichts, nach drei Monaten war er blind. Und obwohl wir gleich mit der medikamentösen Therapie begonnen haben, veränderte sich ein Jahr lang gar nichts. Erst dann zeigten sich erste Besserungen.

**Heute ist Moritz 16. Wie viel sieht er?**

Das ist sehr abhängig davon, wie es

ihm geht. Wenn es ihm gut geht, sieht er Bordsteine und sogar, ob die Ampel grün oder rot leuchtet. Aber das ist sehr selten. Menschen erkennt er als Menschen, aber nicht als konkrete Personen. Mich erkennt er nur, wenn ich meine besonders große Sonnenbrille trage. Bei LHON ist ja vor allem das zentrale Sehen betroffen. Am Rande erkennt er manche Dinge, aber im Zentrum bleibt ein schwarzer Fleck.

**Haben Sie Hoffnungen, dass sich Moritz Sehkraft noch weiter verbessert?**

Ganz ehrlich: Ich glaube niemandem mehr, der mir etwas verspricht. Es gibt keine Untersuchungen dazu, wie lange die wiedererlangte Sehkraft anhält.

**Wie geht Moritz mit der Blindheit um?**

Moritz ist fröhlich und ehrgeizig und

geht nach vielen Schulwechslern heute auf ein normales Gymnasium. Punkt-schrift will er nicht lesen, stattdessen nutzt er Vergrößerungen und die Sprachausgabe des Computers. Nach einem Praktikum beim Rechtsanwalt will er Jura studieren. Er sagt, er sei nicht blind und will mit Blinden nichts zu tun haben.

**Was wünschen Sie sich für Moritz?**

Freunde. Als er erkrankte, waren seine Freunde noch zu jung, um zu verstehen, was mit ihm passiert ist. Heute ist der Kontakt ganz abgebrochen. In der Schule kommt er gut zurecht, aber zuhause fehlen ihm Gleichaltrige. Es müsste mehr integrative Schulen geben. Wenn Kinder öfter mit Behinderungen konfrontiert werden würden, dann wäre vieles einfacher. 

## ADVERTORIAL

# Retter des Augenlichts

An der Leberschen Hereditären Optikus-Neuropathie (LHON) leiden ungefähr zwei von 100.000 Menschen in Europa.

Wird die seltene Erkrankung nicht rechtzeitig erkannt, könnten die Betroffenen in kurzer Zeit erblinden. Doch ein Wirkstoff kann die Krankheit entscheidend beeinflussen.

Es beginnt ganz harmlos und ohne Schmerzen. Ein meist schwarzer Fleck in der Mitte des einen Auges belegt das Gesichtsfeld und verstellt die Sicht. Er lässt sich nicht vertreiben und auch nicht von der Brille putzen. Der Fleck bleibt. Dazu verblassen die Farben am Rande des Blickfeldes. Und der Fleck wächst. Meistens kommt wenige Wochen später auf dem anderen Auge ein ebensolcher Fleck hinzu. Das Sehen wird immer schwieriger. Kaum etwas ist noch scharf zu erkennen. Oft dauert es nur wenige Monate, manchmal ein Jahr, bis die Betroffenen erblindet sind.

Die Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON) ist nach dem deutschen Augenarzt Theodor von Leber benannt, der die Krankheit erstmals 1871 beschrieb. Dieser Erkrankung liegt eine Mutation

der so genannten Mitochondrien zugrunde. Diese Zellkraftwerke haben eine eigene DNA und kommen im ganzen Körper vor. Sie sind die Energielieferanten der Zellen. In den Augen versorgen sie u. a. die so genannten Ganglienzellen mit Energie. Deren Axone zusammen den Sehnerv bilden und dafür sorgen, dass die auf der Netzhaut empfangenen Signale zum Gehirn geleitet werden. Patienten, die unter der LHON leiden, weisen eine Mutation in der DNA der Mitochondrien auf. Die Energiezufuhr ist gestört. So erhalten die Ganglienzellen zu wenig oder gar keine Energie und verkümmern und mit ihnen auch das Sehen. Die Krankheit betrifft vor allem junge Männer zwischen 15 und 35. Sie kann jedoch auch jüngere oder ältere Männer betreffen und im Einzelfall auch Frauen. Schätzungen zufolge erkranken

jährlich etwa 80 Patienten an LHON in Deutschland. Wird die Krankheit erst später erkannt, kann das zunächst noch gesunde Auge anfangs das betroffene Auge ausgleichen. So können Patienten erst später bemerken, dass sie unter Sehproblemen leiden. Etwa drei Monate nach dem Auftreten der ersten Symptome verbleiben den meisten Betroffenen meist nicht mehr als zehn Prozent ihrer Sehkraft. Oft können sie dann Gesichter oder Straßenschilder kaum noch erkennen und auch nicht mehr lesen. Bis vor Kurzem gab es keine Behandlung für Betroffene mit LHON. Doch im September 2015 gelang es dem Schweizer Unternehmen Santhera Pharmaceuticals, mithilfe eines Wirkstoffes eine erste wirksame Therapie für die Erkrankung zuzulassen. Das Unternehmen ist spezialisiert auf die Entwicklung von Medikamenten zur Be-

handlung mitochondrialer und anderer seltener Erkrankungen. Der Wirkstoff soll noch lebensfähige, jedoch inaktive Sehnervenzellen in der Netzhaut der Patienten aktivieren, so dass die Betroffenen wieder besser sehen können.

## WEITERE INFORMATIONEN

[www.santhera.de](http://www.santhera.de)  
[www.info-lhon.de](http://www.info-lhon.de)  
[www.lhon.de](http://www.lhon.de)  
[www.pro-retina.de](http://www.pro-retina.de) (Selbsthilfevereinigung für Menschen mit Netzhautdegenerationen)

# Europa zeigt sich gut vernetzt

VON MARIUS LEWEKE

30 Millionen Menschen mit seltenen Erkrankungen in Europa haben eine Stimme. Die Organisation EURORDIS Rare Diseases Europe setzt sich seit Jahrzehnten für Patienten und Betroffene ein – mit einigem Erfolg. So war EURORDIS beispielsweise an Entwürfen für EU-Richtlinien beteiligt und hat mit dafür gesorgt, dass das Thema Seltene Erkrankungen in die entsprechenden Richtlinien einfließt.



Geske Wehr, Generalsekretärin EURORDIS und stellvertretende Vorsitzende ACHSE e.V.

„Wir arbeiten daran, das Leben für Menschen mit seltenen Erkrankungen lebenswerter zu machen und zu verlängern.“ Mit diesem Satz fasst Geske Wehr, Vorstandsmitglied bei EURORDIS, das Kernziel der Organisation zusammen, die länderübergreifend Patienten, Ärzte, Pharmaindustrie und Politik vernetzt. Die Idee hinter EURORDIS ist, so Wehr, „möglichst vielen Patienten den Zugang zu Medikamenten, Diagnostik, Hilfen, neuen Erkenntnissen und Behandlungsmöglichkeiten zu verschaffen“. Ein wichtiger Grund für die internationale Vernetzung, die teilweise auch über Europas Grenzen hinaus forciert wird und funktioniert, liegt in der Eigenart seltener Erkrankungen. Denn häufig ist die Zahl der Fälle in einem Land so niedrig, dass die Verbesserung der Situation Erkrankter nur durch einen Austausch mit dem Ausland möglich ist.

## Erfolge auf europäischer Ebene

Als Vertretung von mehr als 700 Patientenorganisationen in über 60 Ländern ist EURORDIS eine machtvolle Stimme, die auch von den Spitzengremien der Europäischen Union gehört wird. Seit ihrer Gründung 1997 kann die Allianz eine Reihe von Erfolgen vorweisen. Schon 1999 hatte man an der EU-Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden mitgewirkt. Damit ist es möglich, dass Arzneimittel zur Behandlung seltener Erkrankungen schneller zugelassen werden. 2006 wurde diese auf Kinderarzneimittel ausgeweitet.

Ein „großer Erfolg“ der intensiven Lobbyarbeit von EURORDIS bezeichnet Vorstandsmitglied Geske Wehr die Einbeziehung seltener Erkrankungen in

die EU-Richtlinie zur grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung und Patientenmobilität. Diese 2011 verabschiedete Richtlinie erleichtert es Erkrankten in ganz Europa, sich leichter im Ausland behandeln zu lassen. „Dies ist gerade bei seltenen Erkrankungen wichtig“, so Wehr. Experten für Diagnose und Therapie sind auf diese Weise nicht nur leichter zu finden, sondern können sich auch besser vernetzen.

## Netzwerk wird immer dichter

Denn der Austausch von sämtlichen verfügbaren Erkenntnissen über die Erkrankungen – außer natürlich den persönlichen Daten der Betroffenen – ist eines der zentralen Anliegen von EURORDIS. Man sei auf diesem Weg schon weit fortgeschritten, sagt Geske Wehr. Auf die Direktive zur grenzüber-

» Das Leben für Menschen mit seltenen Erkrankungen lebenswerter machen.

schreitenden Gesundheitsversorgung folgte die Einrichtung von europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen. Da bei der großen Zahl von seltenen Erkrankungen nicht für jede Erkrankung ein eigenes Netzwerk geschaffen werden kann, wurden 24 Erkrankungsgruppen gebildet. Unter dem Oberbegriff Lunge finden sich dann beispielsweise Pulmonale Hypertonie, Interstitielle Lungenerkrankungen und Mukoviszidose neben anderen Lungenleiden. Viele seltene Erkrankungen sind

in mehreren Netzwerken vertreten, da die Oberbegriffe organspezifisch sind, viele Erkrankungen jedoch mehrere Organe betreffen.

Die Struktur innerhalb der Netzwerke und die Zusammenarbeit der Netzwerke untereinander koordinieren hochrangige Spezialisten in ihren Zentren. Sie sorgen dafür, dass Betroffene ebenso wie Ärzte oder die Pharmaindustrie Zugang zu allem Wissen erhalten, das in Europa angehäuft wurde. Auf diese Weise sind bereits über 900 Gesundheitsdienstleister in Europa untereinander verbunden. Eine wesentliche Aufgabe der europäischen Netzwerke ist es, Leitlinien für Diagnostik und Therapie der jeweiligen seltenen Erkrankung zu erstellen.

## Immer den Patienten im Fokus

Bei allen Aspekten der Vernetzung sorgt EURORDIS als Allianz von Patientengruppen immer dafür, dass die Betroffenen in Diskussionen und Maßnahmen einbezogen werden. Darum hat die Organisation für jedes Referenznetzwerk eine Plattform für Patientenorganisationen ins Leben gerufen, die ePAGs. Die Abkürzung steht für European Patients Advisory Group. Aus deren Reihen sind bislang 200 Patientenvertreter gewählt worden, die als Stimme der Patienten fungieren. Die persönliche Erfahrung mit einer seltenen Erkrankung, der Umgang mit Diagnose und unterschiedlichen Therapieformen seien sowohl für den Erkrankten als auch für das persönliche Umfeld physisch und psychisch sehr anstrengend. „Sich allein das Wissen rund um die Erkrankung zu erarbeiten, ist eine große Herausforderung.“ Dies

müsse bei der Vernetzung mit berücksichtigt werden. „Ziel ist immer, dass Patienten auch als Experten anerkannt und in die Netzwerke einbezogen werden.“ Es gelte, „Menschen mit seltenen Erkrankungen mehr Lebensqualität zu verschaffen“. Dazu gehört nach Ansicht von EURORDIS eben auch, dass bei allen Maßnahmen rund um das Thema seltene Erkrankungen der Patient im Zentrum stehen muss.

In Deutschland haben sich Patientengruppen in der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. zusammengeschlossen, die zugleich aktives Mitglied bei EURORDIS ist. Die Organisation leistet viel Basisarbeit – einerseits, um in der Ärzteschaft ein größeres Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu schaffen und andererseits, um Patienten und Betroffene für den Umgang mit Medizin, Politik und Pharmaindustrie zu schulen. Auf diese Weise soll dafür gesorgt werden, dass die Patientenseite die Kompetenz erhält, bei wichtigen Entscheidungen wie EU-Richtlinien oder der Einrichtung von Kompetenzzentren an deutschen Kliniken gehört und einbezogen zu werden.

Damit auch eine gewisse Unabhängigkeit gewahrt bleibt, lassen ACHSE und EURORDIS rein industriegestützte Selbsthilfegruppen nicht zu. Beide Organisationen finanzieren sich größtenteils durch Projektgelder der öffentlichen Hand und Spenden. Zum Selbstverständnis gehört auch, dass bei EURORDIS die Mehrheit der Vorstandsmitglieder Patienten oder Verwandte von Patienten sein müssen. fa

## ADVERTORIAL

# Hoffnung auf gesunde Knochen

Neue Therapie für Patienten mit Phosphatdiabetes (X-chromosomale Hypophosphatämie, XLH)



Alena Roof/Shutterstock.com

**K**leinwuchs, ein auffälliger Watschelgang sowie Knochen- und Muskelschmerzen – das sind typische Symptome, an denen Kinder mit Phosphatdiabetes leiden. Betroffene scheiden mit dem Urin zu viel Phosphat aus, das für den Knochenaufbau und dessen Stabilität benötigt wird. Die Krankheit ist selten und selbst bei Ärzten wenig bekannt. Oftmals bleibt sie unentdeckt und unbehandelt – mit bleibenden Folgen für das Wachstum der betroffenen Kinder, die oft kleinwüchsig bleiben. Auch im Erwachsenenalter ist die Erkrankung die Ursache vieler Beschwerden und einer eingeschränkten Lebensqualität. Hoffnung auf eine Normalisierung des Knochenstoffwechsels und ein altersgerechtes Wachstum verspricht eine neue Therapie.

Die Bezeichnung Phosphatdiabetes verweist auf die übermäßige Ausscheidung (von griechisch διαβήτης *diabētes*, von altgriechisch διαβαίνειν *diabainein*, „hindurchgehen, durchfließen“) von Phosphat mit dem Harn. Der wissenschaftliche Name der zugrunde liegenden Erkrankung lautet X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH). Sie betrifft etwa eines von 20.000 Neugeborenen. Ursache dieser seltenen Erberkrankung ist eine Mutation im PHEX-Gen auf dem X-Chromosom, die von einem Elternteil weitergegeben wird oder spontan entstehen kann. Der Defekt führt zu einer Überexpression eines Hormons, des Fibroblasten-Wachstumsfaktors 23 (FGF23). FGF23 wird in den Knochenzellen gebildet und ist an der Regulation der Phosphat-Homöostase in der Niere beteiligt. Die Folge der erhöhten FGF23-Konzentration: Betroffene können

keine normalen Phosphatwerte im Blut aufrechterhalten.

## Hoher Leidensdruck durch chronischen Phosphatmangel

Der chronische Phosphatmangel wirkt sich insbesondere auf die Knochengesundheit aus: Die Knochen werden nicht ausreichend mineralisiert, was sich bei Kindern als Rachitis oder Knochenweichheit (Osteomalazie) beim Erwachsenen manifestiert. Die Symptome der XLH können in ihrer Ausprägung variieren. Die Erkrankung wird meist auffällig, wenn betroffene Kinder mit dem Laufen beginnen: Sie zeigen einen breitbeinigen Watschelgang; es kann zu einer X- oder O-Beinstellung kommen. Auch sind Kinder mit XLH deutlich kleiner als ihre Altersgenossen. Beschwerden setzen sich im Erwachsenenalter in unterschiedlicher Ausprägung fort: Betroffene können unter anderem an Knochen-, Muskel- und Gelenkschmerzen sowie Ermüdungsbrüchen, Gelenksteifheit und Zahnabszessen leiden. Wie eine Befragung zeigte, sind die Einschränkungen der Lebensqualität bei XLH-Patienten gleichwertig zu denen von Patienten mit Osteoarthritis.

## Verzögerte Diagnose und unzureichende Therapie

Weil das Krankheitsbild und seine Ursache wenig geläufig sind, kann wertvolle Zeit bis zur richtigen Diagnose verlorengehen: Meist wird die XLH erst im dritten oder vierten Lebensjahr diagnostiziert. Die Therapie der XLH beschränkte sich bislang auf die Kompensation des chronischen Phosphatverlusts durch Substitution des Phosphats. Hierzu erhielten die Betroffenen mehrmals täglich hohe Men-

## DIAGNOSE DER XLH

Kommt es bei Kindern mit Beginn des Laufens im zweiten Lebensjahr zu Gangauffälligkeiten wie Watschelgang oder einer fortschreitenden Krümmung der unteren Gliedmaßen, sollten Eltern einen Arzt aufsuchen. Ein erniedrigter Nüchtern-Serum-Phosphatwert bezogen auf das jeweilige Alter, sollte Grund für die Überweisung des Kindes zu einem Spezialisten für Knochenstoffwechselerkrankungen sein. Der Endokrinologe oder Nephrologe führt dann weitere Untersuchungen durch, die neben zusätzlichen Laborwerten auch eine Röntgenaufnahme der linken Hand und/oder des Knies zum Nachweis einer gestörten Mineralisation des Knochens umfassen. Dieses Vorgehen kann den Verdacht auf XLH bestätigen oder ausschließen.

Bei Kindern von Patienten mit bekannter XLH kann eine Diagnose noch vor dem Auftreten von Krankheitszeichen durch eine laborchemische oder genetische Untersuchung gestellt werden.

gen Phosphat in fünf bis sechs Einzeldosen sowie aktives Vitamin D (Calcitriol/Alfacalcidol) in ein bis zwei Einzeldosen. Unerwünschte Wirkungen der Therapie sind Bauchschmerzen und Durchfälle. Ohne ständige Überwachung der Therapie kann eine Nierenverkalkung auftreten. Operationen dienen der Behandlung der Knochenverformungen. Mithilfe der vorhandenen Therapiemöglichkeiten lassen sich zwar die rachitischen Knochenverformungen verbessern, die Einschränkungen der Knochengesundheit, insbesondere des Längenwachstums, bleiben jedoch bestehen. Selten erreichen Kinder mit XLH unter der herkömmlichen Therapie eine altersgerechte Durchschnittsgröße.

## Moderne Therapieoption

Als neuer Meilenstein in der Therapie des Phosphatdiabetes gilt der von den Unternehmen Kyowa Kirin und Ultragenyx Pharmaceuticals Inc. entwickelte Antikörper Burosumab: Er bindet spezifisch an FGF23 und hemmt damit gezielt die Aktivität des Hormons. Dadurch ermöglicht es Burosumab erstmals, direkt in das Krankheitsgeschehen der XLH einzugreifen. Studien bei Erwachsenen und Kindern zeigten, dass die subkutane Gabe von Burosumab zu einer Verringerung des Phosphatverlusts und zur Normalisierung des Phosphathaushalts führt. Patienten können wieder normale Phosphatwerte im Blut aufrechterhalten. Die Knochengesundheit, gemessen in der Konzentration der Alkalischen Phosphatase, sowie die röntgenologischen Anzeichen der Rachitis verbessern sich. Bei Kindern weist die Datenlage auf eine nachhaltige Normalisierung des Knochenstoffwechsels hin. Auch kommt es zum Ausheilen

der Wachstumsfugen. Damit zeigt Burosumab das Potenzial, Defekte im Knochenwachstum und -umbau bei Störungen des Phosphatstoffwechsels positiv zu beeinflussen und Kindern mit XLH ein gesundes, altersgerechtes Knochenwachstum zu ermöglichen.

Burosumab ist seit Februar 2018 zugelassen für die Behandlung von XLH-Patienten ab 1 Jahr und Jugendlichen in der Skelettwachstumsphase mit dem radiologischen Nachweis einer Knochenkrankung. Eine Zulassungserweiterung für Erwachsene ist für 2019 geplant.

## ÜBER KYOWA KIRIN

Als global agierender Arzneimittel-Spezialist steht das Unternehmen Kyowa Kirin für eine volle Forschungs- und Entwicklungs-Pipeline sowie patentgeschützte Technologien zur Produktion hoch wirksamer Antikörper. Das Unternehmen engagiert sich besonders im Bereich der seltenen Erkrankungen und forscht seit vielen Jahren an neuen Therapieoptionen. Auf dem Gebiet des Phosphatdiabetes ist Kyowa Kirin bereits seit mehr als 20 Jahren tätig. Durch die Forschung möchte Kyowa Kirin die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen verbessern und damit das Leben der Menschen erleichtern. In Deutschland ist Kyowa Kirin mit rund 70 Mitarbeitern am Standort Düsseldorf vertreten.

# XLHED: Heilung im Huckepack-Verfahren

VON JOHANNA BADORREK

Ein Leben mit XLHED ist möglich, aber nicht einfach, insbesondere nicht für Kinder. Ein bisschen laufen oder in der Sonne sitzen – schon droht lebensgefährliche Überhitzung, weil sie nicht schwitzen können. Doch es gibt eine gute Nachricht: Ärzte der Uniklinik Erlangen haben eine pränatale Therapie entwickelt, mit der die bislang unheilbare erbliche Entwicklungsstörung korrigiert werden kann.



Prof. Holm Schneider (r.) und sein Kollege Dr. Florian Faschingbauer vom Uni-Klinikum Erlangen. Dr. Faschingbauer spritzte den werdenden Müttern das Proteinpräparat unter strengen ethischen Bedingungen.

Der Name der Krankheit ist sperrig – kurz: XLHED, ausgeschrieben: X-chromosomale Hypohidrotische Ektodermale Dysplasie. Die Ursache ist klein – das Fehlen eines Proteins. Ihre Auswirkungen sind groß, wie die Geschichte vom kleinen Franz zeigt. Er wohnte mit seiner Mutter in der Dachkammer eines Bauernhauses und bekam eines Tages im Hochsommer so hohes Fieber, dass alle dachten, er würde sterben. Der Pfarrer gab ihm die letzte Segnung, dann wurde das Kind zum Sterben in den Keller gebracht. Aber: Franz erholte sich im kalten Keller und spielte mit der Katze, als wäre nichts gewesen. Holm Schneider – Vater von sechs Kindern, Neugebore-

„sommerkrank“, weil er keine Sonne und Hitze verträgt – genau wie sein Großvater, der fast in der heißen Dachkammer gestorben wäre. Schneider führt aus: „Das zentrale Problem ist das Fehlen von Schweißdrüsen.“ Vor allem für Kleinkinder bestünde Lebensgefahr, denn: „Sie können noch nicht selbst für Abkühlung sorgen, zum Beispiel wenn sie schutzlos der Sonne ausgesetzt sind, im Sommer draußen herumtollen oder sich in einem aufgeheizten Raum oder Fahrzeug befinden.“

## Ohne EDA1 keine Schweißdrüsen

Damit beweist XLHED, was für ein Geschenk der Evolution unsere Schweißdrüsen sind. Dabei ginge es hier um die ekkryn Drüsen, betont Schneider. Sie schützen uns von Geburt an vor Überwärmung. Bei XLHED fehlen sie aufgrund eines Gendefekts, der über die Mutter vererbt wird und dafür sorgt, dass ein bestimmtes Protein, Ektodysplasie A1 (EDA1), nicht entsteht. Während der Entwicklung des Kindes im Mutterleib sorgt EDA1 dafür, dass sich Hautanhangsgebilde wie die Schweißdrüsen bilden, ebenso Zähne, Nägel und Haare. Mit dem Fehlen des Proteins sind deshalb multiple Fehlbildungen verbunden, woraus sich große Herausforderungen für Kinder und Eltern ergeben. So muss die Kühlung des Körpers künstlich herbeigeführt werden. Schnelles Laufen und wildes Spielen sind gefährlich. Hinzu kommen weitere Themen wie das Fehlen von Zähnen. „Viele Betroffene haben weniger als fünf, zudem oft spitz zulaufende Zähne“, sagt der Mediziner. Gerade in der Kindheit sei das ein Problem. Später wird der Kieferknochen aufgebaut für künstlichen Zahnersatz –

eine langwierige und schmerzhaftes Prozedur. Schneider weiß aus Erfahrung, was XLHED im Alltag bedeutet. Seit rund 20 Jahren behandelt und betreut er Kinder und Jugendliche mit Ektodermalen Dysplasien und berät ihre Eltern. Aber nicht nur das, er forschte auch nach einem Heilmittel – mit Erfolg. 2016 gelang ihm und seinem Team im Erlanger Klinikum der weltweit erste medizinische Heilversuch.

## Huckepack-Verfahren für EDA1

„Wir haben das EDA1-Protein jahrelang erforscht“, erklärt er. „Die letzte Studie, in der es erkrankten Neugeborenen verabreicht wurde, zeigte, dass wir nach der Geburt die Entwicklung von Schweißdrüsen nicht mehr beeinflussen können. Die Behandlung muss also im Mutterleib erfolgen, sonst ist es zu spät.“ Deshalb dachte das Ärzteteam um Professor Schneider über eine pränatale Proteinersatztherapie nach. Schneider erklärt weiter: „Das Medikament würde über den Blutkreislauf der Mutter nicht in den Körper des Kindes gelangen, weil es die Plazentaschranke nicht überwindet – also den Gewebefilter, der den mütterlichen vom kindlichen Blutkreislauf trennt. Eine einfache Möglichkeit, dass EDA1 den Blutkreislauf des ungeborenen Kindes erreicht, war aber die direkte Gabe ins Fruchtwasser.“ Doch EDA1 allein genügt nicht. Das Besondere an der neuen Behandlungsmethode ist das Vehikel, mit dem das Ersatzprotein in den Blutkreislauf transportiert wird: die sogenannte Fc-Komponente menschlicher Antikörper. Für diese existiert im kindlichen Darm ein spezieller Aufnahmemechanismus, der bei Säuglingen dafür sorgt, dass Antikörper

aus der Muttermilch ins Blut des Kindes gelangen. Diesen Mechanismus nutzten Schneider und sein Team, um das therapeutische Protein im Huckepackverfahren mit einzuschleusen.

## Verfahren mit größerem Potenzial

Behandelt wurden zwei Mütter, betroffen waren drei Kinder: Zwillinge und ein weiterer Junge. Unter Ultraschallkontrolle wurde das Medikament vorsichtig in die flüssigkeitsgefüllte Fruchtblase gespritzt, ohne den Fötus zu berühren. Die ungeborenen Kinder schluckten das Protein mit dem Fruchtwasser und nahmen es über ihren Darm in den eigenen Blutkreislauf auf. Das Ergebnis: Bei allen drei Kindern bildeten sich Schweißdrüsen und zusätzliche Zahnanlagen. Das verspricht Hoffnung, auch wenn es sich um einen „medizinischen Heilversuch“ unter strengen ethischen Auflagen und keine klinische Studie handelte. Nun soll es weitergehen. Schneider gibt einen Ausblick: „Wir wollen jetzt mit anderen Zentren in Deutschland, Frankreich und Großbritannien eine klinische Studie an einer größeren Gruppe von ungeborenen Kindern anschließen, um die positiven Effekte der intrauterinen Therapie zu belegen.“ Dabei kooperieren die Erlanger Experten mit der gemeinnützigen Schweizer Stiftung EspeRare, die Medikamente für die Behandlung seltener Erkrankungen entwickelt. Hier verweist Schneider noch einmal ausdrücklich auf das Potenzial, das in dieser Forschung angelegt ist. Sie könnte auch die Behandlung anderer Krankheiten vorantreiben, die durch das Fehlen eines Proteins entstehen, wie bestimmte Stoffwechselerkrankungen oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalten. Zudem sei es durchaus möglich, pränatale Therapien kostendeckend anzubieten. fa

## » Das zentrale Problem ist das Fehlen von Schweißdrüsen.

nen-Mediziner und Professor für Kinderheilkunde am Universitätsklinikum Erlangen – erklärt, dass es sich hier um eine wahre Geschichte handelt. Damals ahnte niemand, dass der kleine Franz die seltene Erbkrankheit XLHED hat, die häufigste der mehr als 150 Ektodermalen Dysplasien. Heute weiß die Statistik, dass etwa vier von 100.000 Menschen betroffen sind. Was die Krankheit für den Alltag bedeutet, schildert der Professor mit einfachen Worten in seinem Buch „Warum Vampire nicht gern rennen“. Es handelt von Flo, der XLHED hat und der Enkel von Franz ist, und von Carolin, die das Down-Syndrom hat. An einer Stelle bezeichnet Carolin Flo als

# Schnellere Hilfe durch Forschung

VON MAIKE DUGARO

Wissenschaftler weltweit zu vernetzen, ist das Ziel der Stiftung „Care-for-Rare“, die sich für Kinder mit seltenen Erkrankungen einsetzt. Die Forschungsergebnisse könnten auch Menschen helfen, die unter häufigeren Krankheiten leiden.

Kein Kind soll mehr an einer seltenen Erkrankung sterben. Das ist die Vision der „Care-for-Rare“ Stiftung, die 2009 unter anderem von Professor Dr. Dr. Christoph Klein gegründet wurde. Um dieses Ziel zu erreichen, kooperiert die Stiftung mit Ärzten und Wissenschaftlern aus 15 verschiedenen Ländern. „Die Stiftung will nachhaltig helfen. Sie fördert daher vor allem wissenschaftliche Projekte und die Ausbildung von Ärzten und Wissenschaftlern, damit überall Brücken zwischen Klinik und Forschung gebaut werden können“, sagt Professor Dr. Dr. Christoph Klein,

Leiter der Klinik und Poliklinik für Kinderheilkunde und Jugendmedizin am Dr. von Hauner'schen Kinderspital der Ludwig-Maximilians-Universität München. Die Forschungsprojekte sollen Erkenntnisse über die Grundlagen von Krankheitsprozessen liefern, um so neue Therapien zu ermöglichen – für Menschen mit seltenen Erkrankungen genauso wie für solche mit häufiger vorkommenden Krankheiten.

„Jede einzelne seltene Erkrankung öffnet neue Fenster für ein besseres Verständnis von häufigen Erkrankungen“, sagt Klein. Zurzeit unterstützt die Stif-

fung neue Methoden, seltene Erkrankungen ganzheitlich zu betrachten. Gleichzeitig bildet sie eine Reihe junger Ärzte und Wissenschaftler aus Israel, dem Iran, der Türkei, Thailand und Kolumbien aus, um ihnen eine neue Sicht der Medizin zu vermitteln, damit sie in ihren Heimatländern mehr für Kinder mit seltenen Erkrankungen tun können.

In seltenen Fällen hilft die Stiftung erkrankten Kindern persönlich. Die meisten Kinder profitieren indirekt durch die Arbeit von „Care-for-Rare“. „Wenn unsere Wissenschaftler in Israel

oder Kanada neue Gendefekte aufspüren, dann bedeutet dieser Fortschritt, dass kommende Generationen von Kindern rascher diagnostiziert werden können“, sagt Klein.

Damit möglichst viele Kinder Hilfe bekommen, ist die Stiftung weiterhin auf Unterstützung angewiesen. „Jedes kranke Kind hat Würde und dasselbe Recht auf ärztliche Hilfe, auch wenn seine Erkrankung noch so selten ist – unabhängig seiner Herkunft und seinen finanziellen Möglichkeiten“, sagt Klein. 

## CARE-FOR-RARE FOUNDATION

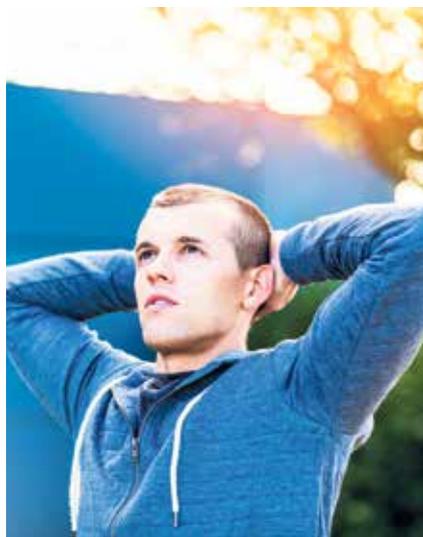
[www.care-for-rare.org](http://www.care-for-rare.org)

Spendenkonto:

IBAN:

DE93 6305 0000 0000 0035 33

SWIFT-BIC: SOLADESIULM



## ADVERTORIAL

# Leben mit weniger als einem Meter Dünndarm – wie geht das?

Ein Autounfall reißt den jungen Mann aus seinem gewohnten Leben. Polytrauma mit Dünndarmzerreißen lautet die Diagnose, die ihn den größten Teil seines Darms kostet – von ca. 5 m bleiben nur 50 cm. Tobias\* ist einer der seltenen Patienten mit Kurzdarmsyndrom und Darmversagen. Sein Leidensweg ist lang, aber heute spielt er dank erfahrener Ärzte und spezialisierter Behandlung wieder Fußball.

Auch Gerd\* (63) und die kleine Lena\* (6) haben nur noch weniger als einen Meter Dünndarm. Bei Lena war eine vorgeburtliche Fehlbildung der Bauchwand die Ursache; bei Gerd Komplikationen einer Blinddarm-OP, die die Entfernung großer Darmabschnitte notwendig machten. Ist der verbleibende Darm dann zu kurz, um ausreichend Nahrung und Flüssigkeit zu resorbieren, sind massive Durchfälle und Gewichtsverlust die Folgen.

### Parenterale Ernährung: lebensrettend und doch risikobehaftet

Die intravenöse Gabe einer Nährlösung mit allen lebenswichtigen Stoffen ist dann lebensrettend. Doch der Zugang, durch den stundenlang nachts die Nährlösung in den Körper läuft, ist auch bei bester Hy-

giene eine Eintrittspforte für Bakterien: Blutvergiftung heißt die ständige Gefahr. Wenn der Körper so wenig Reserven hat, können selbst banale grippale Infekte zur Bedrohung werden. Ein solches Leben ist schwierig: Statt Schule, Beruf, aktivem Sozialleben sind Immobilität, soziale Isolation sowie ständige Müdigkeit und Depressionen häufige Begleiter.

Die parenterale Ernährung wurde in den letzten Jahren weiterentwickelt. Man weiß besser, wie die Nährlösung zusammengesetzt sein muss, um Mangelerscheinungen und Organschäden zu vermeiden.

### Chance auf spezialisierte Versorgung?

Die Behandlung in einer spezialisierten Klinik bietet die Chance auf Rück-

kehr in ein normales Leben: Tobias wird in der Berliner Charité behandelt. Dort arbeiten interdisziplinäre Teams an der Optimierung der Ernährungstherapie. Rekonstruktive Chirurgie, die alle verbliebenen Darmanteile optimiert in den Verdauungsprozess einbindet, kann die Situation der Patienten ebenfalls verbessern. Auch mit modernen Medikamenten, die die Resorptionsfähigkeit des Restdarms verbessern können, sammelt man dort Erfahrungen. Aber all dies ist aufwändig und teuer, und die Budgets, die den Kliniken zur Verfügung stehen, sind begrenzt.

Weil Versorgungslücken bestehen, haben Kurzdarm-Experten und Patientenvertreter aus Europa das ATLAS Pro-

gramm ins Leben gerufen, mit dem Ziel, Politik, Gesundheitsbehörden, Klinik- und Kassenvertreter auf die Situation aufmerksam zu machen. Erst wenn der spezielle Bedarf der Betroffenen erkannt wird, kann die Situation der Patienten verbessert werden.

Das ATLAS Programm wird unterstützt von Shire, einem der weltweit führenden Biotechnologie-Unternehmen, das sich der Versorgung von Patienten mit seltenen und komplexen Erkrankungen verschrieben hat.

\*Namen geändert

Mehr Informationen unter: [www.shire.de](http://www.shire.de)

# Voller Einsatz für seltene Fälle

VON JOHANNA BADORREK

Weniger Sicherheit, mehr Sinn – drei Pharma-Mitarbeiterinnen gründeten die Stiftung EspeRare, die mit einem Kooperationsmodell die Versorgungslücke bei seltenen Erkrankungen im Kindesalter schließen möchte. Mit Erfolg.



Die drei Gründerinnen von EspeRare: Florence Porte-Thomé, Caroline Kant und Béatrice Greco

**B**anal, aber wahr: Geld regiert die Welt. Trotzdem gibt es Manager, die andere Wege wagen. Wie die ehemaligen Merck Serono Mitarbeiterinnen Caroline Kant, Florence Porte-Thomé und Béatrice Greco, als sie 2013 die gemeinnützige Schweizer Stiftung EspeRare gründeten, um nach zurückgestellten pharmazeutischen Substanzen zu suchen und deren weitere Beforschung zum Nutzen seltener, bisher nicht behandelbarer Erkrankungen im Kindesalter aufzugreifen. Zentral dabei ist ein philanthropischer Ansatz bei der Mittelbeschaffung in Verbindung mit pharmazeutischem Know-how und partnerschaftlichem Denken. Mit ihrem besonderen Kooperationsmodell, das den Fokus auf die Einbindung aller Beteiligten legt – Patienten, Eltern und Ärzte – gilt die Stiftung als Vorreiter.

## XLHED und Duchenne-Muskeldystrophie

Zwei Erfolge beweisen beispielhaft, dass es funktioniert. So sicherte sich EspeRare im April 2018 die Rechte für die weitere Entwicklung einer Therapie von XLHED. Eine Erbkrankheit, bei der es durch das Fehlen des Proteins EDA1 zu Fehlbildungen kommt. Insbesondere entstehen keine Schweißdrüsen und ohne Schwitzen droht der Tod. In der ersten Jahreshälfte 2019 wird EspeRare eine klinische Studie mit dem Ziel starten, alle für die Marktzulassung von

ER-004 – einem synthetischen Äquivalent des EDA1-Proteins – nötigen Nachweise zu erbringen. ER-004 wurde in einem ersten pränatalen Heilversuch an der Uni-Klinik Erlangen werden den Müttern erfolgreich verabreicht. Ein weiteres Erfolgsbeispiel betrifft die Duchenne-Muskeldystrophie, eine Erbkrankheit, die zu einem unumkehrbaren Muskelschwund führt. Hier bekam EspeRare die Rechte an der Substanz übertragen, die aus der Herzinsuffizienz-Forschung stammt. Daraus entwickelten sie eine Therapie für die zuvor schwer heilbare Krankheit.

## Weniger Sicherheit – mehr Sinn

Solche Erfolge motivieren die Managerinnen, ihr Branchen-Know-how in ein Geschäft ohne Rentabilitätsdenken, mit wenig Komfort, hohem Anspruch an Seriosität und viel Verantwortung zu investieren – insbesondere gegenüber den kleinen Patienten, die Medikamente testen, und ihren Eltern, die viel Hoffnung in dieses Engagement setzen. Bei Caroline Kant kommt ein persönliches Erlebnis hinzu: ihre Tochter Eva. Bereits im Alter von sechs Monaten war klar, dass etwas nicht stimmte. Als sie sieben war, lautete nach langer Arzt-Odyssee die Diagnose, dass sie durch eine seltene, nicht spezifizierbare Form der Epilepsie beeinträchtigt ist. Heute ist Eva 16 und aufstrebende Künstlerin. 

## ADVERTORIAL

# Reisen mit Hämophilie

„Nur wer umherschweift, findet neue Wege.“ – Skandinavisches Sprichwort

**D**ie Urlaubszeit steht vor der Tür, das Thermometer verharrt bei sommerlichen Temperaturen und das Reisefieber steigt, eigentlich könnte es direkt losgehen. Für Menschen mit Hämophilie hat sich durch die Entwicklung neuer Therapien die Reiseplanung und Vorbereitung deutlich vereinfacht, einige wichtige Aspekte sollten dennoch im Vorfeld bedacht werden.

## Auch für Hämophilie-Patienten ist nahezu jede Reise möglich

Dank der Entwicklung verbesserter Gerinnungspräparate ist das Reisen für Hämophilie-Patienten einfacher geworden. So ist eine Kühlung von Gerinnungspräparaten für Hämophilie A und B-Patienten nicht immer notwendig. Patienten, die Gerinnungspräparate mit einer verlängerten Halbwertszeit zu ihrem Schutz nutzen, müssen ihre Urlaubsaktivitäten nicht mehr so sehr dem Spritzenrhythmus unterordnen. Mit einer umsichtigen

Planung und sorgfältigen Vorbereitung ist daher nahezu jede Reise möglich.<sup>1</sup>

## Unwägbarkeiten für Hämophilie-Patienten im Urlaubsland

Einige Erkrankungen wie etwa Malaria oder Dengue-Fieber können (durch Manifestation einer Thrombozytopenie) das Blutungsrisiko erhöhen.<sup>1</sup> Insbesondere in den Subtropen und Tropen können aufgrund der wärmebedingten Erweiterung der Blutgefäße Verletzungen stärker bluten und die Blutungsfrequenz evtl. erhöht sein.<sup>2</sup> In Ländern mit einem Übertragungsrisiko für HBV, HCV oder HIV muss bei einer im Notfall erforderlichen medizinischen Hilfeleistung dies berücksichtigt werden.

## Kontaktaufnahme zum Hämophiliezentrum im Reiseland

Können die Injektionen des Gerinnungspräparats nicht selbst vom Pa-

tienten durchgeführt werden, ist eine Kontaktaufnahme zu einem Hämophiliezentrum oder ärztlichen Kollegen im Reiseland hilfreich.<sup>1</sup> Es sollte zudem in Erwägung gezogen werden, ob nach vorheriger Schulung eine Begleitperson des Hämophilie-Patienten die Infusionen vornehmen sollte. Die World Federation of Hemophilia (WFH) stellt online ein weltweites Verzeichnis der Hämophilie-Behandlungszentren unter folgender Web-Adresse zur Verfügung: [www.wfh.org/en/sslpage.aspx?pid=1264](http://www.wfh.org/en/sslpage.aspx?pid=1264)

## Versorgung mit Faktorkonzentrat vor Ort sicherstellen

Es ist hilfreich vorab zu prüfen, ob das verwendete Präparat im Reiseland erhältlich ist. Informationen über die Verfügbarkeit vor Ort können z. B. über den Hersteller des Faktorkonzentrats in Erfahrung gebracht werden.

Abhängig vom Reiseziel kann die Ver-

sorgung mit Gerinnungspräparaten nur eingeschränkt gewährleistet sein. Patienten mit schwerer Hämophilie benötigen eventuell zusätzliche Faktorsubstitutionen, wenn anstrengende Aktivitäten anstehen. Daher empfiehlt es sich, zur Sicherheit einen Mehrbedarf für den „Notfall“ einzuplanen. Weitere Informationen und Tipps bietet die von Sobi herausgegebene Reisebroschüre „Wegbegleiter“.

Sobi ist eine schwedische Firma mit Spezialisierung auf die Behandlung seltener Erkrankungen und möchte Menschen mit Hämophilie eine bessere Zukunft ermöglichen.

## Quellen:

1. Stoschek, J.; Fast jede Reise ist möglich; Ärzte Zeitung, 27.06.2014
2. Ringwald, J. et al.; Hämophilie und Reisen – Reisemedizinisch relevante Aspekte zu angeborenen hämophilen Krankheitsbildern. Flug u Reisemed 2013; 20(6): 293-299



## Werbepartner



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

**KYOWA KIRIN**

**Kyowa Kirin GmbH**  
Monschauer Str. 1 | 40549 Düsseldorf  
www.kyowa-kirin.com  
[BurosumabserviceDE@kyowakirin.com](mailto:BurosumabserviceDE@kyowakirin.com)



**Leadiant GmbH**  
Liebherrstr. 22 | 80538 München



**Santhera (Germany) GmbH**  
Arnulfstraße 199 | 80634 München, Deutschland  
info.germany@santhera.com  
[www.santhera.de](http://www.santhera.de)



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



**Swedish Orphan Biovitrum GmbH**  
Fraunhoferstr. 9a | 82152 Martinsried, Germany  
www.sobi-deutschland.de  
[mail.de@sobi.com](mailto:mail.de@sobi.com)



**Themenbote GmbH**  
Elisenstr. 5 | 12169 Berlin  
M [info@themenbote.com](mailto:info@themenbote.com)  
T +49 30 21 300 80-1 | F +49 30 21 300 80-15  
www.themenbote.com

Der themenbote ist eine Publikation der Themenbote GmbH, die am 4. Juli 2018 als Beilage mit dem Thema „Selten, aber nicht alleine“ im Handelsblatt erschienen ist.

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

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

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

**REDAKTION**  
Julia Brandt | Maïke Dugaro | Johanna Badorrek  
Marius Leweke | Karola Kostede

**FOTOS**  
Shutterstock, Wes Hicks on Unsplash (Titel),  
Picsea on Unsplash (S. 4), Markus Spiske on  
Unsplash (S. 6)

**DRUCK**  
DDV Druck GmbH

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

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

www.achse-online.de

# WIR „SELTENEN“ BITTEN UM AUFMERKSAMKEIT

Josephine hat das William-Beuren-Syndrom

Schmittgall Werbeagentur

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

Schirmherrin: Eva Luise Köhler

Spendenkonto: ACHSE e.V.

BIC: BFS WDE 33

IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00

 **achse**  
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen