Seltene Krankheiten

Lesen Sie mehr unter **www.seltenekrankheit.info**

Tag der seltenen Erkrankungen **28.02.2023**

Eine Stimme für Betroffene

Nora Sophie Aigner schreibt – und spricht – offen über ihre seltene Erkrankung. Im Interview erzählt sie über ihren langen Weg zur Diagnose, das Leben danach, und was sie Betroffenen mitgeben möchte.

FOTO: RAIMUND NICS

Pulmonale Hypertonie
Spinale Muskelatrophie
Generalisierte Pustulöse Psoriasis
Hämophilie
Hereditäres Angioödem

IN DIESER AUSGABE

Lungenhochdruck
Univ.-Prof.in Drin Irene Lang im Interview über pulmonale Hypertonie

Generalisierte Pustulöse Psoriasis
Wie die seltene Form der Schuppenflechte diagnostiziert und behandelt wird

Coverstory
Nora Sophie Aigner spricht im Interview offen über ihre seltene Erkrankung

Hämophilie
Die Geschichte von Preston und wie er sich von der „Bluterkrankheit" nicht aufhalten lässt

Sales Director: **Florian Rohm, BA**
Industry Managerin: **Sophia Rüscher, MBA**
Lektorat: **Sophie Müller, MA**
Layout und Grafik: **Daniela Fruhwirth, Naima Gaetani**
Managing Director: **Bob Roemké**

Medieninhaber: **Mediaplanet GmbH, Bösendorferstraße 4/23, 1010 Wien, ATU 64759844 · FN 322799f FG Wien**
Impressum: **https://mediaplanet.com/at/impressum/**
Distribution: **Der Standard Verlagsgesellschaft m.b.H.**
Druck: **Mediaprint Zeitungsdruckerei Ges.m.b.H. & Co.KG**

Kontakt bei Mediaplanet:
Tel: **+43 676 847 785 – 104**
E-Mail: **florian.rohm@mediaplanet.com**
ET: **28.02.2023**

Bleiben Sie in Kontakt:

Mediaplanet Austria
@austriamediaplanet
@DerGesundheitsratgeber

VORWORT

Ungewöhnliche und unklare Symptome, keine ansprechende Therapie:

Richtig handeln bei möglichen Zeichen für eine seltene Erkrankung

FOTO: DANIELA MATEJSEK

Mag.a Elisabeth Weigand, MBA
Geschäftsführung Pro Rare Austria

Eine seltene Erkrankung bedeutet für Betroffene oft, einen langen und beschwerlichen Weg bis zur richtigen Diagnose und Therapie gehen zu müssen. Von einer seltenen Erkrankung spricht man – der europäischen Definition folgend –, wenn weniger als eine von 2.000 Personen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Rund fünf Prozent der Bevölkerung sind von einer solchen Erkrankung betroffen – **in Österreich sind das mittlerweile rund 450.000 Menschen.**

Eine Diagnose unklarer Symptome ist wichtig, um eine passende Therapie zu finden und die Situation von betroffenen Menschen zu verbessern. Seltene Erkrankungen können sich neben den gesundheitlichen Beschwerden und Risiken auf alle Bereiche des Alltags und gesellschaftlichen Lebens auswirken. Das seltene Auftreten einer dieser Erkrankungen führt dazu, dass medizinisches Fachwissen, Versorgungsangebot und auch Forschung begrenzt sind. Durchschnittlich dauert es daher mehr als fünf Jahre bis zur richtigen Diagnose.

Wen also bei unerklärlichen, chronischen Symptomen kontaktieren?

Die erste Anlaufstelle bietet meist die Allgemeinmedizin oder eine Fachärztin bzw. ein Facharzt. Im Bedarfsfall sollte durch diese oder die Betroffenen selbst der Kontakt zu einem spezialisierten Zentrum hergestellt werden. Expertisezentren sind zentrale, hochspezialisierte klinische Einrichtungen für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen. Dort erfolgen vor allem Erstdiagnostik und Therapieeinstellung aber auch Kontrolluntersuchungen. Die Zentren ersetzen nicht die medizinische Grundversorgung, sondern sie sind dafür da, dass Menschen mit seltenen Erkrankungen optimal versorgt werden und bestehende Expertise sichtbar gemacht und genützt wird.

> Seltene Erkrankungen können sich neben den gesundheitlichen Beschwerden und Risiken auf alle Bereiche des Alltags und gesellschaftlichen Lebens auswirken.
>
> Mag.a Elisabeth Weigand, MBA

Gerade für ein vergleichsweise kleines Land wie Österreich ist die Teilhabe an internationalen Netzwerken bedeutend. Die bislang neun designierten Expertisezentren für seltene Erkrankungen Österreichs sind Mitglieder bei

den fachspezifischen Europäischen Referenznetzwerken (ERN). Darüber hinaus gibt es rund 40 Assoziierte Nationale Zentren, die ebenfalls mit den fachspezifischen ERN vernetzt sind, sodass Österreich in allen 24 ERN vertreten ist. Virtuelle Befundbesprechungen unter Spezialist:innen können die Zeit bis zu einer Diagnose verkürzen und die Betroffenen müssen nicht mehr durch Europa reisen.

Betroffene Personen sind auf gut funktionierende Netzwerke angewiesen, um an nationaler und internationaler Expertise teilhaben, in Austausch mit anderen Patient:innen treten und ihre Anliegen und Bedarfe teilen und sichtbar machen zu können. Selbsthilfegruppen erfüllen hier enorm wichtige Aufgaben – nicht nur, aber besonders auch in Zeiten oder nach einer Pandemie. Einen wichtigen Beitrag zur Bewusstseinsbildung, Sichtbarmachung von Betroffenen und deren Anliegen und zur Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen leistet der „International Rare Disease Day", der seit 2008 jedes Jahr am letzten Tag im Februar stattfindet. Die breite Öffentlichkeit und Vertreter:innen von Politik, Industrie, Forschung und Gesundheitswesen werden mit vielen Aktionen, u. a. der Kampagne #LightUpForRare, bei der jede:r ganz einfache, individuelle und ressourcenschonende Aktionen auch zu Hause in den Farben der seltenen Erkrankungen planen und posten kann, auf das Thema aufmerksam gemacht. **Heuer, am 28. Februar 2023, findet eine Podiumsdiskussion, das Austrian Health Forum Netup zu Seltenen Erkrankungen, als hybride Veranstaltung im DC Tower statt.**

FOTO: SHUTTERSTOCK

Der Dachverband Pro Rare Austria stellt auf österreichischer Ebene eine gemeinsame starke Stimme für aktuell mehr als 90 Selbsthilfegruppen und Patient:innenorganisationen dar. Pro Rare Austria bringt diese Anliegen in die politische Arbeit sowie in die Projekte und Kooperationen des Verbands ein, um Verbesserungen für Betroffene zu erzielen. Auch für Menschen, die Informationen zu seltenen Erkrankungen benötigen, wird eine wichtige Anlaufstelle geboten, die bei der Suche nach medizinischen Ansprechpersonen unterstützt sowie an krankheitsspezifische Selbsthilfegruppen vermittelt. So organisiert der Verband **am 15. April 2023 ein „Vernetzungstreffen" für Betroffene einer seltenen Erkrankung und alle am Thema Interessierten.**

Seltene Erkrankungen sollen besser und frühzeitiger diagnostiziert und erforscht und Patient:innen bestmöglich versorgt werden – durch die Stärkung von Bewusstsein und Expertise, durch Vernetzung und den Ausbau bestehender Strukturen. Unser Ziel ist ein gleichberechtigtes Leben in der Mitte der Gesellschaft für alle Menschen mit einer seltenen Erkrankung (siehe auch Artikel zur „Vision 2030", Seite 05). ■

Seltene Krankheiten im Überblick

Es gibt **6.000 bis 8.000** verschiedene seltene Krankheiten.

Ca. **fünf Prozent der Bevölkerung** leiden an einer seltenen Krankheit

Das sind insgesamt **450.000 Personen in Österreich** und damit in Summe gar nicht so wenig Betroffene.

Als „selten" wird in der EU eine Erkrankung definiert, wenn sie bei nicht mehr als **fünf Personen pro 10.000 Einwohner:innen auftritt.**

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Mehr Informationen:
https://www.prorare-austria.org/news/veranstaltungen/
https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html

EXPERTISE

FOTO: UNSPLASH: DAMON HALL

Erwachsen werden mit einer seltenen Erkrankung: **Erfolgsgeschichte Transition**

FOTO: JANA MADZIGON

Mag.ª Dr.in Caroline Culen
Klinische und Gesundheitspsychologin
Geschäftsführung Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit

Mit „Transition“ oder „Transitionsmedizin“ ist der strukturierte Übertritt chronisch kranker Kinder und Jugendlicher von der Pädiatrie in die medizinische Erwachsenenversorgung gemeint.
Die Fortschritte der Medizin in den letzten Jahrzehnten bedeuten für Jugendliche mit seltenen Erkrankungen ein Überleben bis ins Erwachsenenalter. Ausbildung, Beruf, Familienleben, die Welt entdecken – das alles wird zu einer realistischen Möglichkeit.
Das erste und unangefochtene Ziel der Transition ist die koordinierte, ununterbrochene und passgenaue Gesundheitsversorgung über die Lebensspanne.
Dennoch stellt die Transition nach wie vor, auch international, eine große Herausforderung dar und führt oft zu Drop-outs aus der medizinischen Versorgung. Die Betroffenen sind dann quasi „lost in Transition“. Je nach Erkrankung liegt diese Rate bei 30 bis 90 Prozent der betroffenen jungen Menschen und bedeutet ein erhöhtes Risiko für medizinische Notfälle, Komorbiditäten und psychische Belastung. Damit verbunden sind gleichzeitig auch erhöhte Kosten für das Gesundheitssystem.

Transition – gute Vorbereitung hilft!
Um bereit für die Transition zu sein braucht es die Fähigkeit, für sich selbst sprechen zu können („Selbstfürsprache“), eine gewisse Selbständigkeit („Autonomie“), Krankheitswissen und Gesundheitskompetenz sowie Therapietreue („Therapieadhärenz“). Die sogenannte Transitionsbereitschaft wird zunehmend mittels Screening-Fragebögen, z. B. TRAQ-GV-15, abgefragt. So kann das betreuende Team mit den jungen Patient:innen überlegen, was schon gut läuft und wo nach wie vor Unterstützung wichtig ist.

Rolle der Familie
Die Erfahrung zeigt, dass Eltern sehr viele Krankheitsmanagementaufgaben übernehmen: Besorgung von Medikamenten und medizinischen Hilfsmittel, Erinnerung an die Medikamenteneinnahme, Vereinbarung von Terminen oder auch Auseinandersetzung mit neuen Therapieformen. Ebenso ist es wichtig, dass alle Gesundheitsexpert:innen für den Transitionsprozess gut vorbereitet sind. ■

> **Es ist das Resultat einer Erfolgsgeschichte, dass wir uns mit dem Thema Transition beschäftigen.**
>
> Mag.ª Dr.in Caroline Culen, Klinische und Gesundheitspsychologin Geschäftsführung Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit

Im Zuge der Transition sollten jugendliche Patient:innen schrittweise selbständiger werden:

- Kann ich meine Diagnose/ Symptome benennen und erklären?
- Kenne ich die Medikamentennamen plus deren Wirkung (Nebenwirkungen) und die für mich richtige Dosierung?
- Wo werde ich zukünftig medizinisch gut betreut werden?
- Wie führe ich alleine Gespräche mit dem medizinischen Betreuungsteam?

Informationen zum Thema erhalten Sie unter anderem auf **https://www.kinderjugendgesundheit.at/themenschwerpunkte/transition/.**

Pro Rare Austria – unsere Vision für seltene Erkrankungen **2030**

FOTO: PRO RARE AUSTRIA, R. RIEDL

Ulrike Holzer
Obfrau Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen Österreich

Seit 2011 setzt sich Pro Rare Austria als österreichweiter Dachverband und Sprachrohr für die Gemeinschaft von Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) ein. Pro Rare Austria ist für viele Betroffene eine wichtige Anlaufstelle, zählt mittlerweile über 90 Mitglieder und hat bisher schon einen wesentlichen Beitrag dazu geleistet, das Bewusstsein und Verständnis für SE zu erhöhen und die Anliegen von Betroffenen zu vertreten.

Unsere Vision für die Zukunft reicht von Verbesserungen bei Diagnose und Therapie über Ausbau und Vernetzung von Expertise, Forschung und Datenaustausch bis hin zur Stärkung und Sicherung von Patient:innenvertretungen; mit dem Ziel, die Situation von betroffenen Menschen nachhaltig zu verbessern.

Wir setzen uns für einen schnelleren und weniger beschwerlichen Weg bis zur Diagnose sowie eine Erleichterung des Patient:innenpfades ein. Eine gesicherte und anerkannte Diagnose bietet die Grundlage für Therapien und Leistungen. Um für Betroffene gleichberechtigt zugänglich zu sein, müssen diese sowohl erstattungsfähig und leistbar als auch österreichweit einheitlich geregelt sein – und patient:innengerecht verabreicht werden.

Nicht nur auf österreichischer Ebene (z. B. Nationaler Aktionsplan für SE) sondern auch auf europäischer sollen politische Strategien geschaffen und verfolgt werden. Ein wichtiger Schritt ist der bereits in Planung begriffene europäische Aktionsplan für SE. Pro Rare Austria arbeitet sowohl österreichweit als auch international an der Definition der Aktionspläne und Umsetzung der Maßnahmen mit und ist im Beirat für SE im BMSGPK sowie in zahlreichen anderen Beiräten und Gremien vertreten.

Ein wichtiger Aspekt ist auch die notwendige ausreichende Finanzierung von Expertisezentren und deren Einbindung in das nationale Gesundheitssystem. Die internationale Vernetzung ist gerade bei SE zentral: Österreich ist bereits in alle 24 europäischen Referenznetzwerke durch Expertisezentren und Assoziierte Nationale Zentren eingebunden. Noch ausbaufähig sind interoperable Register und Datenbanken.

Bestehende Forschung und klinische Studien sollen im Sinne des Data Sharing national und international zusammengeführt werden. Für Menschen mit SE kann der Datenaustausch eine unmittelbare Erleichterung bedeuten, da gespeicherte Daten für Versorgung und Diagnose genutzt werden können. Gerade aufgrund der Seltenheit von Erkrankungen ist es für Forschung und Medizin höchst relevant, auf Daten zugreifen zu können; wobei die Interessen und Rechte der Patient:innen immer im Vordergrund stehen müssen.

Bisher erreichte Meilensteine zeigen, was Patient:innenvertretungen und Selbsthilfegruppen gemeinsam mit einer starken Vertretung durch Pro Rare Austria leisten können. Auf dem Weg zur Gleichstellung aller Patient:innen gibt es allerdings noch viele notwendige Schritte zu tun – Pro Rare Austria wird Menschen mit einer SE weiterhin als gemeinsame, laute Stimme vertreten und stärken. ■

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Lesen Sie mehr unter **www.prorare-austria.org**

Die Vision von Pro Rare Austria ist es, die Gleichstellung der Betroffenen von seltenen Erkrankungen im österreichischen Gesundheits- und Sozialsystem zu erreichen – für ein gleichberechtigtes Leben in der Mitte der Gesellschaft.

FOTO: SHUTTERSTOCK

INSIGHT

FOTO: SHUTTERSTOCK

Behandlungsziel Lungenhochdruck umkehren

Die Lungenhochdruck-Expertin Univ.-Prof.in Dr.in Irene Lang klärt im Interview über die seltene Erkrankung, uncharakteristische Symptome und Behandlungsmöglichkeiten von Lungenhochdruck auf.

Text Magdalena Reiter-Reitbauer

Wir sprechen heute über Lungenhochdruck. Was ist das genau?
Lungenhochdruck ist eine seltene Erkrankung. Betroffen sind jene Lungengefäße, die knapp vor den Lungenkapillaren liegen. Diese Gefäße verengen sich und dadurch steigt der Druck im System. Das führt dazu, dass bei anfänglicher Erkrankung bei Belastung und später auch im Ruhezustand weniger Blut mit höherem Druck in die Lunge strömt. Die klassische Form, die pulmonal-arterielle Hypertension, betrifft vor allem Frauen. Symptome können zum Beispiel schwere Beine, Leistungsknick, Belastungsbeschwerden oder auch Atemnot sein. Das Problem ist, dass die Beschwerden sehr uncharakteristisch sind. Daher wird die Erkrankung erst sehr spät erkannt.

Wie entsteht Lungenhochdruck? Gibt es Risikofaktoren oder wird die Erkrankung vererbt?
Es gibt Risikogruppen und viele Formen von Lungenhochdruck – etwa Patient:innen mit Lungenerkrankungen, Lungenembolien, Bindegewebserkrankungen, Herzfehlern oder Herzinsuffizienz. Es gibt aber auch vererbte Formen. Wir kennen Gene, die mit Lungenhochdruck hochassoziiert sind. Die seltenste Form von Lungenhochdruck ist eine spezielle, die vor allem bei Frauen auftritt und den bösesten Verlauf hat. Hier muss man also schnell agieren.

Wie wird Lungenhochdruck in der Regel diagnostiziert?
Die Echokardiographie ist das Fenster zum Herzen und für die Erkennung von Lungenhochdruck

essenziell. Allerdings werden Symptome lange nicht ernst genommen und auf andere Erkrankungen, zum Beispiel rezent häufig auf COVID-19 geschoben.

Hat die COVID-19-Pandemie die Diagnosestellung beeinflusst?
Das Corona-Phänomen bestand darin, dass keine Patient:innen ins Spital kamen. Jetzt gibt es aktuell einen regelrechten Boom an Lungenhochdruck-Patient:innen.

Mit der Diagnose Lungenhochdruck geht natürlich auch die Frage der Behandlung einher. Welche Therapieoptionen gibt es?
Lungenhochdruck kann man gut behandeln! Wird Lungenhochdruck allerdings nicht behandelt, haben Patient:innen eine sehr kurze Überlebenszeit von etwa 2,8 Jahren. Männer mit Lungenhochdruck haben eine schlechtere Prognose als Frauen – obwohl Frauen häufiger betroffen sind. Die Behandlung von Lungenhochdruck erfolgt durch gefäßerweiternde Medikamente, die richtig eingesetzt werden müssen. In Kombination wirken diese Medikamente besonders gut. An Spezialzentren können Patient:innen durch Teamarbeit mit großer Erfahrung behandelt werden. Die Awareness österreichischer Ärztinnen und Ärzte für Lungenhochdruck ist ungewöhnlich gut.

Abgesehen von der medikamentösen Einstellung: Was können Betroffene tun, um ihre Lebensqualität zu verbessern?
Betroffene sollte sich überlegen, der Selbsthilfegruppe Lungenhochdruck beizutreten. Das ist eine Gruppe von Patient:innen, die quer durch ganz Österreich vernetzt ist und Patient:innen unterstützen kann.

Wie nehmen Sie die Situation wahr, wenn Betroffene mit der Diagnose konfrontiert werden? Ist es für Patient:innen eine Erleichterung zu wissen, woran sie leiden?
Ich lege in den Gesprächen immer alle Karten auf den Tisch. So erleichtert man sein kann, so schwerwiegend ist auch die Aussicht darauf, dass man bei dieser Erkrankung zur Behandlung eine Pumpe tragen muss. Ich beschäftige mich viele Jahre mit Lungenhochdruck. Weltweit gibt es eine kleine Gruppe von Wissenschaftlern und Ärzt:innen, die an der Verbesserung der Therapie arbeitet. Wir haben bereits jetzt eine sehr effektive Behandlung. ■

FOTO: MEDUNIWIEN

Univ.-Prof.in Dr.in Irene Lang
Professorin für Gefäßbiologie, Medizinische Universität Wien

Entgeltliche Einschaltung

Augen auf:

Auch Menschen mit seltenen Erkrankungen brauchen Hilfe

Lungenhochdruck oder pulmonale Hypertonie zählt zu den über 6.000 identifizierten seltenen Krankheiten[1]. Weltweit sind mehr als 25 Millionen Menschen betroffen [2], in Österreich etwa 500 bis 1.000 [3]. Leider wird Lungenhochdruck aufgrund seiner Seltenheit und unspezifischen Symptomatik oft spät erkannt.

Deshalb verzögert sich der Therapiebeginn – was sich wiederum negativ auf den Therapieerfolg auswirken kann. Janssen hat sich daher zum Ziel gesetzt, mehr Aufmerksamkeit unter potenziell Betroffenen und dem medizinischen Fachpersonal zu schaffen. Eine frühe Diagnose und Behandlung erhöhen potenziell die Überlebenszeit[4] von Lungenhochdruck-Patient:innen. Janssen Austria möchte helfen, die Zeit bis zum Therapiestart bestmöglich zu verkürzen. „Sich mit Rare Diseases zu beschäftigen ist nicht weniger wichtig, nur weil sie selten sind. Denn die Zeit bis zur Diagnosestellung ist für Patient:innen eine schwierige, begleitet von Unsicherheit und langen Wartezeiten. Betroffene fühlen sich oft allein gelassen. Das möchten wir ändern, indem wir fundierte Informationen und Antworten auf mögliche Fragen anbieten“, so Mag. Christoph Slupetzky, Patient Lead bei Janssen Austria.

Hand in Hand zu mehr Bewusstsein
Janssen Austria setzt daher neben Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln – derzeit werden alleine in Österreich 30 klinische Studien durchgeführt und global 11 Mrd. Euro jährlich in Forschung investiert – auch auf die Unterstützung von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen. Das Herzstück ist dabei der Online-Patient:innenratgeber „Seltene Erkrankungen“, der das Krankheitsbild verständlich erklärt und Tipps für einen besseren Alltag gibt. „Bei der Entwicklung haben wir uns an Bedarf und Perspektive der Patient:innen und ihren Vertretungen wie der PH Austria orientiert. Denn unsere Vision ist es, die Lebensqualität der Patient:innen zu verbessern – auch bei seltenen Erkrankungen“, betont Slupetzky. ■

1Nguengang Wakap S. Eur J Hum Genet. 2020 (v1.0)
2Elliott C et al. CHEST 2010. 137(6):85s-94s (v1.0)
3ÖGK, PH, 11.05.2020, "Lungenhochdruck: Seltene und schwere Krankheit" meinegesundheit.at PH 2010 (v1.0)
4Lau EMT et al. Nat Rev Cardiol 2015. 143-155 (v1.0)

Selbsthilfe: Wertvolles mentales Werkzeug

Willibald Koglbauer kann seiner seltenen Erkrankung auch etwas Positives abgewinnen. Er genießt das Leben heute viel bewusster. Wie er andere Betroffene mental stärken möchte, lesen Sie im Interview.

Text Magdalena Reiter-Reitbauer

Sie leben mit Morbus Fabry. Wie zeigt sich die Erkrankung in Ihrem Leben?
Bei mir wurde Morbus Fabry 2014 und damit erst relativ spät in meinem Leben diagnostiziert. Ich habe Leistungssport betrieben und gemerkt, dass meine Leistung stetig weniger wird – und zwar nicht altersbezogen. Ich wusste also, irgendetwas stimmt mit mir nicht. Ich hatte auch schon vor der Diagnose leichte Herzprobleme. Heute weiß ich, dass das bereits ein Symptom von Morbus Fabry war. Durch einen Zufall wurde schließlich Morbus Fabry diagnostiziert.

Wie sind Sie mit der Diagnose umgegangen?
Für mich ist damals kurz die Welt eingestürzt. Ich habe im Internet recherchiert; und davon kann ich nur abraten! Denn den Informationen im Internet zufolge dürfte ich nicht mehr leben. Aber glücklicherweise lebe ich immer noch – und zwar ganz gut. Leider kann ich die Leistung im Sport nicht mehr so wie früher bringen, aber das ist okay.

Wie würden Sie Ihren Weg von den ersten Symptomen über die Diagnose bis hin zum heutigen Umgang mit der seltenen Erkrankung beschreiben?
Die Erkrankung hat auch etwas Positives. Ich lebe mein Leben bewusster. Viele Menschen sind zwar gesund, vergessen aber zu leben. Für mich war die Diagnose auch ein Segen, weil ich seither mein Leben mehr genieße. Und ich gehe Dinge nicht erst morgen an, sondern heute!

Sie sind Obmann der Selbsthilfegruppe Morbus Fabry. Welche Unterstützung kann die Selbsthilfegruppe geben?
Ich sehe die Gruppe als wertvolles Werkzeug, um Menschen auch mental zu unterstützen. Wir organisieren ein jährliches Treffen, bei dem wir uns untereinander austauschen und uns Tipps geben, wie wir unsere Lebensqualität verbessern können. Wir erhalten dabei wertvolle Informationen von Fachärzt:innen, die uns über Fortschritte in der Behandlung aufklären. Für Morbus Fabry gibt es derzeit keine Heilung, aber dank der Therapie können wir die Erkrankung hinauszögern. Morbus Fabry ist zwar eine schwere Erkrankung, aber ich versuche unseren Mitgliedern zu vermitteln, immer das Positive zu sehen.

Morbus Fabry ist erblich bedingt. Wie gehen Sie in der Familie damit um? Sollten sich alle Verwandten testen lassen?
Wenn bei jemandem in der Familie Morbus Fabry diagnostiziert wird, wäre es gut, eine Familienanamnese durchzuführen. Wenn man ein Risiko für diese seltene Erkrankung hat, sollte man sich untersuchen lassen, damit man möglichst früh mit einer Behandlung beginnen kann. Auch in meiner Familie gab und gibt es weitere Morbus-Fabry-Patient:innen. Mein Sohn hat ebenfalls eine seltene Erkrankung, Morbus Gaucher, die bei ihm als Kind diagnostiziert wurde. Ich weiß daher, wie schwer es für Eltern ist zu erfahren, dass ihr Kind unheilbar krank ist. Das ist für Angehörige eine Ausnahmesituation. Daher versuchen wir auch in der Selbsthilfegruppe Angehörige zu unterstützen.

Welche Empfehlungen haben Sie abschließend für Menschen mit Morbus Fabry?
Ich kann mich noch daran erinnern, dass meine Eltern und Großeltern, als sie älter geworden sind, immer nur über Krankheiten gesprochen haben. Ich versuche daher, mit meiner Familie nicht ständig über meine Erkrankung zu sprechen. Es gibt so viele schöne Dinge im Leben, warum muss man dann immer über das Kranksein reden? Aber ich habe auch kein Problem damit, über die Erkrankung zu sprechen. Denn Morbus Fabry ist Teil meines Lebens, es gehört zu mir. ■

FOTO: PRIVAT

Willy Koglbauer
Obmann
Morbus Fabry
Selbsthilfeverein

Unspezifische Symptome? Auch an Morbus Fabry denken

Univ.-Prof.in Daniela Karall ist Spezialistin für lysosomale Speichererkrankungen. Morbus Fabry ist eine davon. Was Recyclingprozesse damit zu tun haben und wie die Diagnose gestellt wird, lesen Sie im Interview.

FOTO: HOFER

A.Univ.-Prof.in Dr.in Daniela Karall
Präsidentin der ÖGKJ, Stellv. Direktorin Department für Kinder- und Jugendheilkunde Universitätsklinik Innsbruck für Pädiatrie

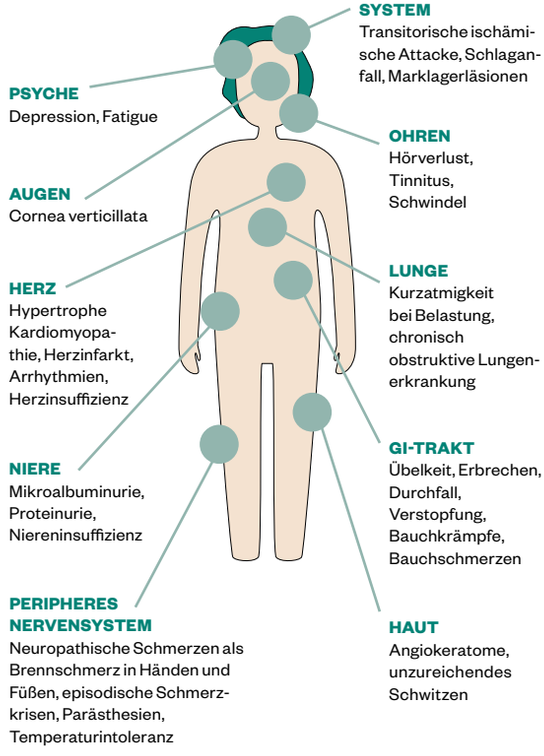
Text Magdalena Reiter-Reitbauer

Es gibt viele verschiedene lysosomale Speichererkrankungen. Was verbindet diese Erkrankungen?
Das Lysosom kann als "Recyclingstelle einer Zelle" bezeichnet werden. Bei lysosomalen Speichererkrankungen sind in diesem wichtigen Recyclingprozess Schritte unterbrochen. Das führt dazu, dass sich Substanzen anstauen, ablagern und so betroffene Organe schädigen. Alle lysosomalen Speichererkrankungen sind erblich bedingt.

Eine der lysosomalen Speichererkrankungen ist Morbus Fabry. Welche Symptome treten bei der seltenen Erkrankung auf?
Morbus Fabry kann Haut ("Angiokeratome"), Nieren, Herz und Gehirn betreffen. Erste Symptome im Kindesalter können brennende Schmerzen an den Hand- oder Fußflächen sein ("Akroparästhesien"). Später kann sich Morbus Fabry auch in frühen Herzinfarkten, Schlaganfällen oder Niereninsuffizienz äußern. Die Symptome treten bei Männern und Frauen in der Regel zwar in derselben Reihenfolge auf, bei Frauen allerdings fünf bis zehn Jahre später, weil sie neben dem betroffenen X-Chromosom ein zweites, nicht betroffenes X-Chromosom haben.

Wird die Diagnose häufig durch Zufall gestellt?
Ja, zumeist ist es ein Zufall, wenn es nicht bereits ein Familienmitglied mit Morbus Fabry gibt. Wie auch bei anderen lysosomalen Speichererkrankungen konnten wir in den letzten Jahrzehnten die Diagnostik verbessern – auch weil Ärztinnen und Ärzte häufiger auch bei unspezifischen Symptomen an seltene Erkrankungen denken. Neben den bereits erwähnten Symptomen können unter anderem auch die Unfähigkeit zu schwitzen oder wechselnde Durchfälle und Verstopfungen sowie Unverträglichkeiten auf Morbus Fabry hinweisen. Ein sensibles Zeichen ist die Speicherung in der Hornhaut - diese stört Betroffene nicht, aber der Augenarzt oder die Augenärztin kann sie bei einer Routinekontrolle feststellen und zur Abklärung eines Morbus Fabry zuweisen.

UNSPEZIFISCHE SYMPTOME BEI MORBUS FABRY



Amicus Therapeutics®
At the Forefront of Therapies for Rare and Orphan Diseases®

Amicus Therapeutics UK LTD, One Globeside, Fieldhouse Ln, Marlow SL7 1HZ

NP-NN-AT-00010123

EXPERTISE

Seltene Form der Psoriasis erkennen und behandeln

Eitergefüllte schmerzende Bläschen: Das ist das Hauptsymptom der generalisierten pustulösen Psoriasis. Was die Diagnose der seltenen Erkrankung für Betroffene bedeutet und welche Behandlungs- und Erkrankungsmanagementmöglichkeiten es derzeit gibt, erklären Univ.-Prof.in Dr.in Gudrun Ratzinger und Univ.-Prof. Dr. Peter Wolf im Interview.

Text Magdalena Reiter-Reitbauer

FOTO: SHUTTERSTOCK

Psoriasis ist als Erkrankung vielen Menschen ein Begriff. Aber welche seltenen Formen der Psoriasis gibt es zusätzlich noch?

Wolf: Unter Psoriasis versteht man im Volksmund die Schuppenflechte. Doch es gibt noch andere Formen, darunter etwa die Psoriasis pustulosa. Das ist eine Psoriasis, die Pusteln bildet. Als Pusteln verstehen wir in der Dermatologie Bläschen, die mit weißen Blutkörperchen, also mit Eiter, gefüllt sind. Die Pusteln dieser generalisierten pustulösen Psoriasis sind steril.

Ratzinger: Die generalisierte pustulöse Psoriasis (GPP) kann den ganzen Körper betreffen. Es besteht auch eine gewisse Koexistenz mit anderen Psoriasis-Formen. Die GPP tritt jedoch viel seltener als die „klassische" Plaque-Psoriasis auf – mit einer ‚Häufigkeit' von 1 zu 100.000 Menschen.

Wie zeigt sich die GPP bei Betroffenen?

Ratzinger: Die Erkrankung tritt akut und in Schüben auf und bildet die charakteristischen Pusteln auf rotem Grund. Diese Bläschen finden sich in der obersten Hautschicht und schmerzen mehr als sie jucken. Betroffene Patient:innen weisen manchmal auch Entzündungszeichen wie Fieber, Schüttelfrost oder Abgeschlagenheit auf.

Wolf: Genau. Außerdem kann

FOTO: PRIVAT

Ao.Univ.Prof.in Dr.in Gudrun Ratzinger
Stellvertretende Direktorin, Univ.Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie, Innsbruck

FOTO: FEELIMAGE MATERN

Univ.-Prof. Dr. Peter Wolf
Klinikvorstand Univ.Klinik für Dermatologie und Venerologie, Medizinische Universität Graz

die GPP zusätzlich auch an Hand- und Fußflächen auftreten, was für Betroffene besonders schmerzhaft ist. Die GPP kann im schlimmsten Fall sogar lebensbedrohlich werden, da sie eine systemische Entzündung darstellt, die auch andere Organe, beispielsweise Leber oder Schilddrüse, betreffen kann.

Wie lange dauert ein Schub bei Patient:innen in der Regel?

Ratzinger: Ein Schub kann sich über wenige Tage, jedoch auch bis zu drei Monate lang ziehen. Danach heilen die Pusteln wieder ab.

Wolf: Gemäß der gesammelten österreichischen Daten haben Patient:innen durchschnittlich alle 14 Monate einen Schub. Dazwischen können sie komplett beschwerdefrei sein.

Bei seltenen Erkrankungen haben Betroffene bei Diagnosestellung oftmals bereits einen langen Leidensweg hinter sich. Wie kommt es bei der GPP zur Diagnose?

Wolf: Der Leidensweg ist grundsätzlich lange, weil es sich um eine chronische Erkrankung handelt. Die GPP kann für Patient:innen sehr belastend sein. Wenn sie einen akuten Schub haben, werden sie gewöhnlich stationär aufgenommen. Die Diagnose selbst ist nicht schwer zu stellen.

Ratzinger: Der Vorteil der GPP ist, dass sie sehr auffällig ist und gleich feststeht, dass es sich um eine Hauterkrankung handeln muss. Das bedeutet, dass Patient:innen in der Regel rasch zu Fachärzt:innen und dann weiter zu uns in spezialisierte Zentren kommen, wo die Diagnose gestellt werden kann.

Wie erleben Patient:innen die Diagnose und die Erkrankung selbst?

Ratzinger: Wenn Patient:innen einen massiven Schub haben, beeinträchtigt das natürlich ihr Allgemeinbefinden. Es kann sogar so belastend für den Körper sein, dass die Erkrankung zum Tod führt. So steht es zumindest in den Lehrbüchern, erlebt habe ich das aber noch nie. Dennoch haben Patient:innen ein starkes Krankheitsgefühl, weil die Hautbarriere komplett gestört ist und dieser Umstand sehr viel Energie verbraucht. Wir haben verschiedene Therapieoptionen zur Behandlung der Erkrankung. Nun gibt es neue Möglichkeiten, mit denen wir Patient:innen gut therapieren und wieder ins normale Leben zurückführen können.

Welche Behandlungsmöglichkeiten haben Patient:innen mit GPP konkret?

Wolf: Die Behandlungsmöglichkeiten sind mannigfaltig. Über die Jahre haben sich verschiedene Therapien etabliert. Es gibt traditionelle systemische Therapien, die auch sonst bei Psoriasis verwendet werden, wie etwa immunsuppressive Medikamente oder lokales Cortison. Es gibt auch neue Therapieoptionen wie Biologika, die zur Behandlung der gewöhnlichen Schuppenflechte zugelassen sind. Seit Kurzem gibt es außerdem noch eine weitere vielversprechende Behandlungsmöglichkeit mit einem Biologikum, welches speziell zur Behandlung der pustulösen Psoriasis entwickelt wurde. Hier wäre es wichtig, dass – und dies gilt auch für andere seltene Erkrankungen – die Finanzierung auf Bundesebene einheitlich geregelt wird.

Was können Patient:innen mit GPP oder anderen seltenen Hauterkrankungen unternehmen, um zu einem besseren Management ihrer Erkrankung beizutragen?

Ratzinger: Sind Trigger-Faktoren, wie zum Beispiel Medikamente, bekannt, können Patient:innen diese vermeiden. Grundsätzich sollten Patient:innen bei einem Schub schnell zu uns in spezialisierte Zentren für eine akute Behandlung kommen.

Wolf: Tritt ein Schub auf, müssen die Patient:innen rasch am richtigen Ort sein – also spezialisierte Abteilungen aufsuchen. In Österreich sind die primären Anlaufpunkte Einrichtungen mit Bettenstationen an den Universitätskliniken und Abteilungen für Dermatologie. Es ist wichtig, dass Betroffene rasch und frühzeitig medizinische Hilfe in Anspruch nehmen können.

COVERSTORY

Mit Stift und Papier – aber ohne Smalltalk

Nora Sophie Aigner schreibt – und spricht – offen über ihre seltene Erkrankung. Warum das für sie etwas Besonderes ist und was es bedeutet, von heute auf morgen nicht mehr wie gewohnt kommunizieren zu können, lesen Sie hier.

Text: Magdalena Reiter-Reitbauer

Du lebst mit einer seltenen Erkrankung, bei der du plötzlich nicht mehr sprechen konntest. Wie manifestiert sie sich?
Das Eagle-Syndrom, die seltene Erkrankung, mit der ich lebe, betrifft neben der Stimme auch viele andere Bereiche. Das führt zu einer sehr diffusen und vor allem sehr schmerzhaften Symptomatik im Kopf-, Hals- und Nackenbereich. Das ist auch der Grund, warum die Erkrankung so schwer zu diagnostizieren war. Durch eine Verknöcherung von Bändern werden wichtige Hirnnerven verletzt. Sind auch die Blutgefäße betroffen, entstehen verschiedene zusätzliche Schmerzen und Probleme wie zum Beispiel intrakranielle Hypertension, Pseudotumor cerebri, Hirndruck, Schlafstörung oder Cerebrale Ischämie. Aktuell befinde ich mich leider wieder in einer Art Ausnahmezustand, weil bei mir kürzlich eine weitere Form des Eagle-Syndroms diagnostiziert wurde: nämlich das Eagle-Jugular-Syndrom mit hochgradiger Kompression der Vena jugularis interna. Bald steht meine vierte Schädel-Operation in Deutschland an. Der Kampf geht also weiter.

Wie waren die ersten Monate für dich? Wie hast du den Moment wahrgenommen, als du die Diagnose erhalten hast?
Die Zeit bis zur richtigen Diagnose kann man sich wie eine Vorhölle vorstellen. Man befindet sich in einem Schwebezustand, in dem man nicht weiß, was man hat, aber ein deutliches körperliches Missempfinden wahrnimmt. Man ist bei der sehr hohen Anzahl an ärztlichen Besuchen mit klinischem Labelling und Gaslighting konfrontiert. Der Tag der Diagnose ist daher eher ein Tag der Erleichterung durch die Gewissheit, obwohl die Reise dann erst losgeht.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es für das Eagle-Syndrom?
Es gibt konservative Behandlungsmöglichkeiten, wie Physio- oder Infiltrationstherapie. Aufgrund der langen Diagnosezeit sind die Beschwerden aber häufig so stark chronifiziert, dass man sie nur mehr mit Operationen lösen kann. Ob eine (Teil-)Regeneration überhaupt möglich ist, hängt von vielen Faktoren ab und leider spielt dabei auch die Dauer der Erkrankung eine Rolle.

Du hast zwar deine Stimme verloren, aber nicht deine Aus-

FOTO: RAIMUND NICS

> Vor der Erkrankung war ich ein schüchterner Mensch. Ich habe mir geschworen, Dinge zukünftig anzusprechen.
>
> Nora Sopie Aigner

drucksform. Und du hast sogar ein Buch herausgebracht. Mit welcher Intention hast du zu schreiben begonnen?
Ich konnte über Jahre nicht sprechen, bin nur von Spital zu Spital gereist und brauchte ein Ventil dafür. Stift und Papier hatte ich immer dabei – schließlich war das mein Mittel, um zu kommunizieren. Ich habe in dieser Zeit Listen dazu erstellt, was ich wem sagen möchte, wenn ich wieder sprechen kann. Daraus ist eine spielerische Form von Texten entstanden, die mir Freude bereitet hat. Ich dachte mir, dass das vielleicht auch anderen Leuten in schwierigen Situationen Mut machen kann. Und irgendwann habe ich begonnen, Gedichte zu schreiben - über Liebe, Sehnsüchte, Glück und Hoffnung. So ist die Idee zum Buch entstanden.

Neben deinen körperlichen Beschwerden: Mit welchen psychischen Herausforderungen warst oder bist du konfrontiert?
Körperlich nicht fit zu sein wirkt sich stark auf die Lebensqualität aus und geht mit Verlusten einher. Mein Leben hat sich von einem Tag auf den anderen verändert. Viele Zukunftsvorstellungen, Ziele und Träume haben sich in Luft aufgelöst. Die Ungewissheit, ob man sich jemals besser fühlen wird, hat mich ständig begleitet. Da es in meinem Fall kein spezifisches medizinisches Zentrum gibt, musste ich mich allein durch das Gesundheitssystem navigieren. Ich lese mich täglich in Studien ein und schreibe Ärztinnen und Ärzte im Ausland an. Vollkommen allein dazustehen wird mit der Zeit anstrengend und führt zur sozialen Isolation. Man fühlt sich unverstanden und lebt in einer anderen Welt als der eigene Bekanntenkreis. Das ist ein sehr einsames Gefühl.

Was bedeutet das Leben mit einer seltenen Erkrankung für zwischenmenschliche Beziehungen – gerade in deinem Fall, da du schlagartig nicht mehr wie gewohnt kommunizieren konntest?
Wenn man gewohnt ist, über die Stimme zu kommunizieren und keine Zeichensprache kann, fehlt in der Kommunikation die Emotion. Es geht ein Stück Persönlichkeit verloren, wenn man nicht mitscherzen kann oder fünf Minuten braucht, um auf etwas zu antworten, weil man Geschriebenes erst vorlesen lassen muss. Das war mit der Zeit sehr bitter und isolierend.

Und wie war der Moment für dich, als du wieder sprechen konntest?
Ich habe nicht mit dem Finger geschnipst und konnte wieder sprechen, sondern musste mir alles mühsam von Satz zu Satz und von Woche zu Woche neu erarbeiten. Meine Stimmkapazität war sehr gering. Ging ich über meine Grenzen, brach sofort eine neue Entzündung aus. Es war eine harte Schule, wenn man genau überlegen muss, was man sagt und was nicht.

Oft spricht man im Alltag nur um des Kommunizieren-Willens, ohne dabei tatsächlich etwas auszusagen. Wie haben sich deine Erfahrungen auf deine heutige Kommunikation ausgewirkt?
Vor der Erkrankung war ich ein schüchterner Mensch. Ich habe mir geschworen, Dinge zukünftig anzusprechen. Damit tue ich mir aber immer noch schwer – im Übrigen auch mit Smalltalk auf Partys. Ich finde es wichtig, beim Sprechen ans Eingemachte zu gehen.

Du kannst heute wieder sprechen und hast das sogar in einem berührenden TED-Talk mehr als bewiesen. Was möchtest du anderen Menschen mit (seltenen) Erkrankungen mitgeben?
Ich kann nur für mich sprechen, aber offen mit der Erkrankung umzugehen, hat mir zu mehr Lebensqualität verholfen. Man hat als chronisch kranke Person das Gefühl, sich zurückziehen zu müssen, weil man den Eindruck gewinnt, dass diese Welt nur für Gesunde gemacht ist. Aber hier braucht es ein Umdenken und eine inklusivere Gesellschaft. Durch meine Offenheit versuche ich, dafür zu sensibilisieren.

Stimme der Hoffnung
Verlag Bibliothek der Provinz

ISBN: 234234234 234

Bei medizinischen Ideen zur Behandlung des Eagle-Jugular-Syndroms melden Sie sich bitte unter:
www.norasophie.at
@nora_sophiiie

Entgeltliche Einschaltung

Krankheitsverlauf von SMA stoppen können

Dr. Marcus Erdler ist Neurologe und Spezialist für Spinale Muskelatrophie (SMA). Im Interview spricht er über den Krankheitsverlauf der seltenen Erkrankung und die Bedeutung der Behandlungsmöglichkeiten.

FOTO: PRIVAT

OA Dr. Marcus Erdler
Facharzt für Neurologie

Was ist Spinale Muskelatrophie?
Die Spinale Muskelatrophie ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die dazu führt, dass jene Zellen, die im Rückenmark für die motorischen Nerven zuständig sind, absterben. Das bedeutet, es kommt im Verlauf der Erkrankung zum Verlust von Muskelkraft und Beweglichkeit. Wir wissen mittlerweile auch, dass sich die Erkrankung nicht nur auf Kraft, Muskelbau, Sitz- und Gehfähigkeit auswirkt, sondern auch auf andere Funktionen im Körper. Lange Zeit war dies nicht bekannt, weil wir den Verlauf der Erkrankung aufgrund fehlender Therapien nicht lange beobachten konnten.

Gibt es unterschiedliche Verlaufsformen und Typen von SMA?
Wir teilen die Erkrankung in unterschiedliche Typen ein. SMA-Typ 1 ist jene Erkrankung mit dem schwersten Verlauf. Hier sind die Patient:innen bereits im Kindesalter stark beeinträchtigt – diese Kinder können ohne Therapie nicht sitzen oder gehen lernen und waren früher von hoher Sterblichkeit betroffen. Beim SMA-Typ 2 haben Kinder bzw. Jugendliche erst im Teenager-Alter mit schweren Symptomen zu kämpfen. Menschen mit SMA-Typ 3 können vielleicht anfänglich gehen, verlieren diese Fähigkeit aber im Verlauf der Krankheit. Diese Einteilung ist jedoch nur ein grober Anhaltspunkt, denn jeder Fall ist individuell.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es für SMA-Patient:innen?
Wir in der Erwachsenenneurologie haben im Kindesalter diagnostizierte SMA-Patient:innen vor der Verfügbarkeit von medikamentösen Therapien praktisch nicht gesehen – entweder weil sie früh verstorben oder nur begleitende Therapien zur Verfügung gestanden sind. Heute gibt es medikamentöse Behandlungsoptionen, die auf genetischer Ebene funktionieren. Begleittherapien wie Physiotherapie, Ergotherapie oder Atemtraining sind aber nach wie vor sehr wichtig.

Können Menschen mit SMA mit medikamentösen Therapien heute ein selbständiges Leben führen?
Das hängt natürlich vom Schweregrad ab, aber mit den verfügbaren Therapien kann SMA als chronisch fortschreitende Erkrankung zum Stoppen gebracht werden – das ist bereits ein großer Erfolg! Ziel der Therapien ist es, selbständiges Leben so gut wie möglich zu erhalten oder wiederzuerlangen. Für viele unserer Patient:innen ist es möglich, damit ihre Berufsfähigkeit zu behalten oder im Alltag wieder einfache Handgriffe zu tätigen.

Macht es einen Unterschied, wann mit der medikamentösen Behandlung begonnen wird?
Ja, je früher, desto besser – vor allem bei schweren Fällen, weil dadurch Leben gerettet werden. Es gilt: Zeit ist Motoneuron. Wenn Motoneuronen durch SMA zugrunde gehen, sind sie verloren. Bei Fällen im Teenager- oder Erwachsenenalter versuchen wir, durch die Therapie Behinderungen zu verhindern. Dementsprechend wichtig ist eine frühzeitige Behandlung.

Wohin können sich SMA-Patient:innen wenden – an Hausärztinnen und -ärzte oder an spezialisierte Zentren?
Beides ist wichtig. Dennoch sollten neuromuskuläre Zentren, die es in mehreren Bundesländern in Österreich gibt und bei SMA die fachliche Expertise haben, das primäre Anlaufziel sein. Wir führen Abklärungen, Untersuchungen und die Therapien durch. Wichtig ist, das Betroffene den Weg nicht scheuen, zu uns zu kommen. Es ist nicht immer ein einfacher Weg, aber es ist wichtig, nicht aufzugeben und selbst scheinbar geringe Erfolge zu sehen, die den Alltag erleichtern. Ich habe die Erfahrung gemacht, dass die allermeisten unserer Patient:innen sehr geduldige Menschen sind. Für mich sind sie alle wahre Langstreckenläufer:innen. ■

Hart, humorvoll und ein bisschen Rock'n'Roll

Felix P. (26) lebt mit Spinaler Muskelatrophie (SMA). Zusammen mit seinen Eltern, Carina und Josef P., spricht er im Interview über den Umgang mit der seltenen Erkrankung, Möglichkeiten für ein selbstbestimmtes Leben und Wünsche für eine bessere gesellschaftliche Inklusion von Menschen mit Behinderung.

Familie P., vielen Dank, dass Sie mit uns über SMA sprechen. Wie tauschen Sie sich mit anderen Menschen über die seltene Erkrankung aus?

■ ***Felix P.:*** Ich gehe mit meiner Erkrankung sehr offen um, weil ich will, dass die Menschen wissen, wie es ist, mit SMA zu leben.

■ ***Carina und Josef P.:*** Nach der Diagnose und in der Anfangszeit ist uns aufgefallen, dass das Thema für viele Menschen belastend ist. Leider hat sich ein Großteil des Freundeskreises plötzlich zurückgezogen. Über SMA tauschen wir uns daher gerne mit anderen betroffenen Familien aus.

■ ***Felix P.:*** Ich habe erst sehr spät andere SMA-Betroffene kennengelernt. Bis dahin hat es sich angefühlt, als wäre ich der Einzige meiner Art. Trifft man dann aber auf jemanden, der die gleichen Probleme hat, kann man auf Augenhöhe kommunizieren und spricht auf einer gemeinsamen Verständnisebene.

Was braucht es, damit Menschen mit SMA möglichst selbstbestimmt leben können?

■ ***Felix P.:*** Selbstbestimmung ist nach wie vor eine Illusion. Ich kann nur meine Sprachmuskulatur und einen Daumen bewegen. Die persönliche Assistenz verbessert selbständiges Leben – beruflich und privat. Leider sind diese Serviceleistungen in Österreich aber noch nicht weit genug ausgebaut, um ein wirklich unabhängiges Leben führen zu können. Es ist auch nach wie vor eine Illusion, dass behinderte Menschen in Österreich gleichberechtigt sind. Im biologischen Denken der Menschen ist verankert, dass kranke und schwache Menschen nicht gleichwertig sind. Ich verstehe es ja, nicht alle meinen es böse, wenn sie mich sprachlos anstarren. Vielleicht würde ich das auch tun? Aber wir müssen lernen, dieses unbewusste Denken abzuschalten.

Was wünschen Sie sich von Elternseite hinsichtlich der Selbstbestimmung Ihres Sohnes und aller an SMA Erkrankten?

■ ***Carina P.:*** Es kommt immer auf den Grad der Behinderung an. Aber es gibt viele Möglichkeiten, wie Menschen mit SMA mit Assistenz gut zurechtkommen können. Das finde ich toll! Aber in puncto Arbeitssuche gibt es noch zu viele negative Erfahrungen. Felix hat mit Auszeichnung maturiert und eine Social-Media-Ausbildung gemacht. Er arbeitet nun in einem Verein, aber er hat davor viele Absagen aufgrund seiner Behinderung erhalten.

■ ***Josef P.:*** Es ist oft auch kompliziert, Hilfsmittel wie einen Rollstuhl oder ein Sauerstoffgerät zu beschaffen. Gerade im Freizeitbereich haben wir aber viele positive Erfahrungen gemacht. Ich erinnere mich dabei besonders gerne an die perfekte Organisation vor Ort, als wir beim Formel 1 Grand Prix in Spielberg waren. Oder auch beim Konzert der Rolling Stones haben wir nur positive Erfahrungen gemacht.

■ ***Felix P.:*** Es war echt cool, die Stones live zu erleben. Und sind wir uns ehrlich: Die Stones haben wahrscheinlich zum letzten Mal in Österreich gespielt. Immerhin haben sie ungefähr den gleichen Gesundheitszustand wie ich. (lacht)

Wie wichtig ist Ihnen als Familie Humor im Umgang mit der Erkrankung?

■ ***Felix P.:*** Für mich ist Humor total wichtig! Haben Sie schon einmal nachgesehen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, an SMA zu erkranken? Die prozentuale Chance ist winzig!

■ ***Carina P.:*** Es ist wahrscheinlicher von einem Vogelstrauß getötet zu werden, als an SMA zu erkranken!

■ ***Felix P.:*** Wenn man schon so ein Pech hat, dann hat man in diesem Universum aber eine genauso große Chance, wirklich sehr coole Dinge zu erleben! ■

Anlaufstellen für Betroffene:

SMA Österreich - SMA Patientenvertretung Österreich
https://www.smaoesterreich.at/

Verein Marathon - Verein von Eltern und Angehörigen gegen Muskelerkrankungen bei Kindern
https://www.verein-marathon.at/

Muskelkrank Verein Selbsthilfegruppe für Muskelkranke OÖ
https://www.muskelkrank.at/

Steirische Gesellschaft für Muskelkranke
http://www.muskelkranke-stmk.at/

Österreichische Muskelforschung
https://www.muskelforschung.at/

Neue Gentherapie bei AADC-Mangel

Wenn bei Säuglingen oder Kleinkindern Entwicklungsverzögerungen und eine Muskelschwäche vorhanden sind, könnte sich die seltene genetische Erkrankung AADC-Mangel dahinter verbergen.

Text Magdalena Reiter-Reitbauer

Schlaffe Muskeln, starkes Schwitzen, ständiges Schreien, verstopfte Nase, Verkrampfungen und immer wieder verdrehte Augen: Wenn Eltern mit ihren Kleinkindern aufgrund dieser unterschiedlichen Symptome zu Kinderärzt:innen kommen, wird nicht immer sofort die richtige Diagnose gestellt. Hinter diesen unspezifischen Symptomen kann auch die sehr seltene Erkrankung Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase-Mangel – kurz: AADC-Mangel – stecken.

AADC-Mangel macht sich früh bemerkbar

Leidet ein Kind unter AADC-Mangel, wirkt sich die vererbte Erkrankung auf das Gehirn aus und beeinträchtigt dort die Kommunikation der Nervenzellen. Durch die Veränderungen eines Gens werden die Signale des Nervensystems nicht mehr richtig transportiert, da der Körper die so wichtigen Botenstoffe nicht oder in zu geringen Mengen produziert. Erste Anzeichen der Erkrankung treten zumeist bereits im Säuglingsalter auf. Der AADC-Mangel verläuft dabei aber nicht bei allen betroffenen Kindern gleich. Sowohl der Verlauf der seltenen Erkrankung als auch die einzelnen oder zusammen auftretenden Symptome können individuell sehr unterschiedlich sein.

Fehldiagnosen führen auf die falsche Spur

Die Herausforderung bei der Diagnosestellung eines AADC-Mangels ist, dass die Alarmzeichen – und dabei insbesondere unwillkürliche Augenbewegungen – an Krampfanfälle einer Epilepsie erinnern. Fehldiagnosen, darunter auch Cerebralparese, führen allerdings dazu, dass Kleinkinder erst später eine für den weiteren Krankheitsverlauf entscheidende Behandlung und Versorgung erhalten. Dabei ist die Feststellung eines AADC-Mangels ganz einfach und unkompliziert über eine Blutuntersuchung möglich. Der sogenannte 3-OMD-Test sollte daher bei entsprechenden Symptomen unbedingt von Kinderärzt:innen bzw. Neuropädiaterinnen und Neuropädiatern durchgeführt werden.

Gentherapie ermöglicht eigenständiges Leben

Denn schließlich geht es darum, die schwer verlaufende Erkrankung bei betroffenen Säuglingen und Kleinkindern möglichst frühzeitig zu behandeln. Seit Juli 2022 ist in Europa eine erste Gentherapie zugelassen. „Durch die Zulassung der Therapie besteht für die betroffenen Patient:innen erstmalig die Chance, sich geistig und motorisch zu entwickeln. Vor der Gentherapie konnten sich die Kinder kaum bewegen, oftmals nicht einmal essen. Nach der Gentherapie beginnen sie sich zu bewegen, lernen laufen und haben die Möglichkeit auf ein eigenständiges Leben“, so Prof. Karl Kiening, Leitender Oberarzt der Neurochirurgischen Klinik am Universitätsklinikum Heidelberg in Deutschland. Dort können im Sinne von Cross-Border-Treatments auch Patient:innen aus Österreich behandelt werden.

www.aadc-mangel.at

Muskelerkrankung DMD schneller erkennen

Damit Kinder mit der seltenen Erkrankung Duchenne-Muskeldystrophie möglichst früh mit Therapien versorgt werden können, braucht es eine rasche Diagnosestellung.

Bis bei Kindern die seltenen Muskelerkrankung Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) festgestellt wird, vergehen oft wertvolle Monate und Jahre. Wie bei vielen anderen seltenen Erkrankung auch, ist es für Eltern sowie deren betroffene Kinder häufig ein langer Leidensweg, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Dabei ist die frühzeitige Erkennung der DMD notwendig, um die Lebensqualität von Menschen mit DMD sowie deren Krankheitsverlauf durch entsprechende Therapien nachhaltig positiv zu beeinflussen.

Fortschreitende Degeneration der Muskulatur

Die Erbkrankheit DMD betrifft nur das männliche Geschlecht und tritt im Schnitt bei einem von 3.600 bis 6.000 neugeborenen Buben auf. Erste Anzeichen der Erkrankung können sich bereits in den ersten beiden Lebensjahren bemerkbar machen. Die auf DMD hinweisenden aber unspezifischen Symptome in diesem Alter sind allgemeine Entwicklungsverzögerungen, die verspätete Fähigkeit frei zu gehen sowie eine verzögerte Sprachentwicklung. Liegen diese Alarmzeichen vor, sollten Kinderärztinnen und -ärzte die betroffenen Kinder auch auf eine mögliche DMD untersuchen. Denn das heimtückische an der Erkrankung ist, dass es bei Kindern mit DMD bereits vor den ersten Symptomen zu einer fortschreitenden Degeneration der Bewegungsmuskulatur und im weiteren Verlauf auch der Atem- und Herzmuskulatur kommt. Ihnen fehlt das funktionsfähige Muskeleiweiß „Dystrophin“, das für die Stabilität der Zellmembran zuständig ist. Ohne dieses Eiweiß kommt es zirka ab dem dritten Lebensjahr zu ersten spezifischeren muskulären Symptomen, wie etwa häufiges Stolpern, Schwierigkeiten beim Aufstehen und Stiegensteigen oder ein typischer „watschelnder“ Gang.

Frühzeitig mit Therapien und Maßnahmen beginnen

Nicht nur für Betroffene, sondern auch für deren Familien stellt die Bewältigung des Alltags eine Herausforderung dar. Ohne Behandlung verlieren Buben mit DMD zwischen dem 8. und 15. Lebensjahr ihre Gehfähigkeit und sind dann auf einen Rollstuhl angewiesen. Gelingt es aber, die Gehfähigkeit so lange wie möglich zu erhalten, kann das Fortschreiten der Erkrankung oft verzögert und die Lebenserwartung verlängert werden. Die seit Ende 2014 in der Europäischen Union zugelassene kausale Therapie der DMD für Träger der Nonsense Mutation steht seit 2018 auch für Patienten ab einem Alter von zwei Jahren zur Verfügung. Wird die seltene Erkrankung also möglichst frühzeitig erkannt und über die Bestimmung des einfachen Laborwertes der Kreatinkinase (CK-Wert) diagnostiziert, kann betroffenen Patienten entweder anhand kausaler Therapien oder weiterer wichtiger Maßnahmen geholfen werden. ■

Text
Magdalena Reiter-Reitbauer

i

Mehr Info unter:
duchenne.at
hinterherstatt-volldabei.at

EXPERTISE

Neuromuskuläre Erkrankungen: Wissen hilft Betroffenen und Medizinerinnen und Medizinern

FOTO: A. ÖTTING

Prim. Univ.Prof. Dr. Günther Bernert
Neuropädiater, Präsident Österreichische Muskelforschung

In Österreich leben etwa 20.000 Menschen mit einer Muskelerkrankung, mehr als die Hälfte davon sind Kinder und Jugendliche. Die Diagnose bedeutet häufig zunehmender Verlust der Mobilität und eingeschränkte Lebenserwartung. Doch auch die Eltern sind mit einem langen Leidensweg konfrontiert, vor allem bis bei ihrem Kind die finale Diagnose gestellt wird. Für eine frühestmögliche Diagnose von Muskelerkrankungen ist es notwendig, dass Kinderärztinnen und -ärzte aber auch Allgemeinmediziner:innen die für diese seltenen Erkrankungen typischen Symptome kennen und deuten können. „Je früher Eltern bei Verdacht auf eine Muskelerkrankung mit ihrem Kind einen neurologisch spezialisierten Kinderarzt oder eine Muskelspezialambulanz aufsuchen, umso rascher kann mit einer individuellen Betreuung begonnen werden, die dazu beiträgt, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern“, weiß Prim. Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert, Präsident der Österreichischen Muskelforschung (gemeinnütziger Verein zur Erforschung von Muskelkrankheiten bei Kindern und Erwachsenen).

Wissen hilft!
Eine essenzielle Unterstützung für Betroffene und deren Familien aber auch für Ärztinnen und Ärzte besteht darin, Zugang zu den aktuellsten Informationen zu Muskelerkrankungen und den Therapiemöglichkeiten zu haben. „Eine wichtige Aufgabe sieht die Muskelforschung in der Vermittlung von Wissen über neuromuskuläre Erkrankungen und über den aktuellen Stand der Forschung“, erklärt Bernert. Mit MUSCULUS, der Videoenzyklopädie der Österreichischen Muskelforschung, steht allen Interessierten online die Möglichkeit zur Verfügung, sich über viele Themen rund um neuromuskuläre Erkrankungen zu informieren, ganz nach dem Motto „Wissen hilft“. Darüber hinaus veranstaltet die Österreichische Muskelforschung jedes Jahr eine Tagung, an der auch Betroffene und Angehörige kostenfrei teilnehmen können, um sich auf den neuesten Stand hinsichtlich der Forschung bei Muskelkrankheiten zu bringen.

Früherkennung der Erkrankung erhöht Wirksamkeit von Therapien
Auch bisher schon konnten Krankheitsverlauf und Lebenserwartung durch medikamentöse, respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen verbessert werden. In den letzten Jahren kamen in Österreich zusätzlich die ersten kausalen Therapien für die häufigsten Muskelerkrankungen auf den Markt. Damit kommt der Früherkennung noch mehr Bedeutung zu als bisher – gilt es doch, wertvolle Therapiefenster nicht zu versäumen.

Case Management genauso wichtig wie der Einsatz innovativer Therapien
Alle innovativen Therapien setzen voraus, dass „Standards of Care“ umgesetzt werden, d. h., dass Begleit- und Folgeerkrankungen der Muskelkrankheiten, die andere Organsysteme wie Herz, Lunge, Skelett, Verdauung und Ernährung und psychische Gesundheit betreffen, erkannt und behandelt werden. „Die Umsetzung der Standards of Care ist schon in der Kinderheilkunde eine Herausforderung, aber in der Erwachsenenmedizin oft schwer umsetzbar“, so Bernert. Die für das Gelingen des Übergangs in die Erwachsenenmedizin aber auch schon davor extrem wichtige Berufsgruppe der Case Manager:innen ist im österreichischen Gesundheitssystem nicht verpflichtend vorgesehen und wird somit auch nicht finanziert. „Die Implementierung und Finanzierung von Case Management für Menschen mit einer Muskelerkrankung ist als Zukunftsaufgabe genauso wichtig wie der Einsatz innovativer Medikamente“, sagt Bernert. ■

Musculus

www.muskelforschung.at
Videoenzyklopädie MUSCULUS:
www.muskelforschung.at/musculus

Entgeltliche Einschaltung

Therapien für seltene Erkrankungen: Wie gesetzliche Rahmenbedingungen Forschung und Entwicklung in Europa halten

Derzeit werden auf EU-Ebene zwei große Gesetze, die Orphan Medicinal Product Regulation und die General Pharmaceutical Legislation, signifikant überarbeitet. Im Raum steht die Verkürzung des Schutzes vor Nachahmung. Die AOP Orphan Pharmaceuticals GmbH (AOP Health) weist anlässlich des Rare Disease Day 2023 darauf hin, dass im Bereich der seltenen Erkrankungen Forschung in einer Nische mit speziellen Rahmenbedingungen stattfindet. Um die Forschung hier zu unterstützen, sind regulatorische und politische Maßnahmen wichtig.

FOTO: AOP HEALTH/STUDIO KOEKART-NATASCHE UNKART & ISABELLA KÖHLER

Dr. Martin Steinhart
CEO AOP Health

Im Bereich der seltenen Erkrankungen gibt es oft nur eine Handvoll Erkrankter. Dennoch erfordern die Durchführung aussagekräftiger Studien und die Anforderungen an die Statistik oft eine sehr hohe Anzahl an Patient:innen. Da es häufig schwierig ist, diese zu finden, dauern klinische Studien und somit die Erforschung und Entwicklung der Therapien zunehmend länger, was die Kosten in die Höhe treibt. Die hohen Entwicklungskosten können nur mit der Hoffnung einer erfolgreichen Vermarktung gerechtfertigt werden. Wird diese durch die Kürzung des Schutzes vor Nachahmung vermindert, besteht die Gefahr, dass weniger für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen geforscht wird und Therapien nur mehr eingeschränkt verfügbar sind.

Forschung und Entwicklung in Europa halten

Ein weiterer Aspekt der geplanten Neuerungen in der Gesetzgebung ist eine erstmals auf europäischer Ebene geplante Beurteilung der klinischen Daten als optionale Grundlage für die nationalen Kostenerstattungen von Medikamenten. Bis dato werden in jedem Land unterschiedliche Daten und Analysen gefordert, um die nationale Erstattung festzulegen. Martin Steinhart, CEO von AOP Health, dazu: „Es wäre wichtig, dass die geplanten Änderungen der Gesetzgebung zur Vereinfachung der Prozesse und so zu einem schnelleren Zugang für Patient:innen zu neuen Medikamenten führen. Nur so kann der europäische Markt für Forschung und Entwicklung attraktiv bleiben."

Versorgungssicherheit

Die Pandemie und die aktuellen wirtschaftlichen Herausforderungen haben gezeigt, dass es auch in Europa gemeinsamer Anstrengungen bedarf, um den Zugang zu wirksamen und sicheren Medikamenten sicherzustellen. AOP Health leistet seinen Beitrag dazu, in dem es seine Produktions- und Lieferkette sorgfältig aufbaut und kontrolliert und zu 80 Prozent in Europa produziert. Steinhart erklärt: „Die kurzen Wege aber auch die Tatsache, dass wir eine eigene Verpackungsanlage im Headquarter in Wien eröffnet haben, verleihen uns die Flexibilität, rasch und unbürokratisch auf die Versorgungssituation zu reagieren."

Rare Disease Day am 28. Februar

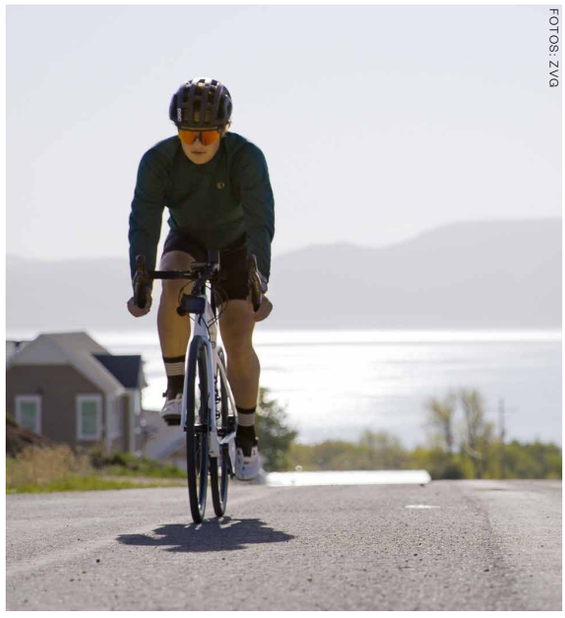
Am 28. Februar findet weltweit der Rare Disease Day mit dem Ziel statt, Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu schaffen. AOP Health lädt aus diesem Anlass zu einem Vortragsabend mit anschließender Podiumsdiskussion. Gesundheitsexpert:innen, Vertreter:innen von Patient:innen-Organisationen, aber auch Forscher:innen berichten aus ihren jeweiligen Perspektiven, teilen Bewältigungsstrategien und informieren über neue Ansätze in Forschung und Entwicklung. Die Veranstaltung findet im Billrothhaus der Ärzte, Frankgasse 8, 1090 Wien, statt und wird als Live-Stream übertragen. Beginn: 17:00 Uhr. Um Anmeldung unter events@aop-health.com wird gebeten. ■

Über AOP Health

Die AOP Health Group umfasst mehrere Unternehmen, darunter die AOP Orphan Pharmaceuticals GmbH mit Sitz in Wien, Österreich („AOP Health").
Die AOP Health Group ist die europäische Pionierin bei integrierten Therapien für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen sowie in der Intensivmedizin. In den letzten 25 Jahren hat sich die Gruppe zu einer etablierten Anbieterin von integrierten Therapielösungen entwickelt, die von ihrem Hauptsitz in Wien, ihren Tochtergesellschaften und Repräsentanzen in ganz Europa und dem Nahen Osten aus sowie über Partner:innen weltweit tätig ist. Mit dem Claim „Needs. Science. Trust." wird die Grundlage des Erfolgs auf den Punkt gebracht: Vertrauen durch kontinuierlich hohe Investitionen in Forschung und Entwicklung und eine sehr konsequente und pragmatische Ausrichtung auf die Bedürfnisse aller Stakeholder:innen – insbesondere der Patient:innen und deren Angehöriger sowie der behandelnden Ärztinnen und Ärzte.

Jetzt ist er nicht mehr aufzuhalten

„Uns wurde es erst klar, als Prestons kleiner Bruder durch eine Mandelentfernung immer wieder blutete und bei ihm im Alter von drei Jahren Hämophilie A diagnostiziert wurde. Als das herauskam, dämmerte uns, womit Preston sein bisheriges Leben zu kämpfen hatte“, erinnert sich Angie, Prestons Mutter.



FOTOS: ZVG

Aufzuwachsen bedeutete für Preston Beulen so groß wie Gänseeier und riesige blaue Flecken – aber er war es irgendwann gewohnt und lebte damit. Doch niemand wusste genau, was los war. Als er zum ersten Mal mit der Diagnose Hämophilie A konfrontiert wurde, war er sehr frustriert. „Es fiel mir schwer zu akzeptieren, dass ich es habe“, gibt Preston zu.

Hämophilie A ist eine Blutgerinnungsstörung, bei der der Faktor VIII im Blut fehlt, sodass der Blutgerinnungsprozess nicht richtig funktioniert. Wiederkehrende Einblutungen in die Gelenke

Wir erreichen Patienten in **118** Ländern

7 präklinische und klinische F&E-Standorte

Mehr als **180** Plasmaspendezentren

11,000 Mitarbeitende

5 hochmoderne Produktionsstätten

40 jahre octapharma

gehören zu den schwerwiegendsten Folgen dieser Krankheit, da sie die Beweglichkeit einschränken und sowohl chronische Schmerzen als auch Steifheit verursachen. Ohne angemessene Behandlung kann es zu dauerhaften Gelenkschäden kommen.

Weltweit leben etwa 400.000 Menschen mit Hämophilie, wobei ungefähr 75 % von ihnen noch immer keinen Zugang zu einer adäquaten Behandlung haben. Bei Preston wurde die Diagnose im Alter von neun Jahren gestellt. Nachdem er mit einer regelmäßigen FVIII-Behandlung begonnen hatte, verbesserte sich sein Gesundheitszustand zusehends. „Man konnte sehen, dass er plötzlich Farbe in seinem Gesicht hatte. Da war ein Leuchten in seinen Augen; und er wurde von einem Kind, das nichts tun wollte, zu einem Kind, das man nicht mehr aufhalten kann", strahlt Angie.

Nachdem er eine prophylaktische Behandlung mit Faktor VIII bekommen hatte, begann Preston schon bald, in einer Mannschaft Baseball zu spielen. Er arbeitet mit seinen Ärzt:innen auch heute vorbildlich zusammen, damit für seine sportliche Betätigung eine ausreichende Behandlung sichergestellt ist. „Die Prophylaxe als meine Therapie ermöglicht es mir, das zu tun, was ich liebe, und meinen Körper weiter zu fordern", sagt der 23-Jährige, der jetzt am liebsten Zeit auf seinem Fahrrad verbringt. „Genau so fühlt es sich richtig an: über den Lenker gebeugt, schwitzend und mit hoher Herzfrequenz", erzählt er und lacht.

Als aktiver Sportler muss Preston vor allem darauf vertrauen, dass sein Körper in einer guten Verfassung ist, seine Gelenke in Ordnung sind und er die richtige Menge an Faktor VIII in seinem Körper hat, um die gewünschte Leistung zu erbringen und all die Dinge tun zu können, die jede:r Gleichaltrige tun kann. ■

Es begann mit einer Überzeugung!

Octapharma wurde vor 40 Jahren mit dem Ziel gegründet, Menschen mit Hämophilie Zugang zu sicheren und qualitativ hochwertigen plasmabasierten Behandlungen zu verschaffen.

In den vier Jahrzehnten seither hat sich Octapharma zu einem globalen Unternehmen entwickelt, das von derselben Überzeugung und Vision angetrieben wird, neue Gesundheitslösungen anzubieten, die das menschliche Leben verbessern.

Heute ist Octapharma einer der größten Hersteller von Humanproteinen der Welt und entwickelt und produziert Humanproteine aus menschlichem Plasma und menschlichen Zelllinien.

Octapharma hat seinen Hauptsitz in Lachen, Schweiz, und beschäftigt mehr als 11.000 Mitarbeiter*innen weltweit, um die Behandlung von Patienten in 118 Ländern mit Produkten aus drei therapeutischen Bereichen sicherzustellen: Immuntherapie, Hämatologie und Intensivmedizin. Octapharma verfügt über sieben F&E-Standorte und fünf hochmoderne Produktionsstätten in Österreich, Frankreich, Deutschland und Schweden. Für weitere Informationen besuchen Sie www.octapharma.at.

40 jahre octapharma

Die Erfahrung mit dem rosa Elefanten

Hämophilie und andere Blutgerinnungsstörungen sind vor allem in jungen Jahren mit Unsicherheit verbunden. Doch so komisch das auch klingen mag: Ein Leben mit der chronischen Erkrankung hat auch seine guten Seiten.

FOTO: ÖHG

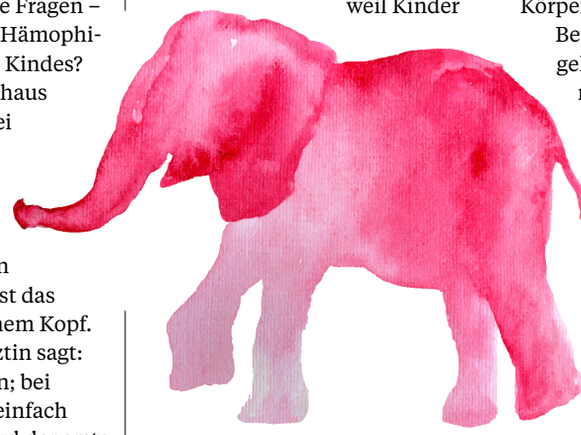
Lukas Zahrer
Österreichische Hämophilie Gesellschaft

Die Diagnose Hämophilie kann für Familien im ersten Moment ein Schock sein. Es handelt sich dabei um eine Blutgerinnungsstörung, die heutzutage sehr gut behandelbar ist. Trotz eines klärenden Gesprächs mit der/dem behandelnden Ärztin/Arzt oder Mediziner:in nach der Diagnose bleiben dennoch oft viele Fragen – vor allem: Was bedeutet Hämophilie für das Leben meines Kindes?

Wenn sie das Krankenhaus verlassen haben, siegt bei vielen Angehörigen die Vorstellungskraft über den Verstand. Wenn dir jemand sagt, du sollst bloß nicht an einen rosa Elefanten denken, ist das Bild schon längst in deinem Kopf. Und wenn ein:e Arzt/Ärztin sagt: „Krankheit nicht googeln; bei Fragen zur Hämophilie einfach telefonisch melden!“, wird der erste Weg ziemlich sicher trotzdem zur Suchmaschine führen.

Eine Bildersuche liefert Grafiken zur Vererbung: X-chromosomal rezessiv; die Hämophilie betrifft häufig Männer, weil bei Frauen ein zweites, gesundes X-Chromosom den entsprechenden Gendefekt ausmerzt. Die Suche spuckt auch Darstellungen von vielen roten Blutkörperchen aus: Sie schauen aus wie runde, rote Gummiboote, haben mit Hämophilie aber wenig zu tun. Und dann folgen Fotos von blauen Flecken am Knie und im Gesicht, kaputte Gelenke und offene Wunden: „Um Himmels Willen, bekommt das mein Kind auch?“

Die gute Nachricht: Die Behandlung in Österreich schlägt sehr gut an. So gut, dass sich bei Befolgen der Therapie ein ganz normales Leben führen lässt. Der Gerinnungsfaktor, der bei Hämophilie-Patient:innen fehlt, wird über Injektionen in die Vene verabreicht. Ja, das ist anstrengend und stressig, vor allem weil Kinder



mehrmals in der Woche gespritzt werden müssen und der Venenzugang oft nicht gut ausgeprägt ist. Doch Angehörige lernen in vielen Fällen, das Kind zuhause zu behandeln – und neue Therapieformen erleichtern das Leben erheblich. Medikamente sind inzwischen so konzipiert, dass man sich immer seltener spritzen muss. Künftig wird es auch Mittel geben, die man nicht mehr in die Vene, sondern in die Bauchfalte spritzt.

Hämophilie-Patient:innen lernen durch ihre Behandlung, früh im Leben Verantwortung zu übernehmen, denn die Therapie erfordert Disziplin: Nimmt man die Medikamente nicht, steigt die Wahrscheinlichkeit für Blutungen in Weichteilen oder Gelenken. Im schlimmsten Fall kann es lebensgefährlich sein, wenn Blutungen in inneren Organen auftreten. Hämophile besitzen ein ausgeprägtes Körperbewusstsein; sie wissen, was den Gelenken gut tut und wann der Körper Ruhephasen braucht.

Betroffene und Angehörige gehen oft unterschiedlich mit ihrer Erkrankung um. Manche sind sehr offen, erwähnen die Hämophilie gegenüber Arbeitskolleg:innen oder beim ersten Date. Andere sind zurückhaltender. Die Österreichische Hämophilie Gesellschaft (ÖHG) bietet eine Plattform zum Austausch. Sie organisiert Gesprächsrunden, veranstaltet Sommercamps für Kinder und geht im Winter gemeinsam Skifahren. Außerdem fördert sie regelmäßige Bewegung im Fitnesscenter oder in der Physiotherapie, bietet Hilfe bei beruflicher Neuausrichtung und unterstützt in Notfällen auch finanziell, dort wo Krankenkassen oder staatliche Hilfen etwa nicht ausreichen.

Die ÖHG hilft dabei, sich über die Diagnose auszutauschen und gibt Tipps und Tricks, um besser durch den Alltag zu kommen. Bei den Treffen gibt es keine falschen oder dummen Fragen und auch keinen Elefanten im Raum. Schon gar keinen in Rosa. ■

FOTO: SHUTTERSTOCK

www.bluter.at

Österreichische Hämophilie Gesellschaft

Ein Leben mit und ohne Attacken

Apollonia Schipits leidet an einer sehr seltenen Erkrankung: HAE – Hereditäres Angioödem. Im Interview erzählt sie von ihrem Glückstag, dem Leben mit krankheitstypischen Attacken und aktuellen Behandlungsmöglichkeiten.

Viele Menschen haben vielleicht noch nie etwas von HAE gehört. Welche Symptome weisen auf diese seltene Erkrankung hin?
HAE kann Hände oder Füße anschwellen lassen oder auch die inneren Organe betreffen. Lebensbedrohlich ist die Erkrankung dann, wenn die Zunge oder der Kehlkopf anschwillt. Aber auch die Augen können so stark anschwellen, dass man nichts mehr sieht. Bei einer Kopfattacke kann man sogar bewusstlos werden. All das ist leider unvorhersehbar.

Das bedeutet, dass die Schwellungen wie eine Attacke, also ganz plötzlich auftreten?
Ja, genau. Bauch- oder Kopfattacken treten irrsinnig schnell auf. Bei äußerlichen Attacken bildet sich vorab ein leicht rötlicher Ausschlag. Um das zu erkennen, muss man aber wirklich viele Attacken gehabt haben.

War es – wie bei vielen anderen von seltenen Erkrankungen Betroffenen – auch bei Ihnen ein langer Weg bis zur richtigen Diagnose?
Ja! Bei mir sind 17 Jahre bis zur richtigen Diagnosestellung vergangen.

Wurde HAE mit anderen Erkrankungen „verwechselt"?
Hatte ich eine Bauchattacke, dachte man an einen Darmverschluss. Hatte ich äußerliche Schwellungen, war es die berühmte Allergie. Teilweise wurde ich überhaupt nicht ernst genommen. Erst durch einen Zufall wurde bei mir schließlich HAE diagnostiziert. Als ich eine sehr starke Schwellung an der linken Hand hatte, die sich immer weiter Richtung Herz erstreckte, hat eine Ärztin in der Notaufnahme den Verdacht auf HAE gestellt. So wie bei fast allen anderen HAE-Betroffenen war die Diagnosestellung auch für mich ein Glückstag. Endlich wurde ich nicht mehr als Hypochonderin abgestempelt.

Inwiefern beeinflusst HAE die Lebensqualität? Was tun Sie, damit es Ihnen selbst besser geht?
Zunächst braucht es eine positive Einstellung. Die Krankheit ist nicht heilbar und wird somit immer ein Teil von mir sein, mit dem ich zu leben lernen muss. Ich bemitleide mich nicht, damit würde ich mir das Leben nur selbst schwer machen. Glücklicherweise gibt es sehr gute Medikamente, die mir eine gute Lebensqualität ermöglichen. Das ist ein großer Vorteil gegenüber Betroffenen von vor 30 Jahren.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es derzeit?
Ich hatte früher 70 Attacken pro Jahr und erhielt deswegen von der Krankenkasse jahrelang eine medikamentöse Prophylaxe, um Attacken vorzubeugen. Heute erhalte ich eine Depot-Spritze, die nur mehr einmal im Monat verabreicht werden muss und mir das Leben damit wesentlich erleichtert. Zusätzlich habe ich auch noch ein Notfallmedikament, das ich immer bei mir trage, sollte eine Attacke auftreten.

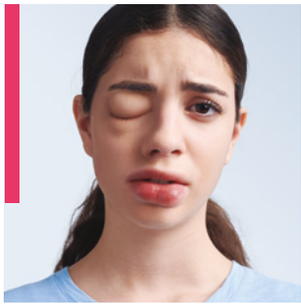
Sie sind stellvertretende Vorsitzende der Patient:innenorganisation HAE Austria. Was hat Sie dazu bewogen, aktiv zu werden?
Ich bin eine sehr selbstbewusste Frau, die sich auch bei der Krankenkasse durchsetzen kann. Es gibt aber viele andere Betroffene, die vielleicht nicht die Kraft dazu haben. Das hat mich dazu bewogen, im Rahmen der Selbsthilfegruppe andere zu unterstützen – auch um ihnen mitzugeben, dass sie sich nicht unterkriegen lassen sollen!

FOTO: HAE AUSTRIA

Apollonia Schipits
stv. Obfrau HAE Austria

Typische Anzeichen von HAE sind:
- wiederholte Schwellungen der Haut, die mehr als 24h anhalten und nicht jucken
- fehlende Wirkung von Antihistaminika oder Kortison (wirksam bei allergisch bedingten Schwellungen)
- immer wieder auftretende krampfartige Bauchschmerzen, die mehr als sechs Stunden dauern und keine klare Ursache haben
- Schwellungen im Hals
- häufig Vorboten für Schwellungsattacken

Erkrankungen, die mit dem HAE verwechselt werden können:
- allergische Hautreaktionen
- Nesselsucht
- Reizdarmsyndrom
- Lebensmittelunverträglichkeiten
- Harnwegsinfektionen
- Gallen- und Nierensteine
- Blinddarmentzündung



Könnte ich HAE haben?

Machen Sie den HAE SofortCheck.

C-APROM/AT/HAE/0004; 02/21

HAE INFOS
www.hae-info.at

Takeda
Seltene Erkrankungen
UNSER AUFTRAG FÜR INNOVATIVE LÖSUNGEN
TAKEDA UNTERSTÜTZT MENSCHEN MIT SELTENEN
Fünf Prozent der Weltbevölkerung leiden an Seltenen Erkrankung
Menschen betroffen.[2] Takeda unterstützt die Patient*innen von der
Versorgung mit Therapien. Seit 70 Jahren entwickeln und produzie
von hochinnovativen Arzneimitteln, um die Lebensqualität der Betr
[1] Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Verfügbar unter: https://globalgenes.org/rare-disease-facts/ Letzter Zugriff: Februar 2023.
[2] Dachverband Pro Rare Austria. Verfügbar unter: https://www.prorare-austria.org/mitglieder/ueber-seltene-erkrankungen/ Letzter Zugriff: Februar 2023.
ERFAHREN SIE MEHR über den Kranich und das Engagement von Takeda für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
www.takeda.at
C-APROM/AT/PO/0009, Feb 2023