

Herausforderung: Diagnose

Seltene Krankheiten wie Morbus Pompe und Gaucher werden oft später erkannt – heute verfügbare Medikamente verbessern das Leben Betroffener

Morbus Pompe und Morbus Gaucher treten beide äußerst selten auf und sind daher relativ unbekannt. Das größte Problem für Betroffene ist der Weg bis zur Diagnose. Zwischen dem Auftreten der ersten Symptome und der Diagnose vergehen oft fünf Jahre und mehr. Familie Gmeiner, deren mittlerweile 15-jährige Tochter schon als Kleinkind von Morbus Pompe betroffen war, beschreibt die Auswirkungen der seltenen Krankheit so: „Je nach Form der Krankheit, sind die Betroffenen bewegungsbeeinträchtigt, vor

allem bei älteren Patienten kommt es zu Atembeschwerden, teilweise auch Problemen mit dem Herzen. Dies kann dazu führen, dass eine künstliche Beatmung nötig ist.“ Bei Letizia Anastasia Gmeiner wurde die Krankheit im Alter von eineinhalb Jahren diagnostiziert, sie konnte erst mit zweieinviertel Jahren nach Gabe der Enzyersatztherapie (davon ein halbes Jahr im Rahmen einer Studie) erstmals laufen. Heute bekommt Letizia 14-tägig eine Infusion und kann aber ihre Ausbildung oder auch ihren Feri-job trotz der Beeinträchtigung absolvieren. Für

sportliche Aktivitäten wie Schifahren, Tennis oder auch Schulsport fehlen ihr Ausdauer und Kraft.

RELATIV UNBEKANNT. Sehr wichtig bei sounbekannten Krankheiten ist es, Aufklärung und Awareness zu leisten, damit Ärzte bei entsprechenden Symptomen an diese Krankheiten denken. Liegt der Verdacht auf Morbus Pompe oder Gaucher vor, kann dieser mittels eines einfachen Tests bestätigt werden. Neben praktischen Ärzten sind es bei Morbus Pompe oft Neurologen und bei Morbus Gaucher Internisten, besonders Stoffwechselfachspezialisten, Hämatologen und Gastroenterologen, die die Symptome richtig erkennen und zuordnen.

THERAPIEFORMEN. Thomas Stulnig, Spezialist für Stoffwechselkrankheiten und Oberarzt am AKH Wien, über die Therapiemöglichkeiten: „Es

„Durch eine neue, sehr effektive Tablettherapie kann bei Morbus Gaucher die Therapie auf den Patienten beziehungsweise die Patientin maßgeschneidert werden.“

Thomas Stulnig, Spezialist für Stoffwechselkrankheiten



Bei Morbus Pompe bereiten vor allem die Muskelzellen der Lunge und des Herzens, sowie die Skelettmuskulatur Probleme. Es kommt zu bewegungsbeeinträchtigung – auch bei Kindern



FOTOS: PRIVAT, DANIEL MÜLLER, SANOFI



Letizia bekommt Heimtherapie-Infusionen und absolviert ihre Ausbildung

gibt Enzyersatztherapien, für die die Behandlung von Morbus Gaucher Vorreiter war. Dabei werden künstlich hergestellte Enzyme, die besonders gut aufgenommen werden, per Infusion zugeführt, um die angefallenen Substanzen abzubauen.“ Um Betroffenen Infusionen ersparen zu können, gibt es bei Morbus Gaucher auch eine Tablettherapie, bei der nicht die Enzyme ersetzt werden, sondern der Aufbau der gespeicherten Substanzen reduziert wird. Thomas Stulnig über weitere Vorteile der Tablettherapie: „Durch die neue Möglichkeit einer sehr effektiven Tablettherapie neben der intravenösen Enzyersatztherapie kann bei Morbus Gaucher die Therapie auf den Patienten beziehungsweise die Patientin maßgeschneidert werden.“ Weitere neue Therapieformen befinden sich in verschiedenen Entwicklungsstadien, sind aber noch nicht verfügbar. Versuche, den Krankheiten mittels Gentherapie zu begegnen, sind als innovative Therapieansätze in der vorklinischen Entwicklung.

UNTERSTÜTZUNG. Eine entscheidende Erleichterung für die Patienten unter Enzyersatztherapie sind Heimtherapien, bei denen speziell geschultes Krankenpflegepersonal diese zu Hause besucht und ihnen dort die Infusionen verabreicht, damit sie ihren normalen Alltag leben können können und – wie etwa Letizia – zum Bei-

Es gibt mittlerweile sehr gute Therapien

Roman Pichler, Obmann der Österreichischen Gaucher Gesellschaft, im Interview.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es bei Morbus Gaucher?

Roman Pichler: Es gibt mittlerweile gute Therapieformen, das war jedoch nicht immer so. Wir haben in unserem Umfeld noch Patienten, bei denen die Krankheit diagnostiziert wurde, als es noch keine Medikamente gab. Ungefähr 1998 kam das damals einzige gut verträgliche Medikament auf den Markt. Aktuell gibt es glücklicherweise zwei sehr gute Enzyersatztherapien und eine perorale Therapie, die grundsätzlich gleichwertig wirken!

Wie hat sich durch die Medikation die Lebensqualität der Betroffenen verändert?

Die aktuellen Therapien wirken sich sehr positiv auf die Lebensqualität aus und erleichtern die Auswirkungen der Symptome. Früher oft notwendige Maßnahmen, wie künstliche Hüften oder auch eine Milzentnahme sind nicht mehr nötig. Eine grundlegende Verbesserung bringen auch Heimtherapien, in deren Rahmen die Betroffenen daheim besucht werden und medizinische Betreuer bei ihnen bleiben, während die Infusionen

verabreicht werden. Ich nenne das ein perfektes Service.

Ein Problem bleibt die Zeit zwischen dem ersten Auftreten der Symptome und der Diagnose?

Wenn Ärzte einmal den richtigen Verdacht haben, reicht grundsätzlich ein einfacher Trockenbluttest, um diesen zu bestätigen. Allerdings dauert es bis zu fünf Jahre vom ersten Arztbesuch bis zur richtigen Diagnose. Eindeutige Symptome sind Knochenkrisen, starkes Nasenbluten, Müdigkeit, sowie eine Vergrößerung von Milz und/oder

Leber. Wenn die Krankheit einmal diagnostiziert ist, stellt sich nur mehr die Frage der Dosierung der Medikation. Wir als Organisation unterstützen Ärzte und auch Pharmafirmen bei ihren Awarenessaktionen in Spitälern und bei Hausärzten. Es gibt in den Zentren für Seltene Erkrankungen in Wien, Salzburg, Innsbruck, Bregenz, Graz und Linz sehr gut informierte Ärzte. Wir als Selbsthilfegruppe sind ebenso Ansprechpartner und tauschen uns auch regelmäßig online und bei Patiententreffen, zu denen auch die Ärzte und Spezialisten kommen, aus. www.morbus-gaucher-oegg.at



Morbus Pompe und Morbus Gaucher

Bei Morbus Pompe und Morbus Gaucher handelt es sich um lysosomale Speicherkrankheiten. Dabei können gewisse Stoffwechselprodukte, etwa Zuckerketten, nicht mehr effizient abgebaut werden und reichern sich in den Zellen an. Dadurch können diese nicht mehr richtig funktionieren, was auch zu Organschäden führen kann. Bei Morbus Pompe bereiten vor allem die Muskelzellen der Lunge und des Herzens, sowie die Skelettmuskulatur Probleme. Atem- oder Herzprobleme und ein allgemeines Schwächegefühl beeinträchtigen massiv die Lebensqualität. Morbus Gaucher betrifft bestimmte Immunzellen, sogenannte Makrophagen. Diese führen zu einer stark vergrößerten Milz und/oder Leber und verursachen mitunter auch starke Knochenschmerzen und Abgeschlagenheit.