

SELTENE KRANKHEITEN

www.seltene-krankheiten-info.de
EINE PUBLIKATION DES REFLEX VERLAGES Februar 2023

**REFLEX
VERLAG**

Jetzt mitmachen –
www.augenlichtretter.de

Augenlicht- Retter gesucht!

Mit nur 9 Euro im Monat helfen Sie,
Menschen vor Blindheit zu retten!

Blinde und sehbehinderte Menschen in Entwicklungsländern
brauchen Ihre Hilfe. Unterstützen Sie den Kampf der CBM
gegen vermeidbare Blindheit.

GRUSSWORT

Mehr Awareness schaffen

Von A wie Akrozecephalosyndaktylie über K wie Klippel-Feil-Syndrom bis Z wie zerebrotendinöse Xanthomatose: Es gibt Leiden, von denen selbst viele Ärztinnen und Ärzte noch nichts gehört haben. Kein Wunder, dass die meisten der etwa 8.000 verschiedenen seltenen Krankheiten durch das alltägliche Diagnoseraster fallen. Die Folge: Betroffene haben oft eine jahrelange Ärzteodyssee hinter sich, bis sie endlich wissen, was ihre Beschwerden verursacht. Und: Die Seltenheit bedingt, dass



Nadine Effert
Chefredakteurin

die Forschung in der Vergangenheit nur langsam vorankam. Was es braucht, sind mehr Informationen, Forschungsaktivitäten, ärztliche Expertise und wirkungsvolle Therapien. Darauf macht auch der „Rare Disease Day“ am 28. Februar wieder aufmerksam. Wir unterstützen die Awareness für die Seltenen, indem wir Ihnen einige Vertreter vorstellen. Wir lassen Betroffene zu Wort kommen und beleuchten die bis dato erreichten Fortschritte in der Diagnose und Behandlung.

INHALTSVERZEICHNIS

LEITARTIKEL	Seltene sind mehr als gedacht — 5
PATIENT STORY	„NMOSD hat unser Leben komplett verändert“ — 8
ÜBERSICHT	Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland — 10
CLUSTERKOPFSCHMERZ	„Es gilt, Verzögerungen bei der Diagnose zu vermeiden“ — 12
PATIENT STORY	„Heute kann ich mit dem Clusterkopfschmerz leben“ — 12
THALASSÄMIE	Diese Bluterkrankung geht auf die Psyche — 14
MYASTHENIA GRAVIS	„Ziel ist die bestmögliche Krankheitskontrolle“ — 15
HEREDITÄRES ANGIOÖDEM	Wenn die Haut plötzlich anschwillt — 16



GROW MY TREE

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



More Health. More Life.



Die nächste Generation Gesundheit: BEMER Evo.

Sie wollen etwas für sich tun, Körper und Geist unterstützen, Ihr Wohlbefinden fördern?

Die gute Nachricht: Mit der innovativen BEMER Anwendung können Sie in nur 2 x 8 Minuten täglich die Durchblutung der kleinen und kleinsten Blutgefäße unterstützen, damit Zellen optimal versorgt werden können.^{1 2} Die noch bessere Nachricht: Mit dem neuen BEMER Premium-Set Evo gelingt das besonders leicht.

Erleben Sie das neue, intuitive Steuergerät und die komfortablen Applikatoren für verschiedene Anforderungen, in denen 25 Jahre Erfahrung und noch mehr Liebe fürs Detail stecken.

Wissenschaftlich erforscht:

- Durch die Optimierung einer eingeschränkten Durchblutung, kann der BEMER dem Körper dabei helfen, dass das Blut wieder da ankommt, wo es gebraucht wird ^{1 2}
- BEMER kann das allgemeine Wohlbefinden fördern ²
- BEMER kann zur Erhöhung der Lebensqualität beitragen ²

Erfahren Sie mehr auf
www.bemergroup.com



1 Klopp, R. C., Niemer, W., & Schulz, J. (2013). Wirkungen einer physikalischen Stimulierung der spontanen arteriellen Vasomotion bei Rehabilitanden unterschiedlichen Alters. Journal of Complementary and Integrative Medicine, 10(Suppl), S15-S22.

2 Bohn, W., Hess, L., & Burger, R. (2013). The effects of the "physical BEMER® vascular therapy", a method for the physical stimulation of the vasomotion of precapillary microvessels in case of impaired microcirculation, on sleep, pain and quality of life of patients with different clinical pictures on the basis of three scientifically validated scales. Journal of Complementary and Integrative Medicine, 10(Suppl), S5-S12.

Seltene sind mehr als gedacht

LEITARTIKEL | VON NADINE EFFERT

Wer von einer seltenen Erkrankung betroffen ist, steht häufig vor einem langen Leidensweg – weil Ärztinnen und Ärzte von so mancher Krankheit noch nie etwas gehört haben, Symptome aufgrund fehlenden Wissens falsch zugeordnet werden und vor allem wirkungsvolle Arzneimittel Mangelware sind. Doch es gibt auch viele positive Entwicklungen für die vier Millionen Betroffenen in Deutschland.

Man geht zum Arzt, schildert seine Beschwerden, bekommt eine Diagnose und eine Therapie verschrieben, welche die Symptome lindert beziehungsweise die Krankheit heilt. Von diesem Szenario können Menschen mit einer seltenen Erkrankung, auch Orphan Disease genannt, nur träumen. In der Europäischen Union (EU) wird eine Krankheit per Definition als selten eingestuft, wenn sie nicht mehr als fünf von 10.000 Personen betrifft. Klingt wenig, ist es in Bezug auf die Gesamtzahl an Betroffenen jedoch keineswegs: „Auch wenn jede Erkrankung für sich genommen selten ist, teilen aufgrund dieser Seltenheit weltweit etwa 300 Millionen

Menschen ein ähnliches Schicksal“, sagt Mirjam Mann, Geschäftsführerin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE). „So erleben die Betroffenen in Deutschland wahre Odysseen durch das Gesundheitssystem, werden in Schule, Berufsleben und Alltag behindert, zusätzlich zu den Einschränkungen, die die Erkrankungen mit sich bringen!“

Wettlauf mit der Zeit

In Deutschland geht man schätzungsweise von vier Millionen Betroffenen aus – darunter viele Kinder und Jugendliche. Der Grund hierfür: Etwa 80 Prozent der Krankheiten sind genetisch bedingt und manifestieren sich folglich bereits in jungen Jahren. Ein chronischer, fortschreitender Verlauf bei reduzierter Lebenserwartung ist ebenso meistens typisch. Das Feld der seltenen Krankheiten zeigt sich sehr heterogen mit teils komplexen Krankheitsbildern – von speziellen Krebsarten über Stoffwechselerkrankungen bis hin zu Krankheiten der Muskeln und Nerven. Egal, um welches Leiden es sich handelt, in der Regel vergehen bis zur Diagnose viele Jahre mit unzähligen Arztbesuchen, die keinen Aufschluss geben. Warum das so ist: Seltene Krankheiten fallen schlichtweg häufig durch das alltägliche Diagnoseraster. Kein Wunder, sind heutzutage doch rund 8.000 verschiedene bekannt. Nicht zu wissen, was hinter den Beschwerden steckt, ist mehr als zermürend, belastet stark die psychische Gesundheit und kann zudem zu falschen Behandlungen führen. Oft ist es auch ein Wettlauf gegen die Zeit, denn so manche Krankheit hat massive Folgeerscheinungen,

wie Organschädigungen und stark lebeenseinschränkende Begleitsymptome.

Forschung enorm wichtig

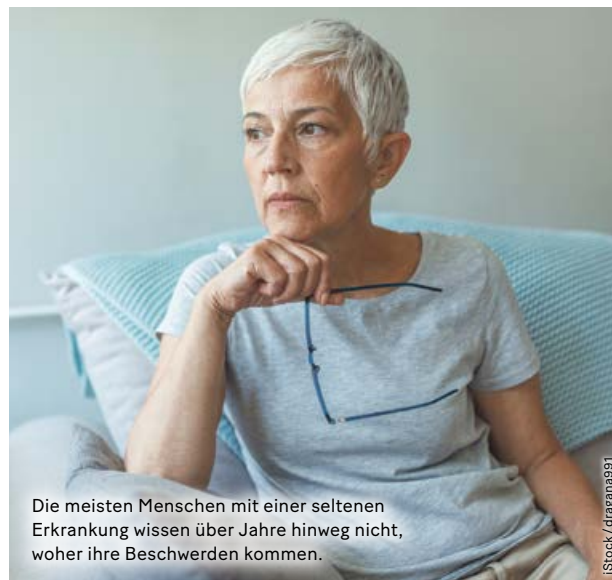
Und auch wenn die Diagnose endlich steht, gibt es nur für wenige der „Seltene“ auch Therapien. Aufgrund ihres raren Vorkommens kam die Forschung nur auf einigen Krankheitsgebieten in der Vergangenheit voran. Die Entwicklung von Medikamenten ist per se eine sehr kostspielige Angelegenheit – mit in diesem Fall wenigen Abnehmenden – und gelingt nur dort, wo Krankheitsvorgänge auf molekularer Ebene bekannt sind, was Grundlagenforschung voraussetzt. Die Forschung ist für die zukünftige Versorgung der „Waisen der Medizin“ von überragender Bedeutung. Da für viele Erkrankungen keine oder nur sehr wenige Therapiemöglichkeiten zur Verfügung stehen, können schon kleine Forschungsfortschritte signifikante Verbesserungen in der gesundheitlichen Situation bedingen und die Lebenserwartung nachhaltig positiv beeinflussen. Nach Angaben des Verbands der forschenden Pharma-Unternehmen (vfa) stehen den Patientinnen und Patienten in der >>

ZAHL ZUM STAUNEN

150

Erst so viele der etwa 8.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen sind heutzutage behandelbar.

Quelle: BIOTECH-REPORT. Medizinische Biotechnologie in Deutschland 2022, S. 28



Die meisten Menschen mit einer seltenen Erkrankung wissen über Jahre hinweg nicht, woher ihre Beschwerden kommen.

Stock/diagona991

5
Weitere Informationen unter → www.seltene-krankheiten-info.de

Solidarität ist wichtig

Seit 1781 engagiert sich Takeda, die Gesundheit der Menschen zu verbessern. Heute forschen und konzentrieren wir uns auf Erkrankungen mit den größten unerfüllten medizinischen Bedürfnissen. Als wertebasiertes Unternehmen verstehen wir uns als Partner und haben gelernt: Eine Gesellschaft ist stark, wenn alle füreinander eintreten und Starke den Schwachen helfen.

Anlässlich des diesjährigen Tags der Seltene Erkrankungen rufen wir, gemeinsam mit anderen Unternehmen, ab dem 21. Februar zur Aktion #colourUp4RARE in den sozialen Medien auf. Das ist notwendig, denn Betroffene und Angehörige leiden oft unter mangelndem

Wissen und fehlenden Therapiemöglichkeiten oder schlicht unter fehlender Unterstützung im Alltag. Auch Ärztinnen und Ärzte verfügen oft nicht über notwendige Informationen zu den heterogenen Krankheitsbildern. Wir – Unternehmen, Verbände und Politik – müssen öfter und genauer zuhören, um gemeinsam Lösungen zu finden.



Buntes Zebra: Aufmerksamkeit für die seltenen Krankheiten mit der Aktion #colourUp4RARE



Dringend notwendig: mehr Forschung, Zugang zu Medikamenten sowie eine gesicherte Versorgung

Vieles geschafft, mehr bleibt zu tun

Takeda forscht und investiert in diesem Bereich, denn hier ist Solidarität wichtig. Wir können auf Durchbrüche bei Therapien und Diagnosemethoden und rasanten technischen Fortschritt verweisen. Dennoch: Für 95 Prozent der seltenen Erkrankungen gibt es noch keine Therapie. Drei von zehn betroffene Kinder sterben vor dem fünften Geburtstag. Hinter diesen Zahlen stehen viele menschliche Schicksale. Wichtig daher: Wir

dürfen die wirtschaftliche Basis im Gesundheitssystem nicht weiter erodieren lassen. Sie ist auch die Basis für das Solidarprinzip. Das muss auch für diejenigen gelten, die zu oft aus dem Fokus geraten, weil die Krankheit, an der sie leiden, selten ist.

www.takeda.com/de-de

Mehr Infos zur Aktion unter www.was-ist-selten.de

Rapider, schmerzloser Verlust der Sehschärfe?
Bilateral?

Denke LHON

Rapider, sequentieller und schmerzloser
Verlust der Sehkraft?

Dies kann primär bei jungen Männern
ein Hinweis auf LHON sein
(Lebersche Hereditäre Optikusatrophie)

KONSULTIERE

Bei den ersten Symptomen am besten
direkt einen Experten für LHON
– für eine diagnostische Untersuchung,
auch mit genetischem Test

GenSight
BIOLOGICS

▷▷ Europäischen Union derzeit 145 sogenannter Orphan Drugs zur Verfügung.

Mehr Orphan Drugs

In 2022 machten solche Medikamente mehr als ein Drittel aller neu eingeführten Arzneimittel aus. Einige von ihnen sind die ersten gegen die betreffende Krankheit überhaupt, etwa im Fall des Hutchinson-Gilford-Progeriesyndroms, sprich vorzeitiger Alterung. „Doch auch neue Medikamente gegen bereits behandelbare seltene Krankheiten sind von großem Wert, können sie doch für bessere Therapieergebnisse sorgen oder Betroffenen helfen, die auf die erste Behandlung nicht ansprechen“, betont vfa-Präsident Han Steutel. „Deshalb sollte die europäische und nationale Unterstützung für solche Projekte in vollem Umfang weitergeführt werden.“

Zentren für Seltene Erkrankungen sorgen fachübergreifend für eine bessere medizinische Versorgung.

Mit Stand Dezember 2022 werden laut vfa noch weitere rund 2.400 Arzneimitteltherapien entwickelt, die ebenfalls den Orphan-Drug-Status, aber noch keine Zulassung von der europäischen Zulassungsbehörde EMA erhalten haben. Für 2023 sollen einige neue Orphan Drugs für eine Markteinführung infrage kommen. Darunter unter anderem Medikamente gegen seltene Erbkrankheiten wie Fibrodysplasia ossificans progressiva, bei der sich Knorpel und andere Arten von Bindegewebe allmählich in Knochen umwandeln, oder CDKL5-assoziierte epileptische Enzephalopathie. Außerdem in der Pipeline: verschiedene Gentherapien, zum Beispiel für eine sehr seltene Form der Blutgerinnungsstörung namens Hämophilie B.

Seltene sichtbar machen

Dennoch: Nicht nur im Bereich Entwicklung neuer Therapien gibt es noch viel zu tun. Auf vorhandene Defizite weist der „Rare Disease Day“ am 28. Februar hin. Jedes Jahr machen die Betroffenen gemeinsam auf ihre Anliegen aufmerksam. Sie wünschen sich neben mehr Forschung, mehr Therapien und Behandlungsmöglichkeiten sowie der Chance auf ein besseres, längeres Leben auch gesellschaftliche Anerkennung und Teilhabe. Das Gute: Durch Anreize für eine Erforschung dieser Krankheiten, die Einrichtung spezialisierter Zentren und engagierte Patientenorganisationen, die im Dachverband ACHSE organisiert sind und sich für die Selbsthilfe starkmachen, verbessert sich die Situation für die Betroffenen nach und nach. Dazu trägt auch der Aktionsplan des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE), das vom Bundesgesundheitsministerium, dem Bundesforschungsministerium ▷▷

NÜTZLICHE LINKS

se-atlas

Versorgungsatlas für Menschen mit Seltene
Erkrankungen
www.se-atlas.de

ZIPSE

Zentrales Informationsportal über Seltene
Erkrankungen
www.portal-se.de

Orphanet

Portal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs
www.orpha.net

ACHSE e. V.

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
www.achse-online.de

▷▷ und der ACHSE gegründet wurde, bei. Er beinhaltet 52 Maßnahmen unter anderem zur Verbesserung der Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten für Patientinnen und Patienten und zum Aufbau spezialisierter Zentren.

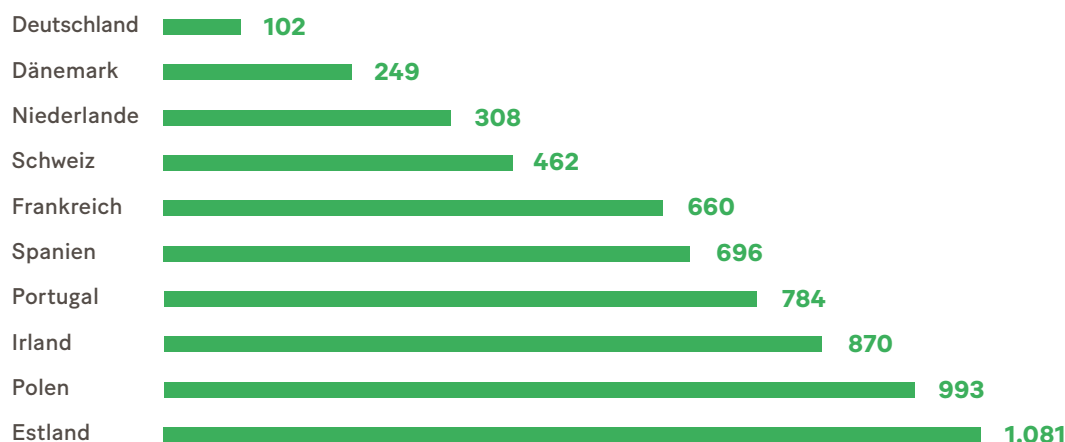
Spezialisierte Zentren

„Was tun bei unklarer Diagnose?“, „Wo finde ich die richtige Behandlung?“, „Wer kennt sich mit meinem Leiden wirklich aus?“ Diese und viele weitere Fragen stellen sich Menschen mit seltenen Erkrankungen. Seit 2009 haben sich bundesweit, überwiegend an Universitätskliniken, 37 Zentren für Seltene Erkrankungen

(ZSE) etabliert. Mit ihren Fachzentren bieten sie krankheitsspezifische Expertise und Versorgung, sind aber auch eine Anlaufstelle für Menschen mit noch ungeklärter Diagnose. Eines der ersten ZSE wurde in Tübingen gegründet. Im September 2022 wurde es als Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen von der Zertifizierungsgesellschaft ClarCert – gemäß den NAMSE-Anforderungen – zertifiziert. „Die intensive Prüfung bestätigt uns darin, dass die umfassenden Aktivitäten rund um die Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit seltenen Erkrankungen auf einem sehr hohen Niveau erfolgen“, so Dr. Holm Graebner, Geschäftsführer ZSE Tübingen, dem vor

Kurzem der „EURORDIS Leadership Award 2023“ für seinen unermüdlichen lebenslangen Einsatz für Menschen mit seltenen Erkrankungen verliehen worden ist. Das ClarCert-Zertifikat, das bis dato an vier Zentren in Deutschland vergeben worden ist, hat eine Gültigkeit von drei Jahren. In dieser Zeit finden jährliche Überwachungsaudits statt. „Die Zertifizierung der Zentren ist ein Meilenstein“, betont ACHSE-Geschäftsführerin Mann. „Das Qualitätssiegel verspricht Transparenz, sichert langfristig die Versorgungsqualität und bietet Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen die dringend benötigte Orientierungshilfe im Versorgungsdschungel.“ □

Durchschnittliche Zeitspanne zwischen Marktzulassung und Patientenzugang bei Orphan Drugs in europäischen Ländern im Jahr 2022 (in Tagen)



Quellen: EFPIA; IQVIA, 2022

Plötzlich blind

Werbeitrag – Patientenporträt

Andreas ist 36 Jahre alt und von Beruf Elektromeister. Vor drei Jahren reduzierte sich innerhalb weniger Wochen seine Sehkraft von 100 auf vier bis fünf Prozent. Die Ursache ist LHON, eine Sehbahn-Erkrankung. Betroffen sind meist junge Männer zwischen 15 und 35 Jahren.



Das Tückische an der Krankheit ist, dass sie so schnell verläuft und aufgrund ihrer Seltenheit oft erst relativ spät diagnostiziert wird. Auch Andreas durchlief eine wahre Odyssee bis zur Diagnose. Eigentlich war er zum Optiker

gegangen, um sich eine neue Brille machen zu lassen, weil er teilweise verschwommen sah. Der Optiker schickte ihn zum Augenarzt. Der überwies ihn in die Notaufnahme des Universitätsklinikums.

Über Wochen hinweg erhielt Andreas verschiedenste Diagnosen. Schließlich landete er – wieder mit einer Notfallüberweisung – in einer Augenklinik. Zum Glück hatte diese Erfahrung mit LHON. Ein Gentest bestätigte den Verdacht: Leberische Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON).

Absterben der Nervenfasern

Ursache von LHON ist eine Störung in den Mitochondrien, den Kraftwerken der Zellen. Sie sind an der regelmäßigen Erneuerung der Netzhautzellen beteiligt. Bei LHON produzieren sie nicht genügend Energie. Die Folgen: Die Zellen verkümmern. Weil die Mitochondrien ihre schützende Funktion verlieren, können freie Radikale die Zellen

schädigen. Die Nervenfasern in den Sehnerven sterben ab, sodass die Sehinformationen nicht mehr im Gehirn ankommen.

Ursache von LHON ist ein Gendefekt, der von der Mutter vererbt wird. Die Kinder jedoch müssen nicht zwingend erkranken. Wie bei Andreas verläuft die Erkrankung schmerzlos. Die Sehprobleme treten relativ plötzlich auf und können innerhalb weniger Wochen zu einem hochgradigen Sehverlust führen. Daher rät die Selbsthilfeorganisation PRO RETINA, bei auffälligen Sehveränderungen unbedingt eine Augenklinik aufzusuchen und im Verdachtsfall einen Gentest machen zu lassen.

Lebensperspektiven finden

Die Diagnose war für Andreas ein Schock: Wie lebt man, wenn man blind ist? Wie kann man arbeiten, seine Freizeit gestalten? Andreas ging in die Offensive: Er informierte Freunde, Bekannte und seinen

Arbeitgeber. Der zeigte großes Verständnis und stellte Andreas Hilfsmittel für seine Arbeit zur Verfügung.

Der Alltag ist für Andreas oft anstrengend. Doch seine Frau und seine beiden Töchter (Fünf Jahre und drei Monate) geben ihm Lebensenergie: „Ich gehe mit meinen Töchtern in den Tierpark und freue mich, wenn sie sich freuen.“

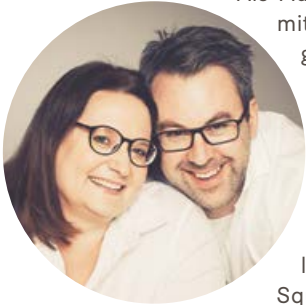
Lebensenergie spendet auch der Austausch mit anderen Betroffenen im Arbeitskreis LHON von PRO RETINA. Er gibt Zuversicht und macht Mut, beispielsweise auch als Betroffener eine Familie zu gründen, wie Andreas. Perspektiven schafft auch der Eintrag in das LHON-Patientenregister von PRO RETINA. Dadurch erfahren Betroffene von klinischen Studien und können einen Beitrag zur Entwicklung einer Therapie leisten.

www.pro-retina.de

„NMOSD hat unser Leben komplett verändert“

PATIENT STORY | VON TOBIAS LEMSER

Bundesweit sind bis zu 2.000 Menschen von NMOSD betroffen, einer seltenen, schwerwiegenden Autoimmunerkrankung des zentralen Nervensystems. Das durchschnittliche Erkrankungsalter liegt bei 39 Jahren. Matthias Fuchs, selbst Betroffener, berichtet, wie er von der Diagnose erfahren hat und was ihm dabei hilft, mit der Erkrankung umzugehen.



Als Matthias Fuchs im Jahr 2010 mit seiner Frau Christine zur gemeinsamen Reise nach New York City aufbrach, ahnte er noch nicht, wie sich von diesem Urlaub an sein Leben verändern würde. „Ich stand auf dem hell erleuchteten, mit Blitzlichtern durchzogenen Times Square und spürte plötzlich einen starken Schmerz auf meinem linken Auge. Die Sicht wurde völlig verschwommen, als wäre Nebel davor.“

Neurologe sorgte für Klarheit

Zurück in München, suchte der damals 34-jährige Ingenieur schnellstmöglich einen Augenarzt auf, der ihn nach einigen Tests weiter zum Neurologen schickte. Diagnose: Sehnerventzündung, was, wie er damals noch nicht wusste, ein Zeichen für seine Erkrankung sein kann. Dank Steroidinfusionen konnte Matthias Fuchs sein Sehvermögen wiedererlangen. Doch dann der nächste Tiefschlag: „Zwei Jahre später konnte ich beim Wandern meinen linken Fuß nicht mehr richtig hochheben und stolperte über jeden Stein“, erinnert er sich.

Nach umfangreichen Untersuchungen und zahlreichen Tests beim selben Neurologen und am Klinikum Großhadern war schließlich klar: Der Münchner hat NMO (engl. Neuromyelitis optica). Diese Erkrankung gehört zu der Gruppe von Autoimmunerkrankungen, die auch als NMOSD (Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen) bezeichnet wird. Dabei wird durch fehlgeleitete Abwehrzellen des Immunsystems irrtümlich körpereigenes Gewebe angegriffen.

Damit einhergehende Entzündungen betreffen vor allem das Rückenmark und die Sehnerven, jedoch auch in einigen Fällen das Gehirn. Schwere, sich wiederholende Schübe können zur Erblindung, Lähmung oder sehr selten sogar zum Tod führen. Das Komplexere bei NMOSD: Mit jedem Schub verschlimmert sich der Zustand der Betroffenen – mitunter sogar sehr schnell.

Typische Beschwerden sind Sehstörungen, genauso wie Taubheit oder Kribbeln in den Extremitäten. Nicht wenige Betroffene haben Schwierigkeiten beim Gehen, so wie Matthias Fuchs, der sich nach der Diagnose immer schlechter bewegen konnte und zeitweise Mühe hatte, ganz allein vom Sofa aufzustehen. „Als ich 2019 kaum noch 500 Meter laufen konnte, entschied ich mich für einen Rollstuhl.“

Unaufhaltsame Reiselust

Gerade wegen der drohenden Immobilität schlägt NMOSD vielen Betroffenen auf die Psyche. Genauso bei Matthias Fuchs: Auch wenn er noch immer damit kämpft, die Erkrankung zu akzeptieren, geht der Autofan weiterhin positiv durchs Leben: „Die Diagnose hat unser Leben komplett verändert. Aber nicht nur im Negativen. Unser Alltag ist überhaupt nicht traurig. Wir sind viel unterwegs gewesen und sind es immer noch. In den letzten Jahren haben wir die USA, Kanada, Hawaii, Afrika, Island und viele Destinationen in Europa bereist.“ Seit 2020 sind Matthias und Christine in Besitz eines Campervans, womit sie so oft wie möglich dem Alltagsstress entfliehen.

Frühzeitige Therapie entscheidend

Bis zur Antikörpertherapie hat es insgesamt sieben Jahre gedauert – was unter anderem daran lag, dass es bis zu diesem Zeitpunkt noch keine zugelassenen Medikamente für NMOSD gab. Das große Problem: die finanzielle Übernahme durch die Krankenkasse. Matthias Fuchs musste einen langen Weg über mehrere Instanzen gehen, bis die Krankenkasse schließlich einwilligte, die Kosten für eine sogenannte Off-Label-Therapie zu übernehmen. Für den Münchner ein großes Glück – auch weil die Diagnose nach kurzer Zeit



in einem frühen Stadium gestellt wurde, was grundsätzlich bei allen an NMOSD-Erkrankten für eine gute Prognose zentral ist.

Mit jedem Schub verschlimmert sich der Zustand.

Doch es braucht neben der frühzeitigen Diagnose auch eine konsequente Behandlung mit dem obersten Ziel, neue Schübe zu verhindern. Zusätzlich zur medikamentösen Therapie kommen sowohl bei einem akuten Erkrankungsschub als auch im täglichen Leben ebenso der Physio- und Ergotherapie eine besondere Bedeutung zu.

Ob NMOSD Matthias Fuchs als Mensch verändert hat, beantwortet der Münchner voller Überzeugung: „Absolut. Die eigene Situation zu überdenken, die Lebensperspektive zu ändern und Hilfe anderer anzunehmen kosteten zwar einiges an Anstrengung, kann aber wunderbare Möglichkeiten schaffen.“

STECKBRIEF NMOSD

Verlauf

meist schubförmig

Symptome

meist Sehstörungen und/oder Sensibilitätsstörungen bis hin zur Lähmung in Armen und Beinen

Beeinträchtigungen

Symptome bilden sich zum Teil nach Schub schlecht zurück; Verschlechterung nur durch Schub

Durchschnittliches Erkrankungsalter

39 Jahre

MRT

größere, zusammenhängende Entzündungsherde meist in Sehnerven und Rückenmark

Quelle: <https://www.dmsg.de/news/detailansicht/multiple-sklerose-und-neuromyelitis-optica-spektrum-erkrankung-aehnliche-symptome-aber-unterschiedliche-erkrankungen>; Zugriff: 23.01.2023



Angriff auf das zentrale Nervensystem

Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen (NMOSD, engl. Neuromyelitis optica spectrum disorders) sind seltene Erkrankungen, bei denen das körpereigene Immunsystem Sehnerven und Rückenmark angreift. Aufgrund ihres zunächst ähnlichen, schubweisen Verlaufs wird NMOSD oft mit einer Multiplen Sklerose (MS) verwechselt. Doch NMOSD-Schübe sind oft schwerwiegender und führen häufig zu irreparablen Schäden und Behinderungen.

In Deutschland leiden rund 1.500 bis 2.000 Menschen an einer NMOSD¹ – genauer gesagt unter plötzlichen Entzündungsschüben, die ihre Sehnerven und ihr Rückenmark angreifen. Frauen sind neunmal häufiger betroffen als Männer.²

können nach einem durchgemachten Schub schnell weitere folgen, denn die Schübe tauchen häufig in sogenannten Clustern auf. 90 Prozent aller Betroffenen erleben innerhalb von fünf Jahren nach dem ersten Schub weitere Schübe.⁴

Lebensqualität stark beeinträchtigt

Fast zwei Drittel der Menschen mit NMOSD verlieren innerhalb von drei Jahren erheblich an Sehkraft, was im weiteren Verlauf zur vollständigen Erblindung führen kann.^{5,6} Drei Viertel der Erkrankten leiden an chronischen Schmerzen, für 40 Prozent gehören Depressionen zum Alltag.⁷ Neben finanziellen Belastungen durch Behandlungskosten und Einschränkungen im Berufsleben klagen Betroffene zudem häufig über Blasen- und Darm-



© Shutterstock (HTWE)

Aquaporin-4-Immunglobulin-G-Autoantikörper (AQP4-IgG), wurde deutlich, dass es sich bei NMOSD um ein eigenständiges Krankheitsbild handelt.¹⁰ Bis zur Einführung des Tests auf AQP4-IgG war die Unterscheidung von NMOSD und MS eine diagnostische Herausforderung, zumal die Symptome, vor allem zu Beginn der Erkrankung, nur schwach ausgeprägt sein können¹¹ und die Beteiligung des zentralen Nervensystems auch zu einer MS passen könnte. Und so wird selbst heute noch in 41 Prozent der Fälle eine MS diagnostiziert, obwohl es sich eigentlich um eine NMOSD handelt.³ Für die Betroffenen hat das die Konsequenz, dass ihre NMOSD nicht behandelt wird und durch die MS-Therapie sogar verschlimmert werden kann.¹² Deshalb ist es entscheidend, dass die Behandelnden die Unterschiede der beiden Erkrankungen kennen.

Unterschiede: NMOSD und MS

Ein wichtiger Unterschied zwischen der Multiplen Sklerose und NMOSD ist das Erkrankungsalter: Eine NMOSD tritt vor allem um das 40. Lebensjahr herum auf – etwa elf Jahre später als MS.^{11, 13} Im zentralen Nervensystem sind zudem andere Zellen betroffen¹⁴, und während es bei NMOSD relativ häufig zu Entzündungen des Sehnervs und langstreckigen Rückenmarksentzündungen kommt, sind solche Befunde bei der MS ungewöhnlich.¹¹ Ein weiterer Unterschied ist, dass sich Menschen mit MS häufig wieder von Krankheitsschüben erholen, was bei NMOSD nur selten der Fall ist.¹⁵

Klarheit durch Antikörpertest

Der entscheidende Faktor bei der Unterscheidung von NMOSD und MS ist in den meisten Fällen ein Labortest: Während bei den

allermeisten NMOSD-Betroffenen Autoantikörper gegen das sogenannte Wasserkanalprotein Aquaporin-4 im Blutserum gefunden werden, sind diese bei einer MS nicht nachweisbar.¹⁶ Die Autoantikörper werden von speziellen weißen Blutkörperchen produziert, sogenannten Plasmablasten und Plasmazellen. Diese spielen eine zentrale Rolle bei der Entstehung der NMOSD und sind ein wichtiger Angriffspunkt bei der gezielten Behandlung.¹⁶

www.horizontherapeutics.de

Mit freundlicher Unterstützung der Horizon Therapeutics GmbH

Referenzen:

- Hemmer B et al. S2k-Leitlinie www.dgn.org/leitlinien (letzter Zugriff 25.01.2023).
- Wingerchuk DM et al. *Neurol.* 2015;85(2):177–89.
- Beekman J et al. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2019;6(4):e580.
- Wingerchuk DM et al. *Neurol.* 1999;53(5):1107–14.
- Cabre P et al. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2009;80:1162–4.
- Jiao Y et al. *Neurol.* 2013;81:1197–204.
- Ayzenberg I et al. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2021;8(3):e985.
- Eaneff S et al. *Mult Scler Relat Disord.* 2017;17:116–22.
- Huda S et al. *Clin Med (Lond).* 2019;19(2):169–76.
- Trebst J et al. *J Neurol.* 2014;261:1–16.
- Kim SM et al. *Ther Adv Neurol Disord.* 2017;10(7):265–89.
- Jarius S et al. *Clin Exp Immunol.* 2014;176:149–64.
- Hor JY et al. *Front Neurol.* 2020;11:501.
- Kawachi I, Lassmann H. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2017;88:137–45.
- Jarius S et al. *J Neuroinflamm.* 2012;9:14.
- Borisow N et al. *Front Neurol.* 2018;9(888):1–15.

„Wir sind davon überzeugt, dass Wissenschaft und Mitgefühl zusammen Leben verändern können.“

Sebastian Herzig, Geschäftsführer der Horizon Therapeutics GmbH

Zu den frühen Symptomen, mit denen sich Erkrankte erstmals bei einer Ärztin oder einem Arzt vorstellen, können plötzliche Taubheitsgefühle an Gliedmaßen gehören, ein Kribbeln im Körper, brennende Schmerzen im Rücken, Übelkeit, Inkontinenz, Geh- und Sehstörungen bis hin zu völliger Blindheit auf einem Auge oder sogar auf beiden Augen.³ Anders als bei einer MS sind die häufig wiederkehrenden Schübe bei einer NMOSD allerdings schwerer und verlaufen attackenartig: Mit jedem neuen Schub können sich Symptome plötzlich verschlechtern oder neue auftreten. Zudem

probleme sowie eine sexuelle Dysfunktion.^{3, 8} All diese Beschwerden beeinträchtigen die Lebensqualität deutlich. Und auch schwerste motorische Störungen mit Lähmungserscheinungen sind keine Seltenheit – in einigen Fällen sind sie so stark, dass ein Rollstuhl nötig wird.⁶ Wird die Erkrankung nicht erkannt oder behandelt, verstirbt jeder dritte Mensch mit NMOSD innerhalb von zehn Jahren.⁹

NMOSD oft mit MS verwechselt
Lange Zeit wurde NMOSD als Variante der Multiplen Sklerose betrachtet. Erst 2004, mit der Entdeckung der sogenannten

ENGAGEMENT BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN

Um auf Krankheiten wie NMOSD aufmerksam zu machen, engagiere sich sein Unternehmen stark im Bereich der seltenen Erkrankungen, sagt der Geschäftsführer des Pharmaunternehmens Horizon Therapeutics, Sebastian Herzig. „Wir wollen dazu beitragen, das Leben von Betroffenen, ihren Familien und ihrem sozialen Umfeld ein Stück weit zu verbessern.“ Dafür hat Horizon unter anderem das Programm #RAREis ins Leben gerufen, mit dem zum Beispiel durch Spendengelder Patientenorganisationen auf der ganzen Welt unterstützt werden. Horizon Therapeutics richtet seinen Fokus auf die wichtigsten Bedürfnisse von Menschen, die an seltenen Autoimmun- und schweren Entzündungskrankheiten leiden. „Mit wissenschaftlichen Fachkenntnissen und unternehmerischem Mut entwickeln wir klinisch relevante Therapien, die den Betroffenen helfen.“

Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) in Deutschland

Die Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) sind zentrale, qualifizierte Anlaufstellen für Patientinnen und Patienten mit bekannter Diagnose einer Seltenen Erkrankung. Zum anderen können sich auch Menschen mit unklarer Diagnose zur weiteren Abklärung vorstellen. In den aktuell bundesweit 37 ZSE schließen sich spezialisiertes medizinisches Fachpersonal und Wissenschaftlerteams verschiedener Fachrichtungen zusammen, um Betroffenen zu einer präzisen Diagnose, maßgeschneiderten Therapie sowie umfassenden Betreuung zu verhelfen.

1 Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE)

Charité – Universitätsmedizin Berlin
<http://bcse.charite.de>

2 Care for Rare Center im Dr. von Haunerschen Kinderspital (CRC Hauner)

LMU Klinikum München
www.klinikum.uni-muenchen.de/Kinderklinik-und-Kinderpoliklinik-im-Dr-von-Haunerschen-Kinderspital/de/zentren/Care_for_Rare-Center_CRC_Hauner_/index.html

3 Centrum für seltene Erkrankungen Münster (Kinder)

Universitätsklinikum Münster
www.ukm.de/zentren/seltene-erkrankungen

4 Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER)

Ruhr-Universität Bochum, Universität Witten/Herdecke
www.centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de

5 Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)

Universitätsklinikum Essen
www.ezse.de

6 Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE)

Universitätsklinikum Frankfurt
www.kgu.de/einrichtungen/zentren/frankfurter-referenzzentrum-fuer-seltene-erkrankungen-frzse

7 Freiburger Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)

Universitätsklinikum Freiburg
www.uniklinik-freiburg.de/fzse.html

8 Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, Hamburg

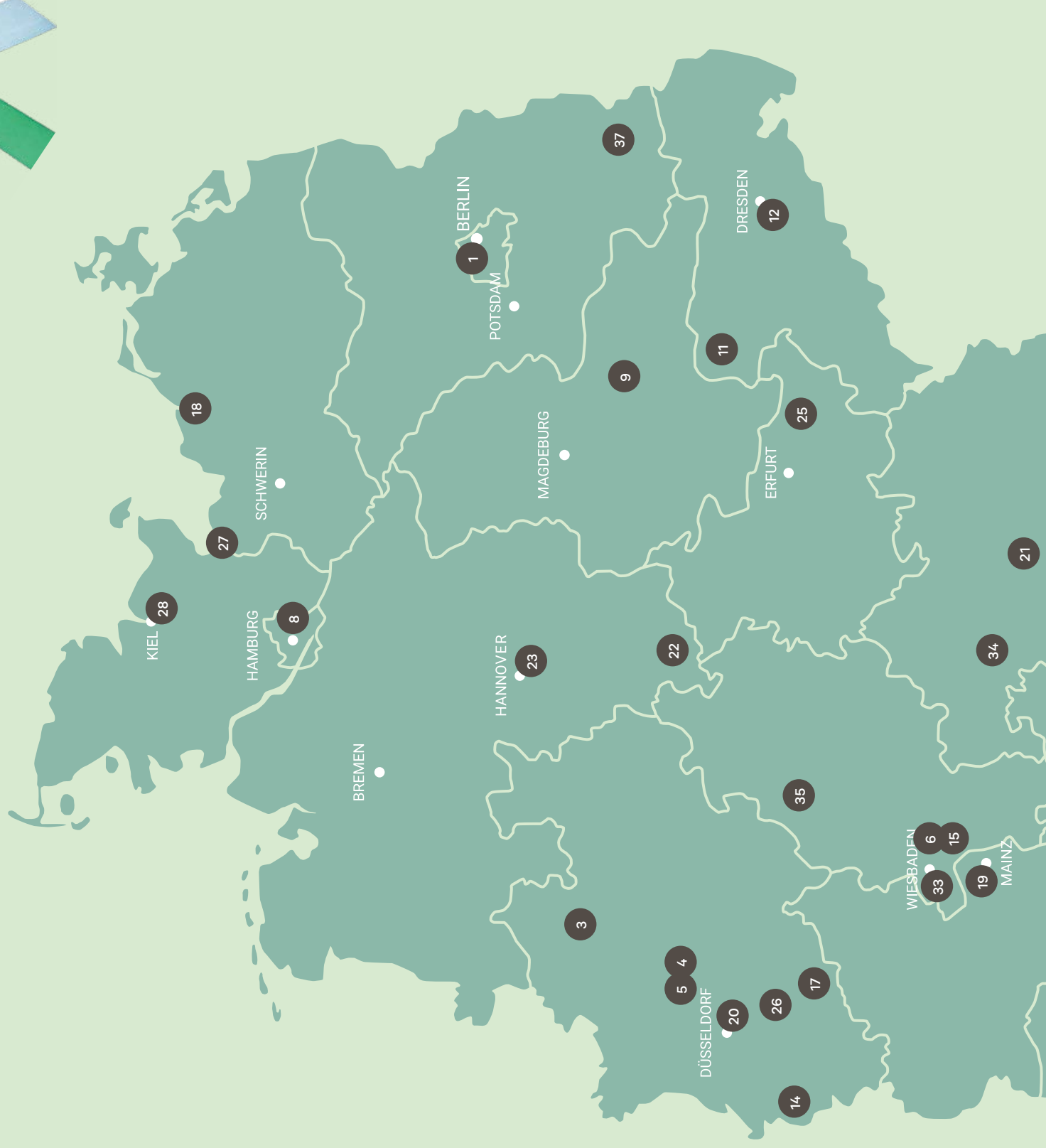
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
www.uke.de/kliniken-institute/zentren/martin-zeitz-centrum/index.html

9 Mitteldeutsches Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE)

Kooperationsverbund der Uniklinik Halle und Magdeburg sowie des Städtischen Klinikums Dessau
www.mkse.ovgu.de

10 Münchener Zentrum für Seltene Erkrankungen (Erwachsene)

LMU-Klinikum, München
www.klinikum.uni-muenchen.de/Muenchener-Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen/de/index.html



- 11

Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig
Universitätsklinikum Leipzig
www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/uzsel
- 12

UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen Dresden (USE)
Universitätsklinikum Dresden
www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetscentren/uzse
- 13

Zentrum für Seltene Erkrankungen (TUM)
Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München (TUM)
www.mri.tum.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 14

Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)
Uniklinik RWTH Aachen
www.ukaachen.de/kliniken-institute/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-aachen-zsea/das-zentrum
- 15

Zentrum für Seltene Erkrankungen am Clementine Kinderhospital
Frankfurt am Main
www.clementine-kinderhospital.de/medizin-pflege/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 16

Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitäts-klinikum des Saarlandes
Universität des Saarlandes, Saarbrücken
www.uniklinikum-saarland.de/de/einrichtungen/kliniken_institute/zentrum_fuer_seltene_erkrankungen/
- 17

Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB)
Universitätsklinikum Bonn
www.zseb.ukbonn.de
- 18

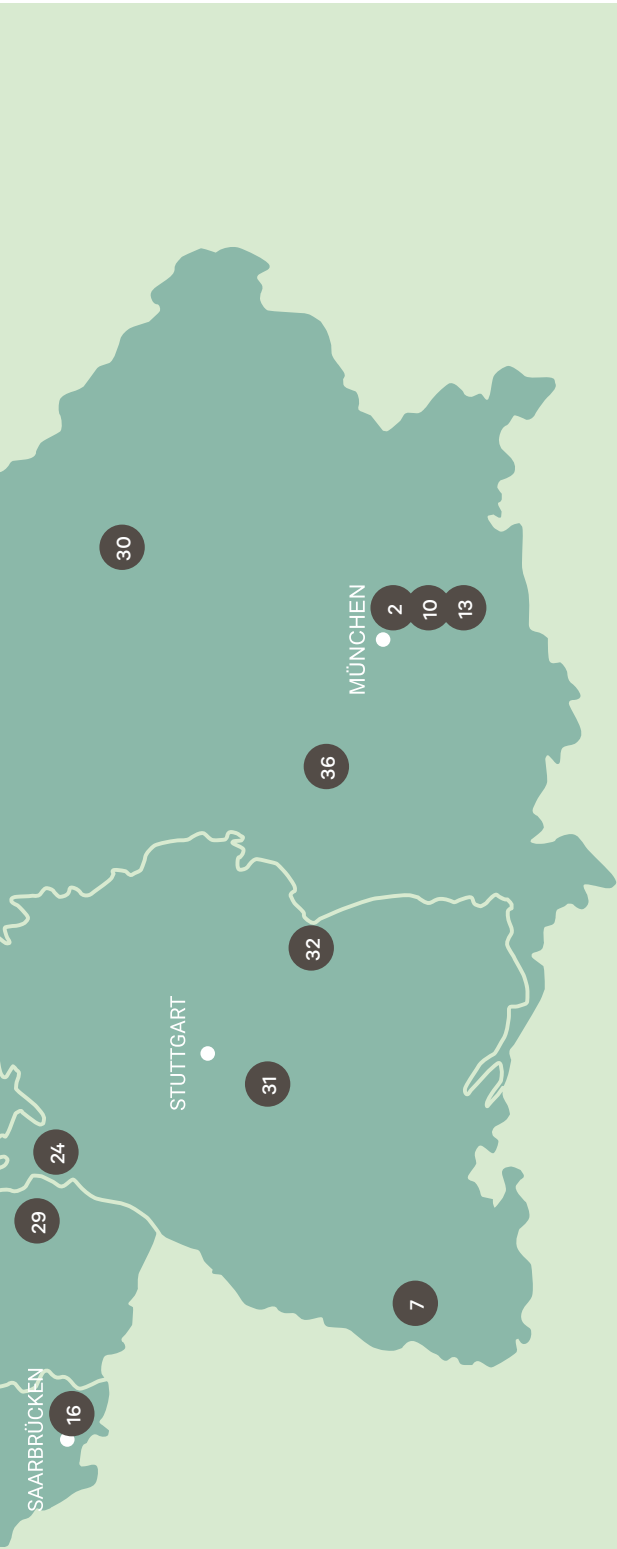
Zentrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik Rostock
Universitätsmedizin Rostock
<https://selten.med.uni-rostock.de>
- 19

Zentrum für Seltene Erkrankungen des Nervensystems (ZSEN) Mainz
Universitätsmedizin Mainz
www.unimedizin-mainz.de/zsen/startseite/willkommen.html
- 20

Zentrum für Seltene Erkrankungen
Universitätsklinikum Düsseldorf
www.uniklinik-duesseldorf.de/patienten-besucher/klinikeninstitutezentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 21

Zentrum für Seltene Erkrankungen
Universitätsklinikum Erlangen
www.zseer.uk-erlangen.de
- 22

Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG)
Universitätsmedizin Göttingen
<https://zseg.umg.eu>



- 23

Zentrum für Seltene Erkrankungen Hannover
Medizinische Hochschule Hannover
www.mhh.de/interdisziplinaere-zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 24

Zentrum für Seltene Erkrankungen Heidelberg
Universitätsklinikum Heidelberg
www.klinikum.uni-heidelberg.de/interdisziplinaere-zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 25

Zentrum für Seltene Erkrankungen Jena
Universitätsklinikum Jena
www.uniklinikum-jena.de/zse
- 26

Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln
Uniklinik Köln
www.uk-koeln.de/kliniken-institute-und-zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 27

Zentrum für Seltene Erkrankungen Lübeck (ZSE)
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein – Campus Lübeck
www.uksh.de/zse-luebeck
- 28

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel (ZSE)
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein – Campus Kiel
www.uksh.de/zse-kiel
- 29

Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim
Universitätsmedizin Mannheim
www.unm.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 30

Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg (ZSER)
Universitätsklinikum Regensburg
www.ukr.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 31

Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen
Universitätsklinikum Tübingen
www.medin.uni-tuebingen.de/de/kontakt/zuweiser/zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen
- 32

Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm (ZSE)
Universitätsmedizin Ulm
www.uniklinik-ulm.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen.html
- 33

Zentrum für Seltene Erkrankungen Wiesbaden
Horst Schmidt Kliniken, Wiesbaden
www.helios-gesundheit.de/kliniken/wiesbaden-hsk/unser-angebot/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen/unser-team
- 34

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Würzburg – Referenzzentrum Nordbayern
Universitätsklinikum Würzburg
www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/startseite
- 35

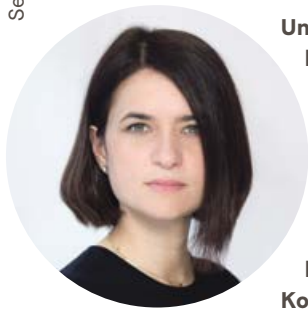
Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE)
Universitätsklinikum Gießen – Marburg
www.ukgm.de/lugm_2/deu/umr_zuk/27241.html
- 36

Augsburger Zentrum für Seltene Erkrankungen (AZeSE)
Universitätsklinikums Augsburg
www.uk-augsburg.de/zentren/azese-seltene-erkrankungen/ueberblick
- 37

Zentrum für Seltene und Ungeklärte Erkrankungen des Carl-Thiem-Klinikums Cottbus
Carl-Thiem-Klinikum Cottbus gGmbH
www.ctk.de/info.php?object=contact&id_object=62&tab=ueber-uns

„Es gilt, Verzögerungen bei der Diagnose zu vermeiden“

CLUSTERKOPFSCHMERZ | IM GESPRÄCH MIT NADINE EFFERT



Unerträglich schmerzhaft: So beschreiben Betroffene den Clusterkopfschmerz. Prof. Dr. med. Dagny Holle-Lee, Leiterin des Westdeutschen Kopfschmerzentrums des Universitätsklinikums Essen (AÖR), erklärt, warum diese seltene Kopfschmerzart oft fehldiagnostiziert und daher nicht adäquat behandelt wird und was das Ziel einer laufenden Studie der Charité – Universitätsmedizin Berlin ist.

In Deutschland sind laut Angaben der Deutschen Migräne- und Kopfschmerzgesellschaft etwa 80.000 Menschen vom Clusterkopfschmerz betroffen. Was unterscheidet ihn zum Beispiel von Migräne? Im Gegensatz zur Migräne tritt der Schmerz immer streng einseitig auf, häufig hinter dem Auge. Die Dauer der Attacken ist kürzer und liegt bei 15 bis 180 Minuten. Der Schmerz kann mehrfach am Tag in Erscheinung treten. Während der Attacken kommt es auf der Kopfschmerzseite zu sogenannten trigemino-autonomen Symptomen wie Augentränen oder Naselaufen.

Bei wem treten Clusterkopfschmerzen vorwiegend auf? Und warum? Der Anteil der Männer überwiegt, auch wenn nicht so stark wie einst

angenommen. Eine genetische Veranlagung spielt sicherlich eine Rolle. Die genauen Ursachen sind jedoch noch ungeklärt, wobei eine Funktionsstörung des Hypothalamus eine Rolle spielt. Dieses Hirnareal gilt als Schaltzentrale für alle zyklischen Abläufe im Körper, wie etwa dem Schlaf-Wach-Rhythmus. Dies erklärt das episodische Auftreten des Clusterkopfschmerzes in sogenannten „bouts“: Betroffene haben über Wochen oder Monate Schmerzattacken, dann aber auch über längere Zeiträume gar keine.

Die psychische Belastung ist bestimmt enorm ... Ja, schließlich gehört der Clusterkopfschmerz zu den stärksten möglichen Schmerzzuständen, und es können mehrere Attacken pro Tag oder Nacht auftreten. Für Betroffene bedeutet dies einen immensen Leidensdruck. Während einer Schmerzepisode sind viele kaum arbeitsfähig, auf lange Sicht können Erwerbsunfähigkeit und Depressionen die Folge sein, wenn der Clusterkopfschmerz nicht richtig behandelt wird.

Warum wird der Clusterkopfschmerz – trotz der Heftigkeit der Schmerzen – häufig nicht diagnostiziert? Leider kennen noch zu wenige Ärzte die Diagnose. Oder Betroffene suchen gar keine Praxis auf, weil die Schmerzepisode schon wieder abgeklungen ist. Oft wird der Clusterkopfschmerz – vor allem bei Frauen – mit Migräne verwechselt. Es kann bis zu zehn Jahre dauern, bis die richtige Diagnose gestellt wird.

Viele Betroffene diagnostizieren mittlerweile die Erkrankung durch Informationen im Internet selbst.

Was können Betroffene tun? In der Therapie der Attacken können 100-prozentiger Sauerstoff über eine spezielle Gesichtsmaske und Migränemittel, sogenannte Triptane in Form von Nasensprays oder unter die Haut gespritzt, eingesetzt werden. Darüber hinaus lässt sich eine Clusterepisode oft mit Cortison, über einen Zeitraum von maximal 17 Tagen verabreicht, unterbrechen. Falls dieses allein nicht hilft, können verschiedene vorbeugende Wirkstoffe die Attacken unterdrücken – zum Beispiel sogenannte Calciumantagonisten, die auch zur Behandlung von Bluthochdruck eingesetzt werden.

Enorm von einer Prophylaxe profitieren würden auch Menschen mit chronischem Clusterkopfschmerz. Dabei steht der bei einigen Kopfschmerzarten wichtige Botenstoff CGRP und dessen Blockierung im Fokus ... Richtig, vor ein paar Jahren gab es bereits Studien, die untersucht haben, ob CGRP-Antikörper auch beim Clusterkopfschmerz wirken können. Eine davon führte zur Zulassung des Präparats Galcanezumab, allerdings nur in den USA. Der Europäischen Arzneimittel-Agentur EMA genügte die Datenlage zur Wirksamkeit des Antikörpers nicht. Das soll nun die von der Charité in Berlin initiierte klinische, placebokontrollierte „CHERUBO1“-Studie ändern, an der Patientinnen und Patienten mit chronischem Clusterkopfschmerz teilnehmen können. Es wäre wünschenswert, wenn zukünftig CGRP-Antikörper auch Cluster-Betroffenen in Deutschland zur Verfügung stehen würden. □

„Heute kann ich mit dem Clusterkopfschmerz leben“

PATIENT STORY | VON NADINE EFFERT



Andrea Sommer-Fackler, 54, leidet unter chronischem Clusterkopfschmerz und leitet die regionale Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppe (CSG) Allgäu für Betroffene und deren Angehörige.

Andrea Sommer-Fackler erinnert sich noch sehr gut an ihre erste Attacke. „Ich hatte so extreme Schmerzen, dass meine Eltern mich in die Notaufnahme brachten. Ernst genommen wurde ich allerdings nicht. Das läge nur an der hormonellen Umstellung, hieß es.“ Damals war sie 15 Jahre alt – die Diagnose Clusterkopfschmerz folgte erst mit Anfang 40 im Klinikum Großhadern. „Ich

hatte alle ein bis zwei Jahre über mehrere Wochen Attacken und viele Arztbesuche hinter mir. Der Hausarzt verschrieb Migräne-Mittel, der HNO-Arzt entfernte kleine Knöchelchen hinter dem Ohr, ein Kieferchirurg alle 34 Zähne. Doch die Schmerzattacken tauchten wieder auf. Die psychische Belastung war in dieser Zeit enorm.“

Besserung bedingt Wissen

Endlich zu wissen, was hinter ihren Schmerzen, die bei ihr vom rechten Hinterkopf aus bis ins rechte Auge ziehen und bis zu drei Stunden andauern, steckt, war eine riesige Erleichterung – genauso wie das Wissen, dass es Therapien für diese seltene, nicht heilbare Kopfschmerzart gibt. „Bei Attacken helfen mir Sauerstoff zum Inhalieren und Schmerzmittel-Injektionen. Zudem gibt es ein Prophylaxe-Medikament, durch

welches zwar nicht die Schmerzintensität, jedoch die Häufigkeit der täglichen Attacken abnimmt.“ Auch wenn die Krankheit ihren Alltag sehr bestimmt – berufsfähig ist sie seit Jahren nicht mehr –, kann sie mit ihr leben. „Ich weiß jetzt einfach, wie ich mit ihr umzugehen habe“, sagt Andrea Sommer-Fackler zuversichtlich und rät anderen Betroffenen, sich frühzeitig an eines der 15 zertifizierten Clusterkopfschmerz-Kompetenzzentren oder an eine Facharztpraxis zu wenden. □

MEHR INFORMATIONEN

Ärzte-Liste und mehr Informationen zum Thema unter www.clusterkopf.de (Hotline gebührenfrei 0800 111 444 888) oder www.dmkg.de

Clusterkopfschmerz

„Schmerzen wie glühende Nägel im Auge“



Leiden Sie oder Bekannte unter folgenden Symptomen?

- 1 Heftigste einseitige Kopfschmerzen
- 2 Unruhe und Bewegungsdrang während der Attacke
- 3 Attacken-Dauer von 15 Minuten bis 3 Stunden
- 4 mindestens ein Begleitsymptom (einseitig)
 - ▶ tränendes Auge
 - ▶ laufende Nase
 - ▶ hängendes Augenlid



Brauchen Sie Hilfe und Unterstützung?
Unter www.kopfschmerz-kompass.de finden Sie
Informationen rund um Kopfschmerzerkrankungen
und Experten in Ihrer Nähe.

 **HORMOSAN**



Diese Bluterkrankung geht auf die Psyche

THALASSÄMIE | VON TOBIAS LEMSER

Stella Pelteki, 32, leidet an Thalassämie, einer seltenen Bluterkrankung, bei der zu wenige rote Blutkörperchen gebildet werden. Sie schildert, wie sich dieser Gendefekt auswirkt, welche Therapie helfen würde und wie die Patientenorganisation Degetha & Friends Betroffene unterstützt.

Frau Pelteki, wann und wodurch wurde die Erkrankung diagnostiziert? Als ich drei Jahre alt war. Bei vielen betroffenen Kindern ist es jedoch weitaus früher. Eigentlich hatte ich keine Beschwerden, allerdings war ich immer sehr blass. Schließlich wurden bei einer Untersuchung auffällige Blutwerte festgestellt, die recht schnell zu dieser Diagnose führten.

Wie wirkt sich die Thalassämie auf Ihr Leben aus? Durch den damit verbundenen Sauerstoffmangel muss ich in Abständen von zwei bis drei Wochen zur Bluttransfusion ins Krankenhaus. Hinzu kommen bis zu zwölf Routineuntersuchungen pro Jahr. Vor einer Transfusion fühle ich mich oft ziemlich schwach. Viele Betroffene sind zudem häufig müde, lustlos und haben

keinen Appetit. Das Hauptproblem der Transfusionen ist, dass sich dadurch Eisen an den Organen festsetzt und diese zu einem Organversagen führen kann, weshalb ich täglich Medikamente einnehmen muss.

Welche Therapien stehen zur Verfügung? Neben der Stammzelltransplantation, die jedoch einige Nebenwirkungen hat, gibt es aktuell nur eine in den USA zugelassene Gentherapie, die voraussichtlich mehrere Millionen Euro kosten wird. Es wird zum Glück weiter auf diesem Gebiet geforscht, sodass Betroffene in Zukunft hoffentlich von lebenserhaltenden Therapien profitieren können. Denn die Lebenserwartung liegt derzeit bei lediglich 45 bis 55 Jahren.

Eine Situation, die auf die Psyche schlägt ... Gibt es weitere Auslöser, die Betroffenen zu schaffen machen? Sie haben auf dem Arbeitsmarkt kaum eine Chance. Zudem sind Kündigungen aufgrund von Fehlzeiten nicht selten, genauso wie Diskriminierung und Ungleichbehandlung. Nicht nur die Partnerwahl ist schwierig, auch wird bei vielen der soziale Kreis durch Intoleranz und Verständnislosigkeit immer

kleiner. Depressionen, Einsamkeit und Ängste sind dann die Folge.

Worauf setzt die Patientenorganisation für Thalassämie und seltene Erkrankungen Degetha & Friends ihren Fokus? Auf die mentale Gesundheit. Wir haben das Ziel, die Patientenkompetenz zu steigern, etwa indem wir Workshops, Resilienz-Trainings und Coachings anbieten und Infos über die neuesten Therapien bereitstellen. Auch ist es unser Anliegen, ein Netzwerk zu fördern, das Kliniken, Vereine, Organisationen und Forschungseinrichtungen sowie Betroffene und Familienmitglieder vereint und in Kontakt bringt. □

MEHR INFORMATIONEN

DEGETHA & FRIENDS ist Ansprechpartner für alle Betroffenen einer seltenen Erkrankung. Als Patientenorganisation für Thalassämie und alle seltenen Erkrankungen verfolgt DEGETHA das Ziel, die psychische Gesundheit aller Betroffenen durch mehr Resilienz (psychische Widerstandsfähigkeit) zu stärken. www.degetha.org

Huntington-Krankheit – selten, aber nicht ohne!

Die Huntington-Krankheit (HK) gehört mit circa 10.000 Erkrankten in Deutschland zu den seltenen Erkrankungen. Gleichwohl ist sie eine der häufigsten autosomal-dominanten neurodegenerativen Erkrankungen. Das heißt, sie wird durch ein verändertes Gen verursacht und mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent an die Nachkommen weitergegeben.

In der Regel bricht die Krankheit zwischen dem 35. und dem 50. Lebensjahr aus. Sie kann aber auch schon in der frühen Kindheit oder erst im hohen Alter beginnen. Zahlreiche körperliche zum Beispiel ruckartige, nicht kontrollierbare Bewegungen, Sprech- und Schluckprobleme und psychische Störungen wie Persönlichkeitsveränderungen, Reizbarkeit, Depression belasten alle Beteiligten. Hinzu kommen kognitive Störungen. Der Krankheitsverlauf erstreckt sich über mehrere Jahrzehnte, in denen sich die Symptome verändern. In der Folge kommt es oft zu sozialem Rückzug.

Leben mit der HK

Mit der HK zu leben ist eine große Herausforderung für die ganze Familie. Die Kinder sorgen sich, das veränderte Gen geerbt zu haben. Die Fragen nach ihrem beruflichen Werdegang und nach eigenen Kindern sind ein ständiger Begleiter auf ihrem Lebensweg. Angehörige kümmern sich rund um die Uhr um ihre Kranken und kommen häufig an ihre psychischen, physischen und an ihre finanziellen Grenzen. Die HK stellt ein großes Verarmungsrisiko dar. Aktivitäten, wie ein gemeinsamer Urlaub oder zusammen ins Kino zu gehen, sind schwer zu planen. Immer noch werden HK-Erkrankte in der Öffentlichkeit als betrunken angesehen und werden deshalb gemieden. Das Zusammenleben in allen gesellschaftlichen Bereichen wird schwieriger und beeinträchtigt die Lebensqualität der Familien.

Die Suche nach einer guten medizinischen Versorgung ist kompliziert. Nicht überall gibt es Behandlungszentren wie die des Europäischen Huntington-Netzwerkes (www.euro-hd.net), die sich mit der HK auskennen. Noch schwieriger ist die Suche nach niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten sowie therapeutischem Fachpersonal, die die HK angemessen behandeln können.



Enorme Herausforderungen

Sollte der Tag kommen, an dem Kranke nicht mehr zu Hause gepflegt werden können, beginnt die mühevolle Suche nach einer Pflegeeinrichtung, die sich zutraut, HK-Betroffene zu versorgen. Davon gibt es leider viel zu wenige.

Die fehlende Kenntnis über die HK in Behörden sowie bei den Kranken- und Pflegekassen erschwert den Zugang zur Versorgung und

bringt die Angehörigen an den Rand der Verzweiflung. Anträge werden oft erst nach einem Widerspruch bewilligt. Der Weg durch die Instanzen ist mühevoll für Menschen mit der HK und ihre Angehörigen.

www.dhh-ev.de

MEHR INFORMATIONEN

Die Deutsche Huntington-Hilfe e. V. ist die bundesweite Selbsthilfeorganisation sowie Patientenvertretung für die HK-Familien. Wollen Sie mehr erfahren, dann besuchen Sie uns im Internet unter www.dhh-ev.de.





„Ziel ist die bestmögliche Krankheitskontrolle“

MYASTHENIA GRAVIS | IM GESPRÄCH MIT NADINE EFFERT

Die Myasthenia gravis führt zu einer belastungsabhängigen Muskelschwäche. Über Ursachen, klassische Symptome und moderne Behandlungsoptionen berichtet Univ.-Prof. Prof. h.c. Dr. med. Dr. h.c. Heinz Wiendl, Direktor Klinik für Neurologie mit Institut für Translationale Neurologie, Universitätsklinikum Münster.

Was steckt hinter der Myasthenia gravis? Es handelt sich dabei um eine erworbene Autoimmunerkrankung, bei der die Reizübertragung vom Nerv auf die quergestreiften Muskeln gestört ist. Ursache ist eine fehlgesteuerte Immunreaktion. Es kommt zur Bildung von Antikörpern, vor allem gegen sogenannte Acetylcholin-Rezeptoren, die an der postsynaptischen Membran der neuromuskulären Endplatte sitzen. Eine Rolle spielt die hinter dem Brustbein sitzende Thymusdrüse als wichtiges Organ bei der Entwicklung des Immunsystems im

Kindesalter. Im Erwachsenenalter bildet sich die Drüse zurück. Bei den meisten Betroffenen ist der Thymus verändert oder in seltenen Fällen von einem Tumor befallen. Frauen erkranken bereits ab dem 20. Lebensjahr (und oft auch schwerer) an Myasthenia gravis – Männer am häufigsten im vierten Lebensjahrzehnt.

Wie macht sich die Erkrankung bemerkbar? Typisch ist, dass die Muskelschwäche nach Belastung auftritt oder sich verstärkt und abends ausgeprägter ist als morgens. Erste Anzeichen können im Bereich der Augen sein: Sehstörungen in Form von Doppelbildern, schwere Augenlider. Weiter können auch die Kau- und Rachenmuskulatur sowie die Muskulatur der Extremitäten betroffen sein. Letztlich kann sogar die Atemmuskulatur beeinträchtigt sein, sodass die betroffene Person intensivmedizinisch behandelt werden muss. Dies nennt man „Myasthene Krise“.

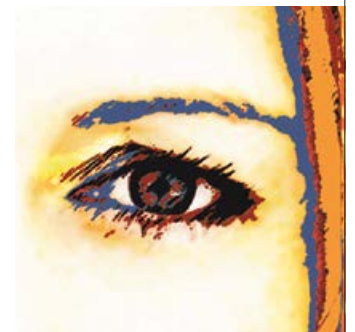
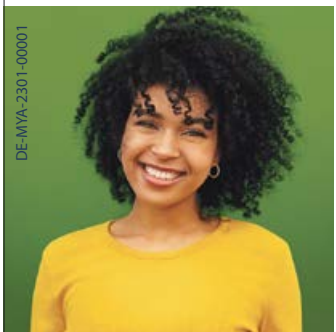
Was macht die Krankheit zu einer Herausforderung? Zum einen, dass ihr Verlauf nicht vorhersehbar ist und dass sie sich sehr heterogen manifestiert und verläuft. Zum anderen, dass die Beschwerden individuell sehr unterschiedlich ausfallen. Folglich wandern Betroffene meist von einem Arzt zum nächsten, sodass oft Jahre vergehen können, bis eine Diagnose – etwa mittels Untersuchung des Bluts auf Antikörper – erfolgt.

Ziel der Therapie sind die bestmögliche Krankheitskontrolle und eine Symptommfreiheit. Wie gelingt das? Während Cortison, Immunsuppressiva und B-Zell-gerichtete Antikörper die Angriffe des Immunsystems dämpfen, wirken sogenannte Cholinesterasehemmer symptomatisch, indem sie den Abbau des Botenstoffs Acetylcholin hemmen, wodurch die Nervenimpulse verstärkt werden. Die Entfernung des Thymus führt häufig zu einem milderem, besser kontrollierbaren Verlauf, da nach der OP weniger Medikamente verabreicht werden müssen. Heutzutage kann eine Myasthenie in vielen Fällen gut behandelt werden und können Betroffene ein weitgehend normales Leben führen. Eine Reihe neuer Medikamente ist seit Kurzem verfügbar – und in der Entwicklung: Sogenannte FcRn-Inhibitoren und Hemmer des Komplementsystems wirken schneller und spezifischer auf die immunologischen Treiber der Erkrankung. □

Anzeige



Die Spezialisten für
seltene Erkrankungen
sind oft die Betroffenen selbst –
von ihnen zu lernen
ist für uns der erste Schritt
zur **Lösung**



Wir lassen Sie in der Myasthenia gravis nicht allein!

 **HORMOSAN**

Wenn die Haut plötzlich anschwillt

HEREDITÄRES ANGIOÖDEM | VON MARK KRÜGER

Plötzliche Schwellungen im Gesicht, im Hals, an den Gliedmaßen oder kolikartige Bauchkrämpfe? Diese Symptome werden oft mit Lebensmittelunverträglichkeiten, Allergien oder Blinddarmentzündungen in Verbindung gebracht. Es kann sich aber auch um das Hereditäre Angioödem handeln. Das Gute: Steht die Diagnose, kann diese seltene Erkrankung sehr gut behandelt werden.

In Deutschland leben schätzungsweise etwa 1.600 Menschen mit einem diagnostizierten Hereditären Angioödem, kurz HAE. Diese chronische genetische Erkrankung ist gekennzeichnet durch wiederkehrende, attackenartige oder in Schüben auftretende Schwellungen der Haut und der Schleimhäute verschiedener Körperteile und Organe. Verursacht werden die sogenannten Ödeme durch Austritt von Blutplasma ins Gewebe. Verantwortlich hierfür ist eine

Überproduktion des Gewebshormons Bradykinin, welches die Blutgefäße durchlässiger macht.

Symptomen nachgehen

Charakteristisch ist, dass die Schwellungen sich meistens über einen Zeitraum von zwölf bis 36 Stunden entwickeln und unbehandelt meist innerhalb von zwei bis fünf Tagen wieder abklingen. Besonders häufig betroffen sind Bereiche wie Gesicht, Hände, Arme, Füße und Beine sowie der Magen-Darm-Trakt. Sind zum Beispiel die Schleimhäute im Magen-Darm-Trakt

HAE wird durch eine angeborene Genveränderung auf Chromosom 11 verursacht.

betroffen, kann das Bauchschmerzen, kolikartige Krämpfe, Erbrechen und Durchfall auslösen. Alle Symptome, die ins Diagnoseraster vieler anderer Krankheiten fallen, weswegen in der Regel Jahre vergehen, bis HAE mithilfe eines einfachen Bluttests festgestellt wird. Wichtig ist, sich bei unklarer Diagnose rechtzeitig an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen oder ein HAE-Zentrum überweisen zu lassen.

Medikamentöses Management

Dort wird HAE idealerweise nach der „Internationalen Leitlinie zum Management des Hereditären Angioödems 2021“ gemanagt – mit dem Ziel totaler Kontrolle der Krankheit bis hin zur Attackenfreiheit. Möglich ist dies aktuell mit Prophylaxe Medikamenten, die verschiedene Wirkstoffe enthalten. Diese unterscheiden sich in der Art der Anwendung und den Abständen der Verabreichung. Da es trotz Prophylaxe dennoch sein kann, dass plötzlich eine Attacke auftritt, sollten Menschen mit HAE zusätzlich immer eine ausreichende Menge Akutmedikamente mit sich führen. Mit dem richtigen medikamentösen Management steht den vielen HAE-Betroffenen auf dem Weg zurück in ein nahezu normales Leben nichts im Weg. □

SCHON GEWUSST?

Seit 2021 gibt es „HAE-TrackR“. Die kostenfreie App beinhaltet ein benutzerfreundliches elektronisches Tagebuch, das entwickelt wurde, um HAE-Behandlungen (vorbeugend und nach Bedarf), HAE-Attacken und die Auswirkungen von HAE auf das Leben der Betroffenen und ihrer Angehörigen aufzuzeichnen. Die App beinhaltet auch eine Erinnerungsfunktion für die Medikamenteneinnahme. www.haetrackr.org

Anzeige



HAELLO
zum Leben!

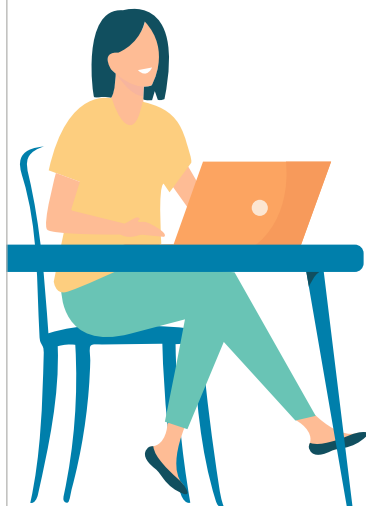
Allergie? Darmerkrankung? Insektenstich?

Plötzliche Schwellungen im Gesicht, im Hals, an den Gliedmaßen und Bauchschmerzattacken können die seltene Erkrankung Hereditäres Angioödem (HAE) sein.

Du weiß nicht, ob du HAE hast? Du hast schon eine Diagnose und fragst dich, wie es jetzt weitergeht? Informiere dich bei der Patienteninitiative „HAello zum Leben“!

Dort findest du

- hilfreiche Tipps für ein gutes Leben mit HAE
- Patienten-Insights
- Anlaufstellen
- und vieles mehr



Sag wieder „HAello“ zum Leben!

HAello, Franziska!

Franziska von Werder lebt seit ihrem 14. Lebensjahr mit HAE. Trotz der Erkrankung hat die 27-Jährige ihr Leben fest im Griff und ist voller Tatendrang.

Im Video-Interview erzählt sie, wie sie mit HAE umgeht und warum sie die Initiative „HAello zum Leben“ wichtig findet.

Schau doch mal rein!



HAello zum Leben – eine Initiative der BioCryst Pharma Deutschland GmbH

Weitere Informationen unter www.haellozumleben.de sowie auf Facebook und Instagram @haellozumleben

In der Europäischen Union (EU) gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als **5 von 10.000** Menschen von ihr betroffen sind.



4 Millionen

Menschen leben Schätzungen zufolge mit einer seltenen Erkrankung allein in Deutschland. In der gesamten EU geht man von 30 Millionen Menschen aus.



Da es mehr als **8.000** unterschiedliche seltene Erkrankungen gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen hoch.

Etwa 80 Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt oder mitbedingt, selten sind sie heilbar.



Zur frühzeitigen Diagnostik gibt es ein **Neugeborenen-Screening**, mit dem 16 Zielerkrankungen frühzeitig erkannt werden können, von denen die meisten selten sind.



6 Monate

1938



57 Jahre

heute

Menschen mit Mukoviszidose werden mittlerweile 57 Jahre alt. 1938 betrug die durchschnittliche Lebenserwartung gerade einmal sechs Monate.



Fünf Jahre

vergehen im Schnitt bis zur richtigen Diagnose.

KOMMENTAR

Gemeinsam für die Seltenen

Die Diagnose einer seltenen Erkrankung kommt dem Auffinden einer Nadel im Heuhaufen gleich. Fehlende oder falsche Diagnosen stellen für die Betroffenen große Hürden bei der gesundheitlichen Versorgung dar. Dabei können medizinische Maßnahmen die Lebensqualität der Patientinnen und Patienten verbessern und auch die Lebenserwartung steigern. Und wie wir wissen, gibt es von ihnen Millionen. Jedwedes Engagement für mehr Awareness der Gesundheitspolitik für die „Waisen



Nadine Effert
Chefredakteurin

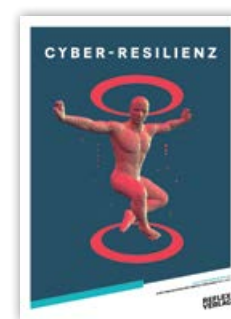
der Medizin“ ist daher Gold wert. Versorgungsstrukturen müssen einen schnelleren Zugang zu modernen diagnostischen Verfahren ermöglichen und eine qualitativ hochwertige medizinische Versorgung sicherstellen. Die Einrichtung der Zentren für Seltene Erkrankungen und deren Zertifizierung sind ein wichtiger Schritt in die richtige Richtung. Mehr Forschung, verlässliche Informationen sowie Verständnis für die betroffenen Personen – all das ist aber weiterhin dringend nötig!

IMPRESSUM

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

Diese Publikation des Reflex Verlages erscheint am 18. Februar 2023 im Magazin DER SPIEGEL. Der Reflex Verlag und das Magazin DER SPIEGEL sind rechtlich getrennt und redaktionell unabhängig voneinander. Inhalte von Werbebeiträgen wie Unternehmens- und Produktporträts, Interviews, Advertorials, Anzeigen sowie Gastbeiträgen und Fokusinterviews geben die Meinung der beteiligten Unternehmen beziehungsweise Personen wieder. Die Redaktion ist für die Richtigkeit der Beiträge nicht verantwortlich. Die rechtliche Haftung liegt bei den jeweiligen Unternehmen.

UNSERE NÄCHSTE AUSGABE



Cyber-Resilienz

Vor dem Hintergrund aktueller Ereignisse klärt die Publikation „Cyber-Resilienz“ über zielführende Technologien, Lösungen und Dienstleistungen auf. Mit diesen können staatliche Stellen ihre IT-Systeme und Netzwerke, Versorger ihre kritischen Infrastrukturen und Verantwortliche aus Wirtschaft und Industrie ihre datengetriebenen Geschäfts-, Kommunikations- sowie Produktionsprozesse robuster und nachhaltiger gestalten.

Erfahren Sie mehr am 31.3. in der Frankfurter Allgemeinen Zeitung.

CBM Christoffel-Blindenmission Christian Blind Mission e. V. 2
Stubenwald-Allee 5
64625 Bensheim
www.cbm.de

Bemer Int. AG 4
Austraße 15
9495 Triesen (Liechtenstein)
www.bemergroup.com

Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG 5
Potsdamer Straße 125
10783 Berlin
www.takeda.com/de-de

GenSight Biologics 6
74 rue du Faubourg Saint-Antoine
F-75012 Paris
www.gensight-biologics.com

PRO RETINA Deutschland e. V. Selbsthilfevereinigung von Menschen mit Netzhautdegenerationen 7
Kaiserstraße 1 c
53113 Bonn
www.pro-retina.de

Horizon Therapeutics GmbH 9
Joseph-Meyer-Straße 13–15
68167 Mannheim
www.horizontherapeutics.de

Hormosan Pharma GmbH 13 & 15
Hanauer Landstraße 139–143
60314 Frankfurt am Main
www.hormosan.com

Deutsche Huntington-Hilfe e. V. 14
Falkstraße 73–77
47058 Duisburg
www.dhh-ev.de

BioCryst Pharma Deutschland GmbH Unicorn Workspaces 16
Rosenheimer Straße 116
81669 München
https://haellozumleben.de

Aktion Deutschland Hilft e. V. 19
Willy-Brandt-Allee 10–12
53113 Bonn
www.aktion-deutschland-hilft.de

Lotus Vita GmbH & Co. KG 20
Vogesenblick 3
79206 Breisach
www.lotus-vita.de

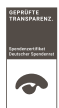
Danke an alle,
die helfen! 

© AWO International/Markus Korenjak



Nothilfe Ukraine – **jetzt spenden!**

Seit einem Jahr herrscht Krieg mitten in Europa. Millionen Familien aus der Ukraine bangen um ihr Leben und ihre Zukunft. Aktion Deutschland Hilft, das Bündnis deutscher Hilfsorganisationen, leistet den Menschen Nothilfe.



Danke für Ihre Solidarität. Danke für Ihre Spende.

Jetzt Förderer werden: www.Aktion-Deutschland-Hilft.de



**Aktion
Deutschland Hilft**

Bündnis deutscher Hilfsorganisationen



Trinkflaschen aus Glas



GLAS- FILTERKANNE



LOTUS
NATURA[®]PLUS

www.LOTUS-VITA.de

☎ 07664 4069 1030

Lotus Vita GmbH & Co. KG • Vogesenblick 3, D-79206 Breisach