

Lesen Sie mehr unter [www.seltenkrankheit.info](http://www.seltenkrankheit.info)

# Seltene Erkrankungen

**„Ich gebe mein Gesicht her.  
Und setze meine Stimme ein.“**

Cornelius Obonya ist Botschafter für Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen. Im Interview spricht er über sein Engagement für Menschen mit seltenen Erkrankungen, über zu wenig Zusammenhalt in der Gesellschaft und die Wichtigkeit des Zuhörens.

**Seite 14-15**

**Spinale Muskelatrophie (SMA)**

Familienplanung & Kinderwunsch

**Seite 4-5**

**Endokrine Orbitopathie (EO)**

Symptome & Therapie

**Seite 6-7**

**Hämophilie**

Fortschritt & Innovation

**Seite 12-13**



IN DIESER AUSGABE



10

**Duchenne Muskeldystrophie**  
Frühzeitige Diagnose verkürzt den Leidensweg von betroffenen Kindern und erleichtert den Zugang zu lebensverbessernden Therapien.



23

**Hereditäres Angioödem**  
Konsequente Langzeitprophylaxe und richtige Therapieeinhaltung helfen, Symptome zu kontrollieren und Anfälle zu verhindern.

VERANTWORTLICH FÜR DEN INHALT DIESER AUSGABE:



**Kerstin Köckenbauer**  
Industry Manager Health  
Mediaplanet GmbH

Industry Manager Health: **Kerstin Köckenbauer**  
Layout: **Juraj Prikopa, Daniela Fruhwirth**  
Lektorat: **Joseph Lammertz**  
Managing Director: **Bob Roemké**  
Fotocredits: **Außer anders angegeben bei Shutterstock**  
Medieninhaber: **Mediaplanet GmbH**  
**Bösendorferstraße 4/23 • 1010 Wien • ATU 64759844 • FN 322799fFG Wien**  
Impressum: [mediaplanet.com/at/Impressum](http://mediaplanet.com/at/Impressum)  
Druck: **Mediaprint Zeitungsdruckerei Ges.m.b.H. & Co.KG**  
Distribution: **Der Standard Verlagsgesellschaft m.b.H.**  
Kontakt bei Mediaplanet: **Tel: +43 676 847 785 115**  
E-Mail: [kerstin.koeckenbauer@mediaplanet.com](mailto:kerstin.koeckenbauer@mediaplanet.com)  
ET: **28.02.2025**

Bleiben Sie in Kontakt:



VORWORT

# Ungewöhnliche Symptome, eine Kombination davon und keine ansprechende Therapie?

## Richtig handeln durch mehr Wissen



**Mag. Ella Rosenberger**  
Geschäftsführung  
Pro Rare Austria



Eine seltene Erkrankung (SE) bedeutet für betroffene Personen oft einen langen und beschwerlichen Weg bis zur richtigen Diagnose und Therapie. Von einer SE spricht man der europäischen Definition folgend, wenn weniger als eine von 2.000 Personen das spezifische Krankheitsbild aufweist. Rund fünf Prozent der Bevölkerung sind davon betroffen – in Österreich sind das rund 450.000 Menschen.

Eine Diagnose unklarer Symptome ist wichtig, um eine passende Therapie zu finden und die Situation von betroffenen Menschen zu verbessern. SE können sich neben den gesundheitlichen Beschwerden und Risiken auf alle Bereiche des Alltags und gesellschaftlichen Lebens auswirken und auch große Herausforderungen in der psychosozialen Versorgung darstellen. Die geringe Häufigkeit der 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 kontaktiert man bei un-erklärlichen, chronischen Symptomen?

Die erste Anlaufstelle bietet meist die Allgemeinmedizin oder eine Fachärztin beziehungsweise ein Facharzt. Als zentraler Aspekt gilt **das rasche Erkennen von ungewöhnlichen Symptomen** sowie richtiges Handeln. Dazu gehört

auch das Wissen dieser Ärzt:innen über die spezialisierten Angebote wie zum Beispiel Expertisezentren für seltene Erkrankungen. Im Bedarfsfall sollte durch niedergelassene (Fach-)Ärzt:innen der Kontakt zu einem spezialisierten Zentrum hergestellt werden.

Expertisezentren sind zentrale, hoch spezialisierte klinische Einrichtungen für definierte Gruppen von SE. Dort erfolgen vor allem Erstdiagnostik und Therapieeinstellung, aber auch Kontrolluntersuchungen. Die Zentren ersetzen nicht die medizinische Grundversorgung, sie sind dafür da, dass Menschen mit SE eine optimale Versorgung zukommt und bestehende Expertise sichtbar gemacht und genützt wird.

Gerade für ein vergleichsweise kleines Land wie Österreich ist die Teilhabe an **internationalen Netzwerken** bedeutend. Die spezialisierten Zentren für SE Österreichs sind Mitglied bei allen 24 fachspezifischen Europäischen Referenznetzwerken (ERN). Europaweite virtuelle Befundbesprechungen unter Spezialist:innen werden so möglich und Betroffene müssen nicht mehr durch Europa reisen.

### Wissensvermittlung

Das **Wissen über seltene Erkrankungen** und ebenso die Wissensvermittlung nehmen eine wichtige Rolle ein – sowohl in der breiten Öffentlichkeit als auch im medizinischen Fachpublikum und in der Gruppe der Jungmediziner:innen und Studierenden. Mehr Wissen



bedeutet höhere Gesundheitskompetenz in der Gesellschaft.

Einen wichtigen Beitrag dazu 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 auf das Thema aufmerksam gemacht.

Der Dachverband Pro Rare Austria stellt auf österreichischer Ebene eine gemeinsame starke Stimme für aktuell mehr als 110 Selbsthilfegruppen und Patient:innenorganisationen dar. Pro Rare Austria bringt deren 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 und zu krankheitsspezifischen

Selbsthilfegruppen vermittelt. Der Verband organisiert auch 2025 wieder am **26. April ein „Vernetzungstreffen“ für Betroffene einer seltenen Erkrankung und alle am Thema seltene Erkrankung Interessierten**. Gemeinsamer Dialog und Austausch sollen gefördert werden, vorgestellte Best-Practice-Initiativen dienen der Wissensweitergabe untereinander. Vom **4. bis 5. April** findet außerdem der **1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen** in Innsbruck unter Zusammenarbeit von medizinischen Fachgesellschaften und Patient:innendachverbänden aus Österreich, Deutschland und der Schweiz statt.

SE 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. ■

#### Nützliches Wissen

- Es gibt mehr als 6.000 seltene Erkrankungen.
- Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie weniger als eine Person von 2.000 betrifft.
- Selten und doch viele: Rund 450.000 Menschen in Österreich (rund fünf%) sind von einer seltenen Erkrankung betroffen.

#### HILFREICHE LINKS:



[www.prorare-austria.org/news/veranstaltungen](http://www.prorare-austria.org/news/veranstaltungen)



[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

Diese Kampagne wird unterstützt von Avanzanite Bioscience B.V.

# avanzanite<sup>®</sup>

BIOSCIENCE

# Spinale Muskelatrophie: Es gibt keinen Grund, nicht Eltern zu werden!

Eine neuromuskuläre Expertin und eine Patientin mit spinaler Muskelatrophie (SMA), die bereits eine erwachsene Tochter hat, im Gespräch über Schwangerschaft, Geburt und Elternschaft mit SMA.

## **Frau Prof. Walter, weshalb Rücken Schwangerschaft und Geburt für Menschen mit spinaler Muskelatrophie vermehrt in den Fokus?**

**Maggie Walter:** Bei der spinalen Muskelatrophie handelt es sich um eine erbliche Erkrankung mit einem sehr breiten klinischen Bild der Patient:innen. In der schwersten Form sind die Kinder früher mit etwa zwei Jahren verstorben. Insofern war Schwangerschaft in dieser Patient:innengruppe klarerweise kein Thema. Auch bei den milderen Formen nur in Einzelfällen, weil es sich, egal wie schwer man betroffen ist, um eine fortschreitende Erkrankung gehandelt hat. Dadurch, dass wir jetzt wirksame Therapien zur Behandlung dieser Erkrankung haben, rückt der Wunsch nach Schwangerschaft und Elternschaft bei den Patientinnen und Patienten zunehmend in den Vordergrund.

## **Frau Haring-Urdl, wie haben Sie als SMA-Patientin die Entscheidung getroffen, ein Kind zu bekommen?**

**Manuela Haring-Urdl:** Für mich stand schon im Alter von 14 Jahren fest, dass ich Mutter sein möchte, und das, aufgrund meiner Grunderkrankung, möglichst jung, um noch in bestmöglichem körperlichem Zustand zu sein. Für meinen Lebensplan brauchte ich aber auch einen Partner, der das mittragen kann. Die Reaktionen waren unterschiedlich. In meinem näheren Umfeld war es Freude, aber auch Besorgnis. Besorgnis, wie mein Körper die Schwangerschaft und Geburt aushält. Und Erstaunen war

auch dabei und Unverständnis, wie man mit einer genetischen Erkrankung, und dann auch noch als zwei Menschen im Rollstuhl – mein Mann ist auch Rollstuhlfahrer –, überhaupt daran denken kann, ein Kind zu bekommen.

## **Frau Prof. Walter, wie beraten Sie Patient:innen mit SMA, die einen Kinderwunsch haben?**

**Maggie Walter:** Tatsächlich rückt der Kinderwunsch immer mehr in den Vordergrund. Früher habe ich das bei den Patient:innen niemals angesprochen. Inzwischen haben mich so viele Betroffene exakt danach gefragt, dass ich das Thema mittlerweile aktiv bei allen neuen Patient:innen anspreche. Erfreulicherweise weiß man aus Publikationen, dass die Kinder von SMA-Patient:innen kein höheres Risiko für andere Erkrankungen oder geburtliche Probleme haben als in der Normalbevölkerung. Die SMA-Therapien können den Patientinnen helfen, eine Zunahme der Muskelschwäche nach der Geburt abzufangen. Ich würde den Patientinnen und Patienten daher immer dazu raten, dass Schwangerschaft und Elternschaft absolut möglich sind und dass sie das ruhig tun sollen.

## **Wie wichtig ist eine genetische Abklärung vor der Schwangerschaft?**

**Maggie Walter:** Sehr wichtig! SMA ist eine autosomal-rezessive Erkrankung. Eine Patientin gibt ein defektes SMN1-Gen weiter. Wenn der Partner kein Träger ist, sind die Kinder nur Träger, aber gesund. Ist der Partner auch Träger, steigt

die Wahrscheinlichkeit, dass die Kinder auch betroffen sind. Eine genetische Beratung ist daher essenziell. Wichtig ist, dass dieses Wissen um die Genetik in der Familie nicht verloren geht, da alle Kinder von SMA-Patientinnen und -Patienten obligate Träger für die Erkrankung sind.

**Manuela Haring-Urdl:** Die genetische Abklärung war für uns entscheidend. Mein Partner wollte wissen, wie hoch das Risiko für unser Kind wäre. Wäre es zu hoch gewesen, hätte er meine Entscheidung wahrscheinlich nicht mitgetragen.

## **Gibt es spezielle medizinische Vorsorgemaßnahmen für Schwangere mit SMA?**

**Maggie Walter:** Besondere Vorsorgemaßnahmen oder Untersuchungen während der Schwangerschaft spezifisch für SMA gibt es nicht, aber Schwangere mit SMA sind per se immer als Risikoschwangere einzuordnen und haben häufigere Untersuchungen und häufigere Follow-ups als andere Schwangere. Seitens der behandelnden Gynäkolog:innen ist eine Abstimmung mit den behandelnden neuromuskulären Spezialist:innen sinnvoll und sollte auch unbedingt stattfinden.

**Manuela Haring-Urdl:** Meine Schwangerschaft habe ich als wunderschön erlebt. Die medizinische Betreuung war exzellent und auf Augenhöhe. Uns wurde alles erklärt und nichts beschönigt. Da meine Schwangerschaft als SMA-Patientin 1998 noch Neuland war, suchten meine Ärzt:innen auch international nach Informationen.



**Prof. Dr. med. Maggie C. Walter, M.A.**  
Fachärztin für Neurologie, Spezialistin für neuromuskuläre Erkrankungen, Ernährungsmedizin, Master Health-Care Management, Geschäftsführende Oberärztin des Friedrich-Baur-Instituts



**Anlaufstelle für Betroffene:**  
SMA Österreich  
[smaoesterreich.at](http://smaoesterreich.at)



FOTOS: PRIVAT

Manuela Haring-Urdl mit ihrer Tochter

**Welche Rolle spielt die SMA-Therapie während der Schwangerschaft?**

**Maggie Walter:** Aktuell wird noch empfohlen, die derzeit für Erwachsene verfügbaren Therapien in der Schwangerschaft zu pausieren. Es gibt jedoch erste Daten von Patientinnen, die unter Therapie schwanger geworden sind und gesunde Kinder zur Welt gebracht haben. Zukünftige Daten aus der Praxis werden endgültig Klarheit über die Sicherheit der Verabreichung von Therapien während der Schwangerschaft bringen, insbesondere in Bezug auf die Gesundheit des Kindes sowie die Erhaltung der Muskelfunktion und die Verhinderung einer Verschlechterung der motorischen Funktionen der betroffenen Mutter.

**Ist eine natürliche Geburt möglich oder wird ein Kaiserschnitt empfohlen?**

**Maggie Walter:** Ich rate generell zu einem Kaiserschnitt, insbesondere für Rollstuhlfahrerinnen, aber auch für gehfähige Patientinnen, um Risiken bei Mutter und Kind zu minimieren.

**Manuela Haring-Urdl:** Bei mir war von Anfang an ein Kaiserschnitt mit Vollnarkose geplant. Die Geburt verlief problemlos.

**Frau Haring-Urdl, wie hat sich Ihr Körper nach der Geburt verändert?**

Ich fühlte mich glücklich und gestärkt. Rückblickend war die Schwangerschaft aber eine enorme körperliche Herausforderung für meine Erkrankung.

**Welche Unterstützung oder welche Anpassungen können bei der Versorgung des Babys hilfreich sein?**

**Maggie Walter:** Ich denke, es ist ein großes Schwarmwissen bei den SMA-Patient:innen vorhanden, sodass sich junge Eltern am besten an die Selbsthilfegruppen wenden. Ich habe eine Patientin, die hat sich eine Verbindung zwischen Rollstuhl und Kinderwagen bauen lassen, was außer Haus eine große Erleichterung für sie ist.

**Manuela Haring-Urdl:** Mir half unter anderem ein Stillkissen, auf das man mir mein Baby zum Füttern legte, weil ich nicht die Kraft hatte, das Baby zu halten. Einen Schreibtisch hatte ich als Wickeltisch umfunktioniert, wo ich mit dem Rollstuhl drunterfahren konnte. Als meine Tochter zu laufen begann, haben wir ein Band an ihrem und meinem Armgelenk befestigt, damit sie mir nicht davonlaufen konnte. Als sie größer wurde, hat sie sich Inlineskates

**Spinale Muskelatrophie (SMA)** ist eine seltene genetische Erkrankung, die durch Mutationen im SMN1-Gen (Survival Motor Neuron 1) verursacht und autosomal-rezessiv vererbt wird. Dies führt zu einem Mangel an SMN-Protein, das entscheidend für das Überleben und die Funktion motorischer Nervenzellen ist. Resultat dieses Proteinmangels sind Muskelschwäche und -abbau, die sich je nach Schweregrad und Krankheitsform unterschiedlich manifestieren können.

Quelle: [www.curesma.org/wp-content/uploads/2023/06/9062023\\_State-of-SMA\\_vWeb.pdf](http://www.curesma.org/wp-content/uploads/2023/06/9062023_State-of-SMA_vWeb.pdf), 11.02.2025

angeschnallt, mit denen sie sich von meinem E-Rolli hat ziehen lassen.

**Was möchten Sie Frauen mit SMA für Schwangerschaft und Elternschaft mitgeben?**

**Maggie Walter:** Dass wir SMA jetzt wirklich effektiv behandeln können, ist die tollste Entwicklung der letzten 30 Jahre, seit ich in meinem Beruf bin. Es gibt keinen Grund, mit dieser Erkrankung nicht Vater oder Mutter zu werden.

**Manuela Haring-Urdl:** Wenn der Kinderwunsch von Frauen mit SMA sehr stark verwurzelt ist, dann würde ich ihnen empfehlen, sich nicht davon abbringen zu lassen. Sich zwar gut zu informieren, aber grundsätzlich sich von außen nicht dreinreden zu lassen. Muttersein ist wunderschön! ■

Mit freundlicher Unterstützung von Amgen

# Endokrine Orbitopathie (EO): Eine Betroffene und eine Augenärztin stellen die Autoimmunerkrankung vor

**Die Betroffene:** Monika Schindler-Schnitzl (57) litt an einer Schilddrüsenüberfunktion, die ihre Augen in Mitleidenschaft gezogen hat. Hier erzählt die Gründerin der Selbsthilfegruppe Morbus Basedow/Endokrine Orbitopathie Österreich ihre Krankheitsgeschichte.



**Monika Schindler-Schnitzl (57)**  
Gründerin der Selbsthilfegruppe Morbus Basedow/Endokrine Orbitopathie Österreich

## **Sie leiden an endokriner Orbitopathie. Wie kam es zur Diagnose?**

Im Dezember 2011 schollen mir eines Abends die Beine so an, dass ich den Reißverschluss der Stiefel nicht mehr zubekam. Mein Hausarzt, der mich 30 Jahre kannte, schickte mich direkt ins Krankenhaus. Dort stellte sich heraus, dass meine Schilddrüse in einem katastrophalen Zustand war. Sie wurde behandelt und fortan streng kontrolliert. Im April 2012 bekam ich „basedowsche Augen“ (hervorstehende Augen). Der Augenarzt vertröstete mich auf die zwischenzeitlich angesetzte Entfernung der Schilddrüse und gab mir Tropfen. Kurz vor der OP bekam ich Kortison zum Augenschutz. Bis eine Woche nach der Schilddrüsenentfernung waren meine Augen deshalb noch normal, dann traten sie wieder heraus. Mein Gesichtsfeld war eingeschränkt, ich sah Doppelbilder sowie insgesamt schwächer und farbloser.

## **Wie wurde das behandelt?**

Ich ging ins AKH Wien. Der Augenarzt dort wollte mich direkt dabehalten: Erblindung drohte! Meine Augenmuskeln waren extrem verdickt und drückten auf den Sehnerv, der sich nicht regenerieren kann. Ich fuhr heim, regelte das Nötigste und erklärte im Job, dass ich notoperiert werden müsste. Wofür mein Arbeitgeber kaum Verständnis aufbrachte – nicht viel später kündigte er mich. Der Mund-Kiefer-Gesichts-Chirurg kam extra aus dem Urlaub und erklärte mir die Orbitadekompression: Er würde mir Knochenmasse entfernen, um dem Mehr an Muskelgewebe in der Augenhöhle Platz zu machen. Er brach mir dazu beide Jochbeine und die rechte Schläfe und verband die Knochen mit Titanplatten neu.

Kurz nach der OP konnte ich schon die Schneeflocken vor dem Fenster sehen. Mein Arzt freute sich und gab zu, dass der Ausgang der OP ungewiss gewesen sei. Ich sah wieder – wenn auch nicht wie

früher. Meine Augen hatten wieder Platz in ihren Höhlen. Allerdings konnte ich meine Lider nicht mehr schließen.

Auf die erste Dekompressions-OP folgte eine zweite, da ich rechts schlechter sah und schielte. Eine Fensterglas-Brille mit speziellen Prismenfolien half dagegen nicht. Also wurde eine Schiel-OP gemacht, die jedoch nicht viel brachte, sodass eine weitere folgte.

Nach den ganzen OPs saß mein linkes Auge tiefer in der Höhle als mein rechtes. Mein Mund-Kiefer-Gesichts-Chirurg wollte das unbedingt noch ändern – ich vertraute ihm. Kurz vor dem Eingriff fing ich mir aber eine Kieferhöhlenentzündung ein. Also fand eine doppelte OP statt: Am linken Auge rekonstruierte der Chirurg die Augenhöhle, zudem öffnete die HNO-Ärztin die Nasennebenhöhlen. 2016 wurden noch meine erschlafften Augenoberlider gestrafft, um den Sichtwinkel zu erweitern.

## **Wie geht es Ihnen heute?**

Ich sehe detailliert und farbig. Ich schiele noch etwas. Beim Gehen wird mir manchmal schwindelig. Beim Stiegensteigen und beim Linksblick nerven Doppelbilder. Meine Nase läuft häufig. Ich bin berufsunfähig, was mir anfangs sehr zu schaffen machte. Ich arbeitete immer gerne, war Typ „Dura-cell-Häschen“, hatte noch Pläne.

## **Warum gründeten Sie die Selbsthilfegruppe?**

In den Jahren, in denen eine OP der anderen folgte, fühlte ich mich in manchen Momenten sehr allein. Die Krankheit hat alles verändert ... sogar mein Spiegelbild. Ich gründete die Selbsthilfegruppe 2017, um Betroffene zusammenzubringen. Die Gruppe vereint heute rund 150 Menschen zwischen 15 und 84 Jahren, mehr Frauen als Männer. Wir treffen uns regelmäßig, tauschen uns zu unserer Krankheit, ihrer Behandlung und zur alltäglichen Bewältigung aus.

**Die Fachärztin:** Priv.-Doz. DDr. Andrea Papp hat sich unter anderem auf die endokrine Orbitopathie spezialisiert. Hier zeigt die Wiener Augenärztin Symptome, Ursachen, Risikofaktoren und Therapien für die Erkrankung auf.



FOTO: ZVA

**Priv.-Doz. DDr. med. Andrea Papp, FEBO**

Fachärztin für Kinderaugenheilkunde und Schielproblematik, Spezialistin für Endokrine Orbitopathie (Morbus Basedow), Augenchirurgin (Schiel- und Lidoperationen) in der Privatklinik Confraternität Wien

[www.augen-papp.at](http://www.augen-papp.at)

**Endokrine Orbitopathie – was ist das?**

Das ist eine Autoimmunerkrankung, bei der sich wegen einer Fehlregulation des Immunsystems das Gewebe in der Augenhöhle (Muskeln, Fett- und Bindegewebe) sowie rund ums Auge entzündet. Es kommt zu Wassereinlagerungen und strukturellen Veränderungen in der Augenhöhle.

**Wen trifft die EO und was sind Risikofaktoren?**

Die endokrine Orbitopathie entwickelt sich meist gleichzeitig mit einer Schilddrüsenerkrankung, in 90 Prozent der Fälle mit Morbus Basedow. Wird die Schilddrüse in einer akuten Phase der EO bestrahlt (Radiojodtherapie) oder operativ entfernt, kann das Immunsystem davon erneut aktiviert werden und es besteht das Risiko, dass sich die Augenentzündung verschlechtert (Anm. d. Red.: wie bei Monika Schindler-Schnitzl, siehe Interview links).

Rauchen, auch Passivrauchen, erhöht das Risiko, an einer EO zu erkranken, um das Drei- bis Fünffache und verschlechtert den Verlauf der Erkrankung sowie das Ansprechen auf die Therapie. So musste die Patientin Monika Schindler-Schnitzl sofort mit dem Rauchen aufhören. Frauen zwischen 30 und 50 Jahren sind vier- bis fünfmal häufiger betroffen als Männer, wobei hormonelle Faktoren eine Rolle spielen. Auch ältere Menschen sind gefährdet, insbesondere bei bestehenden Schilddrüsenerkrankungen. Grundsätzlich erhöhen Autoimmunerkrankungen wie rheumatoide Arthritis,

Morbus Crohn, Typ-1-Diabetes und unbehandelte Schilddrüsenerkrankungen das Risiko, an EO zu erkranken. Ebenso eine familiäre Veranlagung.

**Bei welchen Symptomen sollte man sich ärztlich untersuchen lassen und konkret EO ansprechen?**

Typische erste Symptome sind vor allem morgens geschwollene, gerötete Augenlider, zurückbleibende Oberlider, Druckschmerzen hinter dem Auge, tränende, brennende und trockene Augen mit Fremdkörpergefühl sowie eine erhöhte Lichtempfindlichkeit. Mit der Zeit werden die Augenbewegungen unangenehmer und schmerzhaft. Doppelbilder treten auf. Es kann zu hervorstehenden Augen (sogenannte basedowsche Augen) sowie einem veränderten Gesichtsausdruck („ängstlicher Blick“) kommen. In schweren Fällen sinkt die Sehfähigkeit und der Farbsinn wird gestört.

Treten diese Symptome allein oder kombiniert auf oder verschlechtern sie sich, sollte umgehend eine Ärztin oder ein Arzt konsultiert werden, um eine frühzeitige Diagnose und Behandlung zu ermöglichen.

**Welche Therapien gibt es?**

Die vergrößerte Lidspalte fördert die Verdunstung der Tränenflüssigkeit, was das Auge austrocknet. Dagegen helfen Tränenersatzmittel. Bei unvollständigem Lidschluss wird eine Augensalbe für die Nacht verordnet.

Im aktiven Entzündungsstadium ist eine entzündungshemmende Behandlung notwendig. Zeigt diese Standardtherapie keinen Erfolg, ist bei massiv geschwollenen Augenmuskeln eine chirurgische Entlastung ratsam. Kehrt die Entzündung auch nach der Behandlung mit Kortison schnell zurück, kann eine verstärkte Therapie mit Immunsuppressiva, die das Immunsystem gezielt bremsen, helfen.

Selten droht eine Schädigung des Sehvermögens wie bei Monika Schindler-Schnitzl. Das Risiko entsteht, wenn sich Augenmuskeln an der engen Augenhöhle

verdicken, was relativ langsam geschieht und an Alarmsignalen wie Gesichtsfeldeinschränkung, verminderter Sehschärfe oder eingeschränktem Farbsehen erkannt wird. Dann ist eine rasche chirurgische Entlastung erforderlich.

Da die EO meist mit einer kranken Schilddrüse einhergeht, sollten Mediziner:innen beider Fachgebiete – Schilddrüse und Augen – eng zusammenarbeiten. Nur bei guter Kontrolle der Schilddrüsenfunktion lässt sich die Entzündung in der Augenhöhle optimal behandeln.

**Wie steht es um die Forschung zu EO?**

Die Forschung zur endokrinen Orbitopathie (EO) hat in den letzten Jahren bedeutende Fortschritte gemacht. Besonders vielversprechend sind neue therapeutische Ansätze, die gezielt auf molekulare Mechanismen der Krankheit abzielen. (Siehe Infobox.)

Die Blockierung eines bestimmten Wachstumsrezeptors namens IGF-1 hat viel Aufmerksamkeit erhalten. Diese Behandlung hat gezeigt, dass sie vor allem das Hervortreten der Augen (Exophthalmus) und andere Symptome der endokrinen Orbitopathie verbessern kann. ■



**Die molekularen Mechanismen der endokrinen Orbitopathie (EO) sind komplex.**

Bei EO kommt es zu einer Entzündung des Gewebes hinter den Augen, die durch das Immunsystem ausgelöst wird. Dieses greift fälschlicherweise das eigene Gewebe an. Diese Entzündung sorgt dafür, dass spezielle Zellen, die sogenannten Fibroblasten, übermäßig wachsen und sich vermehren, was zu einer Vermehrung des Fettgewebes hinter den Augen, dem Hervortreten der Augen und einer Schwellung der Augenmuskeln führt. Zudem verstärken bestimmte Hormone und chemische Signalstoffe diese Entzündung und das Zellwachstum. Auch genetische Faktoren können das Risiko erhöhen, EO zu entwickeln.

Diese Erkenntnisse sind wichtig, um gezielte Therapien zu entwickeln, die nicht nur die Symptome lindern, sondern auch die zugrunde liegenden Ursachen und Pathomechanismen der Krankheit angehen.

# „PBC-Betroffene müssen mit ihren Beschwerden ernst genommen werden“

Die primäre biliäre Cholangitis (kurz PBC) ist eine seltene Lebererkrankung, die quälende Beschwerden verursacht und die Lebensqualität Betroffener stark beeinträchtigen kann. Etwa 90 Prozent der Betroffenen sind Frauen. Renate Wisse ist eine von ihnen. Sie erzählt uns von ihrem Weg zur richtigen Diagnose und wie sie heute ihren Alltag mit PBC bestreitet.



**Frau Wisse, Sie leben mit der seltenen Autoimmunerkrankung PBC. Wann haben Sie bemerkt, dass etwas nicht stimmt, und was für Beschwerden hatten Sie?**

Die Beschwerden begannen 2014 mit einem starken Juckreiz, der ganz typisch für die PBC ist. Zudem bekam ich eine schwere Grippe und im Anschluss eine Gürtelrose. Davon erholte ich mich schwer und langsam. Ich war permanent erschöpft und müde, aber es wurde mir gesagt, dass das an der Gürtelrose liege. Da brauche man eben Zeit, um wieder richtig fit zu werden. Außerdem solle ich auch an die Wechseljahre denken. Heute weiß ich, dass beides klassische PBC-Symptome waren: sowohl der Juckreiz als auch diese bleierne Müdigkeit, das sogenannte Fatiguesyndrom.

**Sie haben dann sicher ärztlichen Rat gesucht. Wie sah Ihr Weg bis**

**zur richtigen Diagnose aus?**

Nach der Gürtelrose war ich weiter bei meinem Hausarzt in Behandlung, der ein Blutbild machte und erhöhte Leberwerte feststellte. Er brachte die Werte mit meiner Erschöpfung und dem Juckreiz in Verbindung und überwies mich mit Verdacht auf PBC in eine Uniklinik. Auf den Termin musste ich sechs lange Monate warten. Ich fing an zu recherchieren und war am Boden zerstört, denn die wenigen, veralteten Infos, die ich fand, gaben mir noch zehn Jahre Lebenszeit. Das hat Todesangst in mir ausgelöst.

In der Uniklinik wurde dann die Diagnose PBC gestellt. Ich bekam die Info, dass die Erkrankung nicht heilbar, aber aufzuhalten sei, bekam Medikamente und wurde wieder nach Hause geschickt. Weitere Infos bekam ich nicht. Beim nächsten Termin bekam ich aber einen Flyer, auf dem die Website [www.pbcnews.info](http://www.pbcnews.info) vorgestellt wurde.

Diese Website war für mich das, was ich gesucht hatte: eine verlässliche Quelle mit genau den Infos, die ich brauchte, um meine Erkrankung zu verstehen und mit ihr umzugehen.

**Was waren für Sie die größten Herausforderungen im Alltag, und war es für Sie wichtig, sich selbst mit der Erkrankung auseinanderzusetzen?**

Zwar haben meine Medikamente den Juckreiz vermindert und meine Leberwerte verbessert, aber die Fatigue mit ihrer bleiernen Müdigkeit begleitete mich weiterhin. Ich machte trotzdem weiter wie bisher, ging arbeiten, machte den Haushalt, ging mit dem Hund spazieren. Dafür strich ich private Verabredungen, für die die Kraft nicht ausreichte. Mein Umfeld nahm das nicht gut auf, ich stieß auf viel Unverständnis. Man sah mir meine Erkrankung ja nicht an. Zudem habe ich lange mit der Angst gelebt, viel zu früh sterben zu müssen.

Gut über die eigene Erkrankung informiert zu sein, war und ist für mich daher der Schlüssel – um selbst mit der Erkrankung umgehen zu können, aber auch um andere darüber aufklären zu können. Mittlerweile engagiere ich mich auch selbst bei PBC News.

**Wie sieht Ihr Leben nun nach der richtigen Diagnosestellung und unter Therapie aus? Können Sie nun wieder einen geregelteren Alltag führen?**

Grundsätzlich versuche ich, mich gesund zu ernähren, auf Alkohol verzichte ich komplett. Ich versuche, mich wohl dosiert zu bewegen. Ich meditiere, mache sanftes Yoga. Auch die Spaziergänge mit unserem Hund helfen mir, in Bewegung zu bleiben. Durch die Medikamente sind meine Leberwerte im Lot, auch der Juckreiz ist weg. Alle drei Monate werden meine Werte beim Hausarzt überprüft. Über verschiedene Patientenseminare habe ich viel gelernt und weiß zum Beispiel inzwischen genau, wie meine wichtigsten Leberwerte aussehen sollten.

Die Fatigue macht mir das Leben aber weiterhin schwer, und ich hatte 2018 einen Zusammenbruch, der mit einer Depression einherging. Ich konnte nicht mehr. Ich habe mich dann erst langsam wieder erholt, aber musste damit umgehen lernen, dass mein Alltag nun anders aussehen würde. Manche Patient:innen können aufgrund der Fatigue gar nicht mehr in den Arbeitsalltag zurück. Ich habe dann eine Therapie gemacht, die mir sehr geholfen hat, mit meiner Krankheit umzugehen und Grenzen zu setzen.

Und auch hier kommt wieder die Website PBC News ins Spiel, da ich darüber einen Arzt fand, der Patientenseminare zum Thema Krankheitsbewältigung anbot. Seit letztem Jahr bin ich über PBC News auch mit anderen Betroffenen in Kontakt, da ich an der Veranstaltung „PBC on Tour“ teilgenommen habe.

**Was wünschen Sie sich im Hinblick auf die Versorgung von PBC-Betroffenen, und wo sehen Sie persönlich Verbesserungspotenzial?**

Ich wünsche mir sehr, dass unsere Beschwerden ernst genommen werden, ganz besonders im Hinblick auf betroffene Frauen mittleren Alters. Denn bei ihnen werden die Beschwerden gern auf die Menopause geschoben, das passierte auch mir. Ich denke, dass eine viel intensivere Vernetzung von Fachärzt:innen hier helfen kann, Betroffene ganzheitlich zu betrachten. Zudem wünsche ich mir mehr Unterstützung für Menschen mit chronischen Erkrankungen, zum Beispiel bei der Bewältigung bürokratischer Hürden. Und natürlich wünsche ich mir, dass weiter Forschung betrieben wird!

**Was würden Sie anderen Betroffenen raten?**

Man muss hartnäckig sein, dranbleiben, ganz aktiv an der Behandlung mitarbeiten und immer informiert bleiben. Selbstmanagement ist bei PBC sehr wichtig. Ich führe zum Beispiel ein Krankheitstagebuch, damit ich meinem Behandlungsteam auch immer sagen kann, wie meine Erkrankung in letzter Zeit verlaufen

ist. Und auch meine Leberwerte kenne ich inzwischen ganz genau: Phosphatase (AP), Gamma-GT, Bilirubin, GOT und GPT sind hier besonders wichtige Werte. Aber ich muss auch sagen, dass ich es toll finde, wie eng Ärzt:innen inzwischen bereit sind, mit den Patient:innen zusammenzuarbeiten!

Zudem ist die Vernetzung mit anderen Betroffenen eine große Hilfe, da man sich gegenseitig unterstützen kann. Ich selbst bin mittlerweile sehr aktiv bei PBC News und gebe Workshops für andere Betroffene zum Umgang mit der Erkrankung. Aufklärung ist der Schlüssel, um mit der Erkrankung leben zu können, Ängste zu bewältigen und ein Stück Selbstwirksamkeit zurückzuerlangen. ■

**Text** Redaktion

**i**  
Die Informationsplattform [www.pbcnews.info](http://www.pbcnews.info) möchte dazu beitragen, die wichtigsten Informationen für Betroffene und auch für deren Angehörige bereitzustellen und den Dialog der Patient:innen untereinander zu fördern.

ALLSC-AT-000041

**“ WEIL ICH BESSER MIT meiner PBC LEBEN WILL, BEHALTE ICH MEINE LEBERWERTE IM BLICK “**

Ich lasse meine AP-Werte regelmäßig kontrollieren. Denn wenn ich weiß, was los ist, kann ich über eine mögliche Therapieanpassung aktiv mitentscheiden.

**Wenn Sie auch betroffen sind, sprechen Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt über Ihre Leberwerte.**

THIS IS *my* PBC: *Kristina Sokolovic*

HIER GEHT'S ZU KRISTINAS INTERVIEW

Mit freundlicher Unterstützung von Roche

# Wissen um Duchenne-Muskeldystrophie kann helfen, den Weg bis zur Diagnose zu verkürzen

Frühe Anzeichen dieser seltenen Muskelerkrankung zu erkennen und gezielt zu handeln, kann die Diagnose beschleunigen. So kann der Weg zu lebensverbessernden Therapien für betroffene Buben geebnet werden.

**A**ls Philipp\* geboren wurde, schien alles normal. Als er älter wurde, merkten seine Eltern, dass er später zu gehen begann als andere Kinder und auch mit dem Sprechen später dran war. Der Kinderarzt meinte, dass Philipp in seiner Entwicklung etwas verzögert sei, was vor allem bei Buben vorkommen könne, und dass sich die Eltern keine Sorgen machen müssten. Ab einem Alter von etwa drei Jahren fiel Philipps Eltern auf, dass er immer wieder stolperte und hinfiel. Beim Aufstehen vom Boden und beim Stiegensteigen tat er sich schwerer als andere Kinder. Philipps Eltern wurden damit getröstet, dass ihr Sohn einfach ein bisschen ungeschickt sei. Einer aufmerksamen Pädagogin im Kindergarten, die schon einmal ein Kind mit einer Muskelerkrankung in ihrer Gruppe hatte, war es dann zu verdanken, dass Philipp an eine Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen verwiesen wurde. Aufgrund von Philipps deutlichen Symptomen stellte die neuropädiatrische Expertin die Diagnose Duchenne-Muskeldystrophie (DMD), die durch einen Gentest bestätigt wurde. Zu diesem Zeitpunkt war Philipp bereits vier Jahre alt.

So wie Philipp werden jedes

Jahr etwa zehn Kinder in Österreich mit DMD diagnostiziert.<sup>1</sup> Der Weg bis zur Diagnose ist oft ein langer und für die ganze Familie herausfordernd.

DMD ist die häufigste Muskelerkrankung. Ursache ist ein Defekt des Dystrophin-Gens, das am X-Chromosom sitzt. DMD tritt daher in der Regel nur bei Buben auf. Betroffen ist etwa einer von 3.600 bis 6.000 neugeborenen Buben.<sup>2</sup> DMD gehört somit zu den seltenen Erkrankungen. Das bedeutet aktuell etwa 220 Betroffene in Österreich.<sup>3</sup> Den betroffenen Kindern fehlt das funktionsfähige Muskeleiweiß Dystrophin, das vor allem für die Stabilität der Zellmembran zuständig ist. Ohne dieses Eiweiß kommt es bereits in der frühen Kindheit, noch lange bevor die ersten Symptome sichtbar sind, zu einer fortschreitenden Degeneration, zunächst der Bewegungsmuskulatur, später auch der Atem- und Herzmuskulatur. Erste Anzeichen einer DMD können sich bereits im Kleinkindalter zeigen. Deshalb kommt einer Früherkennung der Erkrankung große Bedeutung zu.

**Früherkennung der Symptome erspart langen Leidensweg bis zur Diagnose**

Ab etwa dem dritten Lebensjahr

treten bei DMD erste spezifische muskuläre Symptome auf wie häufiges Stolpern und Niederfallen, „watschelnder“ Gang, auffälliges Bewegungsmuster beim Laufen sowie Schwierigkeiten beim Stiegensteigen und beim Aufstehen vom Boden. In der Regel verlieren die Buben zwischen dem achten und 15. Lebensjahr ihre Gehfähigkeit und sind dann auf den Rollstuhl angewiesen. Da in der Folge auch die Atem- und Herzmuskulatur betroffen sind, erreichen die Betroffenen etwa nur das dritte bis vierte Lebensjahrzehnt.<sup>4</sup>

Zusätzlich zur Identifizierung der Symptome kann die Bestimmung eines einfachen Laborwertes, der Kreatinkinase (CK), über die mögliche Erkrankung Aufschluss geben. Ist der CK-MM-Wert (der CK-Wert in den Muskelzellen des Bewegungsapparats) deutlich erhöht (über 10.000), empfiehlt sich eine weitere Abklärung durch Neuropädiater:innen.<sup>5</sup> Das frühe Erkennen der Erkrankung ist essenziell, um dem Verlust der Gehfähigkeit und anderer motorischer Funktionen so lange wie möglich entgegenzuwirken und den Krankheitsverlauf zu verlangsamen.

Die Früherkennung von DMD kann die Lebensqualität der Betroffenen erheblich verbessern



und ermöglicht es, lebensverlängernde Maßnahmen frühzeitig zu ergreifen. Dies setzt jedoch ein gutes Bewusstsein für die ersten Anzeichen der Erkrankung voraus, wie Entwicklungsverzögerungen, Muskelschwäche oder motorische Auffälligkeiten<sup>6</sup>. Fortbildungen für Pädiater:innen, Allgemeinmediziner:innen, Schulärzt:innen und Elementarpädagog:innen, wie sie unter anderem die Österreichische Muskelforschung anbietet, können einen wichtigen Beitrag zur Früherkennung von DMD leisten. Durch frühzeitige Intervention und eine multidisziplinäre Betreuung kann der Krankheitsverlauf deutlich verlangsamt werden. Dies schenkt den betroffenen Familien Hoffnung und Zeit.

**Früherkennung hilft, wertvolle Therapiefenster zu nützen**

Die Bewältigung des Alltags stellt für die ganze Familie eine große Herausforderung dar, auch wenn in den letzten zwei Jahrzehnten

die Prognose der Betroffenen durch respiratorische, kardiale, orthopädische und rehabilitative Maßnahmen sowie medikamentöse Therapieoptionen verbessert werden konnte. „Mit der Verfügbarkeit neuer Therapien bei Muskelerkrankungen kommt der Früherkennung noch mehr Bedeutung zu als bisher, um wertvolle Therapiefenster nicht zu versäumen“, sagt Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert, Neuropädiater und Präsident der Österreichischen Muskelforschung. Alle Therapien setzen voraus, dass Begleit- und Folgeerkrankungen der Muskelkrankheiten, die andere Organsysteme wie Herz und Lunge, das Skelett, die Ernährung, die Verdauung und die psychische Gesundheit betreffen, erkannt und behandelt werden. Diese Behandlungen und die Termine in spezialisierten Zentren bedeuten für muskelkranke Kinder und ihre Eltern einen großen zeitlichen und organisatorischen Aufwand.

Zusätzlich zu einer adäquaten medizinischen Versorgung besteht

auch großer Bedarf in der psychosozialen Unterstützung der Patienten und ihrer Angehörigen. Neben der Bewältigung des Alltags mit Duchenne-Muskeldystrophie liegt das Augenmerk auch auf der Verbesserung der Lebensqualität, die den Therapieerfolg und somit den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen kann. „Messlatte für Therapieerfolge sollte nicht nur der medizinische Aspekt sein, sondern auch die Auswirkung auf die Lebensqualität“, so Bernert. Darauf achtet das medizinische Team rund um Philipp ganz besonders. Eine Psychologin steht ihm und seiner Familie begleitend zur Seite. ■

\* Name von der Redaktion geändert.

**Quellen**

<sup>1</sup> www.bundeskanzleramt.gv.at/agenda/frauen-und-gleichstellung/gender-mainstreaming-und-budgeting/gender-daten-index.html, 2.2.2025  
<sup>2</sup> ojd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-020-01430-8, 2.2.2025  
<sup>3</sup> www.dgm.org/muskelerkrankungen/muskeldystrophien-duchenne-und-becker, 10.2.2025  
<sup>4</sup> Kinder- und Jugendarzt 50. Jg. (2019) Nr. 3/19, 10.2.2025  
<sup>5</sup> treat-nmd.de/dateien/treatnmd/downloads/Behandlungsstandards\_DMD.pdf, 10.02.2025  
<sup>6</sup> dmd-guide.org/de/krankheitsstadien/fruehe-gefaehige-phase, 10.02.2025

TYPISCHE FRÜHE UND SPÄTE ZEICHEN BEI DUCHENNE-MUSKELDYSTROPHIE

Entwicklungsverzögerungen (bis Ende 2. Lebensjahr)

Unspezifische frühe Zeichen

Verzögerung bei der KOGNITIVEN Entwicklung

Kann sich ganz allgemein in Lern- und Verhaltensauffälligkeiten äußern

Verzögerung bei der SPRACHLICHEN Entwicklung

Junge ist nicht in der Lage, einzelne Worte zu sprechen

Verzögerung bei der MOTORISCHEN Entwicklung

bis Ende 3. Monat

- Reduzierte, langsame und unkoordinierte Arm- und Beinbewegungen
- Nimmt beim Hochziehen aus der Rückenlage den Kopf nicht aktiv mit

bis Ende 6. Monat

- Schläffer und energieloser Gesamteindruck
- Keine Kopfhaltetechnik
- Kein aktives Greifen und Fassen von Gegenständen
- Keine aktiven Rollbewegungen

bis Ende 18. Monat

- Kein freies Sitzen mit 9. Monaten
- Kein aktives Kriechen mit 9 Monaten
- Kein aktives Hochziehen in den Stand mit 12 Monaten
- Kein Entlanghangeln an Möbel/Wand mit 15 Monaten
- Kein freies Gehen mit 18 Monaten

Muskuläre Zeichen (3. – 5. Lebensjahr)

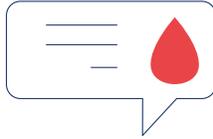
Spezifische frühe Zeichen

- Vergrößerung der Wadenmuskulatur
- „Watschelnder“ Gang
- Zehenspitzen Gang
- Knie beim Gehen überstreckt
- Typisches Aufstehen oder Aufrichten durch die Stützung der Arme auf die Oberschenkel
- Schwierigkeiten beim Rennen/Springen/Treppensteigen
- Häufiges Fallen
- Reduzierte körperliche Ausdauer im Vergleich zu Gleichaltrigen

ABBILDUNG ADAPTIERT NACH BIRNKRANTZ DJ, ET AL. LANCET NEUROL. 2018 APR;17(4):347-361

Entgeltliche Einschaltung

# Podcast:



## Evolution in der Hämophilie – Entwicklung, Fortschritt und Innovation

Hämophilie ist eine seltene angeborene Erkrankung, die aber dank jahrzehntelanger Anstrengungen in Medizin und Forschung heute gut behandelbar ist. Der international renommierte Experte und Leiter der Hämophilieambulanz am AKH Wien, Univ.-Prof. Dr. Cihan Ay, erklärt in der vierteiligen Podcastreihe „Evolution in der Hämophilie – Entwicklung, Fortschritt und Innovation“ die Grundlagen der Blutgerinnungsstörung sowie die unterschiedlichen Therapiemöglichkeiten. Reinhören lohnt sich!

### 1 ÜBER HÄMOPHILIE: BASISWISSEN ZUR BLUTGERINNUNGSSTÖRUNG

Wenn Menschen mit der Diagnose einer seltenen Erkrankung konfrontiert sind, stellen sich viele Fragen. Daher steht Prof. Dr. Cihan Ay in der ersten Folge der Podcastreihe Rede und Antwort zu den verschiedensten Fragen rund um die Themen Diagnose von Hämophilie, Vererbung und Spontanmutation. Außerdem gibt er einen Einblick in die Lebensrealität von Betroffenen. Denn die Blutgerinnung ist ein wichtiger physiologischer Prozess, der uns Menschen grundlegend vor dem Verbluten schützt. Dabei können verschiedene Störungen auftreten. Eine dieser Störungen kann durch die Hämophilie bedingt sein, da es durch das Fehlen eines bestimmten Blutgerinnungsfaktors zu einer verzögerten Blutgerinnung und einer verstärkten Blutungsneigung kommen kann.

In der Regel wird die angeborene Blutgerinnungsstörung durch die Mutter vererbt. Da es eine X-chromosomal-rezessiv vererbte Erkrankung ist, betrifft die Hämophilie – mit ganz wenigen Ausnahmen – nur Buben und Männer. Bei 20 bis 30 Prozent der Betroffenen gibt es keine bereits bekannten Fälle von Hämophilie in der Familiengeschichte. Das bedeutet, dass es auch Menschen gibt, bei denen die Hämophilie durch eine Spontanmutation entsteht. Die Diagnose der seltenen

Erkrankung erfolgt in dafür spezialisierten Zentren durch eine Blutabnahme und mittels Blutgerinnungstests, Faktorbestimmungen und schließlich eines genetischen Tests.

Die Medizin unterscheidet zwischen der Hämophilie A, bei der der Blutgerinnungsfaktor VIII fehlt oder vermindert produziert wird, sowie Hämophilie B, bei der das Gleiche für den Blutgerinnungsfaktor IX gilt. Beide Formen der Hämophilie zeigen sich durch eine erhöhte Blutungsneigung. In Abhängigkeit vom Schweregrad treten bei Betroffenen unterschiedlich häufige und starke Blutungen in Muskeln, der Haut und vor allem auch in Gelenken auf. Außerdem können verlängerte Blutungen im Rahmen von Verletzungen oder – bei keiner entsprechenden Vorbereitung – auch nach Operationen entstehen. Dank langjähriger Forschung und dem heutigen Stand der Medizin ist Hämophilie sehr gut zu therapieren. Daher, so erklärt Prof. Dr. Cihan Ay im Podcast, können viele Menschen mit der angeborenen Blutgerinnungsstörung heute so gut und normal leben, dass sie gar nicht mehr als „Kranke“ angesehen werden müssen.

### 2 DIE FAKTOR-THERAPIE MEILENSTEIN IN DER

In der zweiten Folge der Podcastreihe klärt Prof. Dr. Cihan Ay über die sogenannte Faktor-Therapie auf. War früher die Diagnose Hämophilie mit vielen Ängsten behaftet, so ist die Erkrankung heute dank modernster Medizin gut behandelbar. Bei richtigem Handling hat Hämophilie glücklicherweise heute keinen so großen Einfluss mehr auf die Lebensqualität oder die Lebenserwartung wie noch vor ein paar Jahrzehnten. Als eine von mehreren Behandlungsmöglichkeiten geht Prof. Dr. Cihan Ay zunächst auf die sogenannte Faktor-Therapie ein und gibt dabei einen Überblick über die Entwicklung sowie die Funktionsweise dieser Therapieoption.

Die Entwicklungsgeschichte der Faktor-Therapie ist sowohl von großen Fortschritten als auch von Rückschlägen geprägt, wie Prof. Dr. Cihan Ay erklärt. In den 1960er- und 1970er-Jahren entwickelten Forscher:innen in Skandinavien eine Methode, um einen Mix an Faktoren aus dem Blutplasma zu extrahieren. Damit konnten Patient:innen nicht nur akut bei auftretenden Blutungen behandelt werden, sondern auch erstmals vorbeugend im Sinne einer Prophylaxe. Mit dem Auftreten von Erkrankungen wie Hepatitis oder HIV mussten bis in die 1980er- und 1990er-Jahre schließlich Technologien entwickelt werden, um die



### 4 DIE GENTHERAPIE

Für die seltene Erkrankung Hämophilie ist ein defektes Gen verantwortlich. Die Hoffnung auf eine Behandlung mit einer Gentherapie ist für viele seltene sowie auch nicht seltene Erkrankungen ein Thema. In der vierten Folge gibt Prof. Dr. Cihan Ay daher einen Einblick in den aktuellen Stand der Forschung rund um die Möglichkeiten, Chancen, aber auch Herausforderungen der Gentherapien in der Behandlung von Hämophilie. Prinzipiell ist die Hämophilie aufgrund ihrer Grundstruktur sehr gut für eine Gentherapie geeignet. Prof. Dr. Cihan Ay spricht daher auch von einer „Modellerkrankung“ für eine gentherapeutische Behandlung.

Die Gentherapie als Behandlungsform für genetische Erkrankungen erhält derzeit große Beachtung und gleichzeitig auch Einzug in die Medizin. Im Rahmen der Gentherapie

## PIE: R BEHANDLUNG

Kontamination der Präparate mit gefährlichen Erkrankungen zu verhindern. Heute ist die Faktor-Therapie so hoch weiterentwickelt, dass alle Viren in Plasmaprodukten inaktiviert werden, um so eine sichere Therapie garantieren zu können.

Ein weiterer, parallel dazu stattfindender Entwicklungsschritt war die Herstellung von gentechnisch produzierten – sogenannten rekombinanten – Faktoren. Damit stehen der Medizin heute sowohl aus Blutplasma hergestellte als auch rekombinante Proteine für die Behandlung von Hämophilie zur Verfügung. Da der Faktor VIII über eine relativ kurze Halbwertszeit – die Verweildauer des zugeführten Faktors in der Blutzirkulation – verfügt, muss der fehlende beziehungsweise verminderte Faktor immer wieder zugeführt, also substituiert werden. Daher wird zur prophylaktischen Behandlung der Hämophilie in der Regel zwei- bis dreimal pro Woche eine intravenöse Gabe des Faktors verabreicht. Durch ständige Forschung verlängert sich die Halbwertszeit der Präparate beständig. Prof. Dr. Cihan Ay gibt im Rahmen dieser Folge außerdem noch einen Einblick in die aktuelle Forschung und einen kurzen Ausblick darauf, welche Entwicklungen in Zukunft noch zu erwarten sind. Seit einem halben Jahr ist eine neue Faktor-VIII-Therapie zugelassen. Diese ermöglicht ein einmal wöchentliches Spritzintervall bei gleichzeitig höherem Talspiegel.

## 3 DIE NON-FAKTOR-THERAPIE: WICHTIGE ENTWICKLUNGSSCHRITTE

Eine weitere Behandlungsmöglichkeit bei Hämophilie ist die sogenannte Non-Faktor-Therapie. In der dritten Folge widmet sich der Podcast daher dieser Therapieoption. Prof. Dr. Cihan Ay erklärt darin, wann und wieso man die Non-Faktor-Therapie einsetzen kann. Dabei ist wichtig zu verstehen, dass es im Blut sowohl Faktoren gibt, die die Blutgerinnung fördern, als auch solche, die sie hemmen. Physiologisch gesehen

sollte das Verhältnis der Faktoren zueinander in Balance sein. Da dieses Verhältnis bei Menschen mit Hämophilie aus der Bahn geraten kann, wird im Zuge der Non-Faktor-Therapie diese Balance wiederhergestellt. Die für die Non-Faktor-Therapie zur Verfügung stehenden Präparate haben für einen spannenden

Entwicklungsschritt in der Behandlung von Hämophilie gesorgt, so Prof. Dr. Cihan Ay. Im Gegensatz zur Faktor-Therapie, die

durch eine intravenöse Gabe angewendet wird, kann die Non-Faktor-Therapie subkutan durch eine Spritze erfolgen. Ein weiterer Unterschied zur Faktor-Therapie besteht darin, dass die Non-Faktor-Therapie auch dann wirkt, wenn ein Hemmkörper vorhanden ist. Darüber hinaus besteht das Konzept der Prophylaxe der Non-Faktor-Therapie darin, dass ein konstanter Wirkstoffspiegel ohne Spitzen- oder Talspiegel vorhanden ist. Dieser Wirkstoffspiegel kann derzeit hingegen noch nicht in eine bestimmte Faktor-VIII-Äquivalenz übertragen werden. Das bedeutet, dass damit bislang „nur“ ein Basisschutz in der Prophylaxe erreicht werden kann.

Da es in manchen Situationen allerdings wichtig ist, den Schutz zu erhöhen, braucht es zusätzlich eine Faktor-Therapie. Dies ist etwa im Zuge von Operationen oder bestimmten Aktivitäten mit sehr starker Belastung und hoher Verletzungsgefahr notwendig. In Österreich ist derzeit ein Präparat nach dem Prinzip der Non-Faktor-Therapie zugelassen. Dieses wird zunächst im wöchentlichen Intervall in einer bestimmten Dosis appliziert. Ist der Basisschutz vorhanden, wird das Präparat in ein-, zwei- oder vierwöchentlichen Intervallen subkutan verabreicht. Die Zulassung eines weiteren Präparates wird demnächst erwartet, weiß Prof. Dr. Cihan Ay.



## ERAPIE: ZUKUNTSHOFFNUNG BEI HÄMOPHILIE

gibt es verschiedene Ansätze: etwa das Hinzufügen eines funktionierenden Gens, das Ersetzen eines defekten Gens sowie die Korrektur eines Gens. Für die Hämophilie, die als monogenetische Erkrankung sehr gut erforscht ist, wird ein funktionierendes Gen über ein Vehikel in die Produktionszelle des Faktors in der Leber gebracht. Damit soll die eigene Faktorproduktion wieder angekurbelt werden. Das derzeitige Konzept der Gentherapie sieht eine einmalige Verabreichung vor. Um für eine Gentherapie infrage zu kommen, müssen Patient:innen gewisse Kriterien erfüllen, wie etwa das Nicht-vorhanden-Sein bestimmter Antikörper, eine gesunde Leber sowie sehr engmaschige Kontrollen, da auch Immunreaktionen auf die Gentherapie auftreten können.

Eine der aktuell großen Fragestellungen

der Gentherapie ist, wie lange diese anhält. Derzeit liegen dazu noch keine Langzeitstudien vor. In bisherigen Studien zeigt sich, dass nach einer gewissen Zeit der erwünschte Effekt der Faktorexpression nachlässt – aber nichtsdestotrotz über Jahre anhält. Zum Abschluss der Podcastreihe gibt Prof. Dr. Cihan Ay schließlich noch einen Ausblick auf die Frage, ob Hämophilie in naher oder ferner Zukunft gänzlich geheilt werden kann. Die Gentherapie habe das Ziel einer Heilung, sagt er. Allerdings bleibt derzeit noch die Ungewissheit in Bezug auf ihre langfristige Wirkung. Dennoch: Mit der Gentherapie, so erklärt der international renommierte Experte, kommt man der Heilung zumindest einen weiteren Schritt näher.



FOTO: ZMG



Tauchen Sie mit Prof. Cihan Ay in vier spannende Folgen ein, um die Welt der Hämophilie zu entdecken.

**Univ.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Cihan Ay**  
Leiter Hämophilie-Ambulanz, Leiter Programmdirektionen für Thrombophilie und Hämophilie, Leiter Thrombosis and Haemostasis Research Group, Medizinische Universität Wien

**HIER GEHT'S DIREKT ZUM PODCAST:**



# Hören Sie zu – Zuhören hilft!

Cornelius Obonya (55) ist Botschafter für Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen. Im Interview erklärt der Theater- und Filmschauspieler sowie Opernregisseur, warum er sich für den österreichweit tätigen Dachverband für Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Krankheiten engagiert.

**Text:** Doreen Brumme

## **Herr Obonya, wie kam es dazu, dass Sie Botschafter für Pro Rare Austria wurden?**

Ich hielt bei einer Jubiläumsveranstaltung eine Rede, bei der es um Gesundheit ging. Anschließend sprach mich die damalige Obfrau von Pro Rare Austria an, ob ich die Aufgabe eines Botschafters übernehmen wollte. Ich gebe zu: Ich war blind wie ein Ochs vor dem Scheunentor. Ich hatte keinen Schimmer von seltenen Erkrankungen, kannte niemanden mit einem solchen Schicksal.

## **Und doch übernahmen Sie das Amt?**

Selbstverständlich. Ich wurde um Hilfe gebeten und helfe. Meine Mutter hat mir diese Hilfsbereitschaft immer vorgelebt – ich bin damit aufgewachsen. Auch wenn mir die seltenen Erkrankungen noch kein Begriff waren, begriff ich schnell, dass sie jede:n treffen können. Zu jeder Zeit. Das allein ist Grund genug, dass wir alle uns damit befassen.

Zumal ich in meinem Leben bislang einfach viel Glück hatte: Meine Frau und ich sind gesund und glücklich beieinander. Unserem inzwischen 18-jährigen Sohn geht es gut. Mein Vater starb zwar sehr früh



FOTO: SASHA LUSHINA PHOTOGRAPHY

an Magen-Darm-Krebs, doch das ist meine einzige schlimme Erfahrung mit Krankheit – die mich aber auch dazu bringt, mich alle zwei Jahre durchchecken zu lassen. Mein Glück motiviert mich, den Menschen zu helfen, die ein solches nicht haben.

**Wie können Sie konkret helfen?**

Ich gebe mein Gesicht her. Und setze meine Stimme ein. Zum einen, um den etwa 450.000 Menschen in Österreich, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, mehr Gehör zu verschaffen. Ich nutze meine Bekanntheit, um ihre Anliegen prominenter zu machen. Das ist

Ich kann das nur ansatzweise nachfühlen: Meine Frau und ich erkrankten zu Beginn des Lockdowns synchron an Corona. Drei Tage lang wussten wir beide nicht, wohin die Reise uns führt: mit Schnupfen aufs Sofa oder mit Beatmungsschlauch ins Bett der Intensivstation? Das war kein gutes Gefühl. Doch dank meiner kleinen Angst damals kann ich die große Angst erahnen, die jahre- oder gar lebenslange Ungewissheit macht. Meine Frau und ich waren in stetem Kontakt mit unserer Hausärztin. Wir waren irrsinnig froh, dass da jemand war, der uns zuhörte und unsere

schmerzt mich. Der Informationsfluss ist offensichtlich begrenzt. Und zwar in alle Richtungen. Es verstört mich zutiefst, zu hören, dass viele Mediziner:innen angesichts seltener Erkrankungen so ahnungslos sind wie ich anfangs.

Zugleich erlebe ich in jeder Begegnung mit Betroffenen eine ungeheure Kraft. Sie wurzelt im Zusammenhalt zwischen den Erkrankten, ihren Familien und ihren Mediziner:innen. Es ist diese Kraft, die die Erkrankten zuversichtlich durch ihren Alltag trägt – oft trotz krankheitsbedingter physischer oder psychischer Beeinträchtigungen und häufig auch starker psychischer Belastung.

**Mit welcher Botschaft wenden Sie sich an die Österreicher:innen?**

Unserer Gesellschaft mangelt es schlicht und ergreifend an Zusammenhalt. Meist steht und fällt er mit dem Betroffensein. Und schlimmer noch: Nichtbetroffene hören den von seltenen Erkrankungen Betroffenen kaum zu, gleichwohl auch sie jederzeit selbst betroffen sein könnten.

Wir hören auch immer noch nicht genug auf die Wissenschaft. Ich selbst bin ein schwerer Fan davon. Verschwörungstheorien bleiben bei mir deshalb nicht haften. Ich erinnere mich, wie Barack Obama, dem ich sehr gerne zuhöre, lange vor der Pandemie schon warnte, dass die USA nicht bereit seien für eine virale oder bakterielle Pandemie. Der Mann hatte recht! Kein Land war bereit dafür. Es bereitete sich aber auch niemand vor. Erst mit dem Ausbruch gab es plötzlich einen sogar weltweiten Zusammenhalt. Alle Aufmerksamkeit, alles Machen und Tun richtete sich gegen das Virus. Mit Erfolg. Doch machen wir uns nichts vor: Der nächste Ausbruch kann jederzeit folgen.

Diese Aufmerksamkeit, diesen Zusammenhalt gegen das Coronavirus wünsche ich den Menschen mit seltenen Erkrankungen auch. Ich werde meinen Teil dazu beitragen. Wenn ich als Künstler eins kann, dann das: Ich kann Gefühle wecken. Ich kann Aufmerksamkeit auf die seltenen Erkrankungen lenken. In diesem Sinne: Lassen Sie uns füreinander da sein! ■



**Für mehr als 90 Prozent der seltenen Erkrankungen gibt es keine Behandlung. Umso wichtiger ist es, dass wir den 450.000 Menschen zuhören, die hierzulande davon betroffen sind. Denn Zuhören hilft, sie zu verstehen und sie zu unterstützen.“**

Cornelius Obonya

bitter nötig. Denn die Erforschung und Behandlung seltener Krankheiten kostet Fantastillionen. Doch es geht hier nicht ums Geld allein. Es geht auch um Mitsprache und Teilhabe. Den Betroffenen fehlt es an beidem. Sie fühlen sich übersehen und überhört.

Zum anderen wende ich mich als Pro-Rare-Austria-Botschafter an Mediziner:innen, um sie auf seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen, damit sie sich dazu informieren, weiterbilden und vor allem: vernetzen. Ich war schockiert, als ich erfuhr, dass es im Schnitt fünf Jahre dauert, bis Betroffene ihre Diagnose erhalten, und es dann für mehr als 90 Prozent aller Fälle keine Behandlung gibt.

Sorgen und Ängste ernst nahm.

Selbstverständlich möchte ich auch dafür sorgen, dass die Arbeit von Pro Rare Austria mehr beachtet und unterstützt wird. Die Angebote sind vielfältig und dürfen noch stärker genutzt werden. Hier sei vor allem die Helpline +43 664 280 37 67 erwähnt, die montags bis donnerstags von 10 bis 15 Uhr Betroffenen, Angehörigen und Fachpersonal offensteht.

**Sie sind inzwischen ein gutes Jahr im Amt. Was beeindruckte Sie bislang am stärksten?**

Ich bin jedes Mal erschüttert, wenn Betroffene mir ihren Weg mit ihrer Erkrankung schildern. Ihre verzweifelte Suche nach Informationen



Cornelius Obonya und Vorstandsmitglieder von Pro Rare Austria

**i**  
Mehr Information  
[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

# LEBEN MIT SELTENER ERKRANKUNG

Das Leben mit einer seltenen Erkrankung bringt viele Herausforderungen mit sich – sowohl für die Betroffenen als auch für ihr familiäres Umfeld. Die Diagnose beeinflusst das gesamte Leben. Neben den alltäglichen Belastungen und teilweise eingeschränkten Zukunftsperspektiven hat sie oft zur Folge, dass Freizeit, Teilhabe und die soziale Einbindung leiden. Dazu kommen je nach Diagnose regelmäßige medizinische Kontrollen, Krankenhausaufenthalte und Therapien. Oft tabuisiert, aber deshalb nicht weniger wichtig sind Befürchtungen rund um Liebesbeziehungen und Sexualität. Die Diagnose einer seltenen Erkrankung ist also nicht nur eine medizinische, sondern auch eine psychologische, existenzielle Herausforderung.



FOTO: ZVG

**Mag. Dr.<sup>in</sup> Caroline Culen**  
Klinische und Gesundheitspsychologin, Geschäftsführung Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit

## Häufige Fehler in der Gesprächsführung

Ein häufiger Fehler ist es, zu schnell zu viele Informationen zu geben, sodass die Betroffenen überfordert sind. Auch der Tonfall spielt eine große Rolle – wenn er zu nüchtern oder distanziert ist, kann es kalt und unsensibel wirken.

## Wichtige Prinzipien für Diagnosegespräche

Die empfohlenen drei Grundprinzipien für die Diagnoseübermittlung umfassen zuallererst Wertschätzung und respektvollen Umgang. Es gilt, die Reaktionen der Betroffenen ernst zu nehmen und persönliche Bewertungen beiseite zu lassen. Das zweite Prinzip lautet Kooperation. So können Möglichkeiten zur Mitgestaltung aufgezeigt werden und die aufkommenden Gefühle von Ohnmacht und Verzweiflung aufseiten der Patient:innen reduzieren sich. Das dritte Prinzip zielt auf das Verständnis für die Situation des Gegenübers. Es ist gerade bei der Diagnoseübermittlung wichtig, auf die emotionale Verfassung der Patient:innen einzugehen.

## Die Bedeutung der Diagnoseübermittlung

Wie eine Diagnose vermittelt wird, hat großen Einfluss darauf, wie Betroffene und ihre Familien mit der Krankheit umgehen. Es bleiben oft ganz andere Informationen im Gedächtnis verankert, als von den Überbringenden beabsichtigt.

Die Diagnoseübermittlung sollte daher mit Fingerspitzengefühl erfolgen, um den Betroffenen nicht nur die medizinischen Fakten mitzuteilen, sondern auch Hoffnung, Orientierung und Unterstützung zu geben.

## TIPPS FÜR EINE GELUNGENE GESPRÄCHSFÜHRUNG

Nicht nur Diagnosegespräche, sondern alle schwierigen Gespräche profitieren von geübter Gesprächsführung. Besonders hilfreich sind folgende Tipps.

- 1. Ruhe bewahren und langsam sprechen:** Die Diagnose ist schon herausfordernd genug, eine hektische oder unklare Kommunikation macht es schlimmer.
- 2. Wichtige Informationen strukturiert vermitteln:** Nur das Nötigste sagen und später Informationen oder Hinweise nachlegen, wenn die Patient:innen und die Familie bereit sind. Medizinische Begriffe sollten nur dann genutzt werden, wenn sie verständlich erläutert werden.
- 3. Positive Formulierungen nutzen:** Nicht nur Probleme aufzeigen, sondern auch Wege, wie mit der Erkrankung gut umgegangen werden kann.
- 4. Individuelle Reaktionen ernst nehmen:** Manche Menschen reagieren mit Fragen, andere brauchen erst einmal Zeit.
- 5. Fragen zulassen und auf weitere Gespräche vorbereiten:** Betroffene sollen die Möglichkeit haben, bei Unklarheiten nachzufragen. Zusätzlich hat es sich als wichtig erwiesen, Patient:innen und/oder Angehörige aktiv zu ermutigen, sich Notizen zu machen, Fragen schriftlich zu sammeln und so für ein nächstes Gespräch gut vorbereitet zu sein.



Weitere Informationen finden Sie unter [kinderjugendgesundheit.at](http://kinderjugendgesundheit.at)

# Seltene Epilepsien haben eines gemeinsam: Anfälle

Primar Univ.-Prof. Dr. Mag. Eugen Trinkka, Vorstand der Uniklinik für Neurologie Salzburg, erklärt, was seltene Epilepsien sind, warum epileptische Anfälle ernst zu nehmen sind und warum man ihre Ursache früh und fundiert abklären sollte.



FOTO: ZVAB

**Prim. Univ.-Prof. Dr. Mag. Eugen Trinkka, FRCP**

Vorstand der Universitätsklinik für Neurologie, neurologische Intensivmedizin und Neurorehabilitation der PMU, Leiter des Neuroscience Institutes, Past-Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Neurologie, Präsident der Gesellschaft der Salzburger Ärztinnen und Ärzte, stv. interimistischer Ärztlicher Direktor

## Was sind seltene Epilepsien?

Seltene Erkrankungen werden prinzipiell durch ihre Häufigkeit definiert, das ist in diesem Falle 1:50.000 Einwohner. An Epilepsien leidet etwa ein Prozent der Bevölkerung – sie sind also gar nicht so selten! Doch es gibt unzählige Epilepsien, darunter Hunderte sehr seltene mit unterschiedlichen Ursachen. Diese fassen wir als „Seltene Epilepsien“ zusammen. Alle Epilepsien haben ein gemeinsames Symptom: Anfälle.

## Wann tritt eine seltene Epilepsie auf?

An einer seltenen Epilepsie kann jeder jederzeit erkranken. Meist tritt sie in der Kindheit auf. Wir unterscheiden grundsätzlich nach Epilepsien, die in der frühen Kindheit beginnen und häufig genetisch oder von einem Stoffwechseldefekt verursacht sind, und Epilepsien, die im Laufe des Lebens entstehen, beispielsweise nach einem Schlaganfall oder einer Hirnentzündung. Die Epilepsien der ersten Gruppe bezeichnen wir als seltene genetische Epilepsien – sie machen einen Großteil aller Epilepsien aus.

Wir sprechen bei diesen nicht nur von seltenen, sondern von seltenen und komplexen Epilepsien. Auch das Europäische Referenznetzwerk heißt „Netzwerk für seltene und komplexe Epilepsien“ (EpiCARE). Komplex ist jede Epilepsieform, die eine interdisziplinäre spezielle Behandlung benötigt. Das trifft insbesondere auf Epilepsien zu, bei denen auch eine epilepsiechirurgische Maßnahme infrage kommt.

## Warum ist die frühe, fundierte Abklärung wichtig?

Wegen der immer wiederkehrenden Anfälle. Diese können gerade

bei kleinen Kindern, die ja in der Frühphase der Gehirnentwicklung stecken, zu bleibenden Schäden führen. Oder die Ansprechrate auf die Therapie ist schlechter, wenn diese erst später eingeleitet wird. Deshalb ist eine Epilepsie immer ernst zu nehmen. Wird ihre Ursache nicht sofort geklärt, sollte man immer an eine seltene Epilepsie denken und dies genetisch abklären. Dazu gibt es österreichweit in den Landeshauptstädten hervorragende Epilepsiezentren für Neugeborene und Kleinkinder. Und an der Uniklinik für Kinder- und Jugendheilkunde in Wien sitzt das Europäische Referenzzentrum EpiCARE. In Salzburg stellen wir den Erwachsenenanteil des Europäischen Referenzzentrums.

Die Praxis zeigt, dass die Angst vor Medikamenten bei den Eltern oft deutlich stärker ausgeprägt ist als die Angst vor einer unbehandelten Epilepsie. Ich möchte jedoch betonen, dass eine unbehandelte Epilepsie schwere Folgen haben kann. Die Eltern müssen detailliert aufgeklärt werden.

Jede seltene Epilepsie sollte von Expertinnen und Experten intensiv genetisch abgeklärt werden, die Teil des Europäischen Referenznetzwerks sind, wo Erfahrungen geteilt, Therapien besprochen und gemeinsam Studien durchgeführt werden, um den an seltenen Epilepsien Erkrankten adäquat zu helfen.

## Was macht die kostenlos erhältliche Schulung „Seltene Epilepsien“ der Plattform selpers.com aus?

Im Rahmen der Initiative der Europäischen Union, Referenznetzwerke für seltene und komplexe Epilepsien zu gründen, war klar, dass die Aktivität des Europäischen

Referenznetzwerks auch die Information und Verbreitung von Wissen beinhalten muss. Der Knowledge Gap, also die Wissenslücke, die besteht, ist erheblich. Stellen Sie sich vor, es gibt eine Epilepsie in der Häufigkeit 1:1.000.000. Dann wären in ganz Österreich acht Menschen davon betroffen. Selbst gewissenhaft tätige und sich stetig fortbildende Mediziner:innen wissen dazu nichts. Das müssen sie erkennen und Kontakt mit Expertisezentren aufnehmen. Auf der kostenlosen Plattform findet man ein sehr niederschwelliges Schulungsangebot, wie mit seltenen Epilepsien umzugehen ist.

## Ist trotz seltener Epilepsie ein erfülltes Leben möglich?

Ja. Und es hängt ganz davon ab, um welche seltene Epilepsieform es sich handelt. Die vielen seltenen Epilepsien, die auch mit Entwicklungsstörungen einhergehen, sind deutlich schwieriger zu behandeln als die, bei denen die genetische Ursache bereits entschlüsselt ist und eine rechtzeitige Behandlung eingeleitet werden kann. Leider gibt es auch sehr viele Erkrankungen, die nach wie vor unheilbar sind und die mit schweren Defiziten einhergehen. ■

Der Interviewpartner hat das Gespräch unentgeltlich geführt.

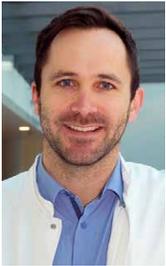
Mit freundlicher Unterstützung von Jazz Pharmaceuticals.



Netzwerk für seltene und komplexe Epilepsien (EpiCARE)  
epi-care.eu  
epicare@salk.at

Hier geht's zum kostenlosen Onlinekurs:  
[selpers.com/epilepsie/behandlung](https://selpers.com/epilepsie/behandlung)  
selteneepilepsien

# Wenn der Druck im Kopf zu hoch ist – Die idiopathische intrakranielle Hypertension (IIH) bei Kindern



FOTOTITROL KLINIKEN

**Mag. Dr. Christian Lechner**  
Oberarzt, Neuropädiatrie\* und Entwicklungsneurologie, Universitätsklinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck, Erster Sekretär der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde

**D**ie idiopathische intrakranielle Hypertension (IIH) ist eine seltene Erkrankung, die vor allem bei Erwachsenen und Jugendlichen auftritt. Doch auch Kinder unter 10 Jahren können betroffen sein. Dabei handelt es sich um eine Erkrankung, bei der der Druck im Inneren des Kopfes erhöht ist, ohne dass eine klare Ursache wie ein Tumor oder eine Infektion vorliegt. Daher kommt auch die fälschliche und beunruhigende alte Krankheitsbezeichnung „Pseudotumor cerebri“. Dieser Beitrag erklärt, was IIH ist, welche Symptome auftreten können, wie die Erkrankung diagnostiziert wird und welche Behandlungsmöglichkeiten es gibt.

Typische Symptome sind Kopfschmerzen, Sehstörungen wie verschwommenes oder doppeltes Sehen, Übelkeit und Erbrechen

sowie Verhaltensveränderungen. Manche Kinder entwickeln ein Schielen, wenn der Druck die Nerven betrifft, die die Augenbewegungen steuern. Die Beschwerden können im Verlauf schwanken und ohne Behandlung zu dauerhaften Sehstörungen führen.

Die Diagnose erfolgt durch eine klinische Untersuchung, eine Bildgebung per MRT und eine Lumbalpunktion zur Messung des Liquoreröffnungsdrucks. Letztere hilft zudem, andere Erkrankungen wie Infektionen auszuschließen. Ein geschwollener Sehnervenkopf (Papillenödem) kann ebenso ein wichtiges Indiz sein.

Die Behandlung zielt darauf ab, den Druck zu senken und die Symptome zu lindern. Medikamente wie Acetazolamid reduzieren die Liquorproduktion. Regelmäßige augenärztliche Kontrollen sind notwendig, um Sehstörungen

rechtzeitig zu erkennen.

Die Prognose ist meist gut, wenn die Erkrankung frühzeitig erkannt und behandelt wird. In vielen Fällen verschwinden die Symptome mit der Zeit, manche Kinder benötigen jedoch eine langfristige Betreuung. Eltern sollten mit ihrer Kinderärztin oder ihrem Kinderarzt sprechen, wenn ihr Kind über durchgehende Kopfschmerzen oder Sehstörungen klagt. ■



Die Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (ÖGKJ) hat über 2.200 Mitglieder und vertritt die Interessen angestellter wie niedergelassener Pädiater:innen in Österreich. Auch die Durchführung und Förderung von Forschung und Lehre im Bereich der Kinder- und Jugendheilkunde gehört zum Zweck der Gesellschaft.

[www.paediatrie.at](http://www.paediatrie.at)

\*Die Neuropädiatrie der Universitätsklinik für Pädiatrie I ist Teil des European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND) und Mitglied des Zentrums Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI, [www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at)).

## EVENT

### 1. DACH Kongress für Seltene Erkrankungen 4. – 5. April in Innsbruck

In diesem Jahr findet in Innsbruck erstmals als DACH-SE eine gemeinsame Fachtagung deutschsprachiger Länder zu Seltene Krankheiten statt. Ziel ist es, die verschiedenen Aktivitäten zum Thema in den drei Ländern Deutschland, Österreich und Schweiz (DACH-Region) zu vernetzen und zu stärken. Das Programm umfasst Vorträge sowohl zu wissenschaftlich-diagnostischen Aspekten wie auch zu existierenden Netzwerkstrukturen und zukünftigen Entwicklungen.

Veranstalter ist das Forum Seltene Krankheiten in enger Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und gemeinsam mit den österreichischen und Schweizer Gesellschaften für Humangenetik bzw. medizinische Genetik (ÖGH, SGMG), den Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland sowie den Betroffenenverbänden in Deutschland, Österreich und der Schweiz (ACHSE, Pro Rare, ProRaris). Als Ausdruck der inhaltlichen Nähe zur Medizinischen Genetik

findet die Tagung überlappend mit der GfH-Jahrestagung in Innsbruck statt.

Die Mitglieder der beim DACH-SE-Kongress involvierten Verbände und Gesellschaften erhalten vergünstigte Tagungsgebühren.



Weitere Informationen zum Kongressprogramm und zur Registrierung unter: [www.dach-se.org](http://www.dach-se.org)

# Primär kutane T-Zell-Lymphome: Der lange Weg zur Diagnose

Kutane T-Zell-Lymphome (CTCL) „imitieren“ häufige Hauterkrankungen, erklärt die Dermatologin Johanna Latzka.



FOTO: ZVG

**Priv.-Doz. Dr. Johanna Latzka**  
Fachärztin für Haut- und Geschlechtskrankheiten, Oberärztin an der Abteilung für Haut- und Geschlechtskrankheiten am Universitätsklinikum St. Pölten  
[www.hautarzt-latzka.at](http://www.hautarzt-latzka.at)

**Text** Werner Sturmberger

## Was zeichnet kutane T-Zell-Lymphome aus?

Kutane T-Zell-Lymphome sind seltene Erkrankungen, die durch die Vermehrung von bestimmten weißen Blutkörperchen, den Lymphozyten, in der Haut charakterisiert sind. Sie äußern sich typischerweise zuerst in der Haut, können sich aber im Krankheitsverlauf auch im Blut, in Lymphknoten oder inneren Organen ausbreiten. Der Großteil der CTCL, vor allem ihr häufigster Vertreter, die Mykosis fungoides (MF), haben meist einen nicht aggressiven, langsam progredienten Verlauf.

## Warum ist die Diagnose von CTCL so schwierig?

Es handelt sich dabei um eine Gruppe von Erkrankungen, die sich klinisch sehr heterogen präsentieren; die korrekte Diagnose erfordert viel Erfahrung. CTCL, allen voran die MF, können andere Hauterkrankungen „nachahmen“, wie zum Beispiel Ekzeme, Neurodermitis oder Schuppenflechte. Aus diesem Grund wird die MF auch als großer Imitator bezeichnet. Anfänglich werden darum vor allem

häufige Erkrankungen wie die zuvor genannten verdächtig, bevor an ein CTCL gedacht wird. Gerade in frühen Stadien sind auch Gewebeproben oft nicht eindeutig. Das führt zu verzögerten Diagnosen: Laut einer aktuellen Studie vergehen vom Beginn der Symptome bis zur korrekten Diagnosestellung im Mittel 36 Monate.

## Wie wirkt sich die Erkrankung aus?

Typischerweise berichten die Patient:innen über trockene, gerötete, schuppige Hautstellen, die oft seit Monaten oder Jahren bestehen. Die Hauterscheinungen werden von den Betroffenen sehr häufig als „Flecken“ bezeichnet. Dabei ist die Wortwahl der Patient:innen sehr treffend. Der anglistische medizinische Terminus für diese frühen Hautveränderungen lautet „Patch“, was nichts anderes als „Fleck“ bedeutet. Charakteristisch für CTCL ist weiters, dass sich die Hautveränderungen mit Sonnenbestrahlung im Sommer oder im Badeurlaub verbessern. Die Hautläsionen sind häufig symptomlos, können jedoch, vor allem in den fortgeschrittenen Stadien, auch von einem oft

quälenden Juckreiz begleitet sein.

## Was bedeutet CTCL für das Sozialleben?

Stigmatisierung und Diskriminierung mit ihren Folgen wie Scham, sozialem Rückzug und Depression, wie wir es von anderen Hauterkrankungen, vor allem der Schuppenflechte, kennen, können auch bei CTCL-Patient:innen zu psychischen Belastungen führen. Die Bedrohung durch die Krebsdiagnose lässt den ästhetischen Aspekt meist in den Hintergrund treten. Die mit der Diagnose verbundenen Ängste, der Juckreiz und damit einhergehende Schlafstörungen können zu einer Verminderung der Lebensqualität führen.

## Was braucht es, um damit souverän umgehen zu können?

Die Awareness in der Bevölkerung ist aufgrund der Seltenheit der Erkrankung naturgemäß gering. Unsere Erfahrung zeigt, dass Offenheit im engen persönlichen Umfeld, regelmäßige Kontrollen und Arzt-Patienten-Gespräche mit betreuenden Spezialist:innen Akzeptanz und Sicherheit schaffen können. ■



**Anlaufstellen für Betroffene im deutschsprachigen Raum:**  
DACH-Allianz Hautlymphome  
[hautlymphome.org](http://hautlymphome.org)

Anmeldungen zur Onlinegruppe unter  
[hautlymphome-selbsthilfe.de](http://hautlymphome-selbsthilfe.de)

Entgeltliche Einschaltung



## Einsatz für Menschen mit seltenen Erkrankungen

„Meine Hautprobleme begannen 2004“, berichtet eine Patientin. Sie litt zu dieser Zeit unter wiederkehrenden Hautausschlägen und Schmerzen. Erst Jahre später wurde bei ihr eine Mycosis fungoides diagnostiziert, eine Krebserkrankung, die in Europa weniger als einen von 110.000 Menschen betrifft.<sup>1</sup> „Ich befand mich fast zehn Jahre lang in einer Grauzone“, erinnert sie sich. Ihre anfänglichen Symptome wurden zunächst als Ekzem erkannt. Erst ein Zufallsbefund führte zur richtigen Diagnose. Diese Geschichte ist kein Einzelfall: Der Weg bis zum Befund dauert bei diesem Krankheitsbild durchschnittlich

zwei bis sieben Jahre.<sup>2</sup>

Kyowa Kirin ist ein global tätiges biopharmazeutisches Unternehmen, das die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern möchte. Es wurde 1949 in Japan gegründet und entwickelt seit dieser Zeit innovative Therapien in den Bereichen Nephrologie, Neurologie, Onkologie und Immunologie. Die Forschung, Entwicklung und Wirkstoffproduktion stützen sich auf Verfahren der Spitzenbiotechnologie aus eigenem Hause. So gilt das Unternehmen als Pionier in der Behandlung des nur selten auftretenden Phosphatdiabetes. Ein weiterer Schwerpunkt ist die

Behandlung seltener Krebserkrankungen wie der Mycosis fungoides und des Sézary-Syndroms – beides Unterformen des kutanen T-Zell-Lymphoms (CTCL).

Kyowa Kirin möchte sämtlichen Menschen, mit denen es sich im Austausch befindet, ein Lächeln schenken – nicht nur durch die Bereitstellung neuer Wirkstoffe, sondern auch durch gelebte Partnerschaften. Das Unternehmen sucht weltweit den Austausch mit Betroffenen und Beteiligten, um gemeinsam bessere Antworten auf Patientenbedürfnisse zu finden, getrieben von dem Ansporn „Making people smile“. ■



Näheres unter:  
[www.kyowakirininternational.com](http://www.kyowakirininternational.com)

Quellen:  
1 - Orphanet - [tinyurl.com/4vr9ar9v](http://tinyurl.com/4vr9ar9v)  
2 - CL Foundation - [tinyurl.com/mvk67utw](http://tinyurl.com/mvk67utw)

Shared Decision Making:

# Gemeinsame Therapieentscheidungen – die Patient:innenperspektive

Die Behandlung von seltenen Erkrankungen, sowohl im Kinder- und Jugendbereich als auch bei erwachsenen Patient:innen, hat sich in den letzten Jahren stark weiterentwickelt und verändert. Vielversprechende Innovationen, zum Beispiel Gentherapien, haben das Potenzial, den Alltag von Patient:innen grundlegend zu verändern.



FOTO: ZVA

**Mag. Dr.<sup>in</sup> Caroline Culen**  
Klinische und Gesundheitspsychologin,  
Geschäftsführung  
Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit

**W**ährend in der Forschung mit den neuen Therapiemöglichkeiten große Hoffnungen auf gute Behandlungserfolge verbunden sind, bleiben für Patient:innen viele Unsicherheiten bestehen. Nicht nur bei innovativen Behandlungswegen, sondern auch bei Standardtherapien, wie wir sie bei insulinpflichtigem Diabetes oder verschiedenen onkologischen Diagnosen kennen, stehen medizinisches Personal und Patient:innen immer wieder vor neuen Therapieentscheidungen, sei es aufgrund von akuten Komplikationen, Veränderungen in der Lebenssituation oder eben neuen medizinischen, technischen Möglichkeiten.

Für Patient:innen, für die Ärzt:innen nach wie vor die wichtigsten Ansprechpersonen darstellen, ist es wichtig, aktiv in die Kommunikation über neue Therapien eingebunden zu werden.

## Herausforderung: Wie mit Unsicherheit umgehen?

Eine der größten Herausforderungen bei Therapieentscheidungen ist die Unsicherheit hinsichtlich Wirksamkeit, Langzeitwirksamkeit und möglicher Nebenwirkungen. Patient:innen fragen sich:

Wie kann ich mit der Unsicherheit über die Zukunft umgehen? Was passiert, wenn ich für eine bestimmte Therapieform, etwa Gentherapie, nicht geeignet bin? Was tun, wenn die Wirkung der Therapie nachlässt?

Zusätzlich zu der Interaktion zwischen Patient:in und behandelnden Expert:innen spielt auch das Vertrauen in die jeweiligen Medikamente, die spezifischen Therapien und letztendlich dann auch das Vertrauen in die Pharmaindustrie mit. Werden Patient:innen befragt, zeigt sich, dass im Vergleich zu Ärzt:innen die Pharmaindustrie geringeres Vertrauen genießt.

Um das Vertrauen von Patient:innen zu gewinnen, gehen mittlerweile auch Pharmafirmen gezielt auf deren Bedürfnisse ein.

## DIE WICHTIGSTEN ERWARTUNGEN VONSEITEN DER PATIENT:INNEN SPEZIELL IN BEZUG AUF NEUE, INNOVATIVE THERAPIEN SIND:

**Transparenz:** Sie beinhaltet die Offenlegung von Forschungsprozessen, Preisen und Interessenkonflikten.

**Glaubwürdigkeit:** Patient:innen wünschen sich wissenschaftlich fundierte, aber auch verständliche Kommunikation statt reinen Marketings.

**Innovation:** Patient:innen erhoffen immer die Entwicklung neuer, effektiverer und nebenwirkungsärmerer Therapien.

**Ethikstandards:** Um Vertrauen zu etablieren, muss bei Patient:innen die Sicherheit bestehen, dass das Patient:innenwohl klar von wirtschaftlichen Interessen getrennt wird.

**Mitsprache:** Patient:innen beziehungsweise professionelle Patient:innenvertretungen wollen als aktive Partner:innen in Forschung und Entwicklung mitgestalten.

## THERAPIEENTSCHEIDUNGEN - DIE PSYCHOLOGISCHE PERSPEKTIVE

Die Entscheidung für eine bestimmte Therapie wird jedoch nicht nur durch medizinische Fakten bestimmt, sondern zudem durch persönliche Faktoren wie:

### **Belastung durch die Krankheit:**

Wie sehr beeinträchtigt die seltene Erkrankung den Alltag?

**Risiken der Therapie:** Welche Unsicherheiten, Neben- und Langzeitwirkungen gibt es?

**Auswirkungen auf die Lebensqualität:** Wird das persönliche Wohlbefinden durch die Behandlung erhöht oder stark belastet?

Diese Überlegungen spielen eine entscheidende Rolle, wenn Patient:innen über Behandlungsoptionen nachdenken. Sie verdeutlichen, dass neben der medizinischen Betreuung auch psychologische Aspekte nicht außer Acht gelassen werden dürfen, um Patient:innen bestmöglich zu unterstützen.

## GEMEINSAME ENTSCHEIDUNGSFINDUNG (SHARED DECISION MAKING, SDM)

Eines der wichtigsten Bedürfnisse aus Patient:innenperspektive ist, dass **Entscheidungen gemeinsam** mit den medizinischen Expert:innen getroffen werden. Dieser Prozess läuft idealerweise in vier Schritten ab:

**Erkennen**, dass eine Entscheidung ansteht.

**Besprechen** der möglichen Optionen, einschließlich aller Vor- und Nachteile.

**Erfragen** der Präferenzen der Patient:innen und Einschätzung der Expert:innen.

**Gemeinsam** eine Entscheidung treffen.

Möglicherweise kann sich im Laufe des Entscheidungsprozesses herausstellen, dass sich Patient:innen aufgrund der Komplexität der Therapien wünschen, Ärzt:innen mögen die Entscheidung für sie treffen. Das ist in Ordnung, solange auch diese Entscheidung in Übereinstimmung von Patient:in und Expert:innen gemeinsam getroffen wurde – für beide Seiten sollte dieses Vorgehen akzeptabel sein.

Ein offener Dialog mit ausreichend Zeit zwischen Patient:innen und medizinischem Personal, seien es Ärzt:innen, Pflegepersonen oder Psycholog:innen, ist der Schlüssel für eine fundierte Entscheidung und eine bestmögliche Unterstützung auf dem Weg der Entscheidungsfindung. ■

# Neue Medikamente erleichtern Behandlung der seltenen Nierenerkrankung dRTA

Die distale renale tubuläre Azidose (dRTA) zeigt sich häufig durch Nierensteine oder Verkalkungen des Nierengewebes, wie Priv.-Doz. Dr. Christoph Schwarz im Interview erklärt.



FOTO: ZV

**Priv.-Doz. Dr. Christoph Schwarz**  
Oberarzt Innere Medizin I am Pyhrn-Eisenwurzen Klinikum Kirchdorf Steyr

## **dRTA – womit bekommen Betroffene es zu tun?**

Selten kommen Menschen mit einer dRTA zur Welt. Bei dieser Nierenerkrankung ist die Funktion der Nierentubuli (auch Nierenkanälchen oder -röhrchen genannt) gestört, sodass Säuren nicht so gut ausgeschieden werden können. Die Störung zeigt sich oft schon im Kleinkindalter – unter anderem mit Blutwerten, die aus der Reihe tanzen. Mitunter geht die seltene Erkrankung auch mit Wachstumsverzögerungen, Defekten am Zahnschmelz und einer Innenohrschwerhörigkeit einher.

Etwas häufiger als die angeborene kommt die erworbene Variante der dRTA vor. Sie wird mitunter ausgelöst von einer Autoimmunerkrankung: Der Körper bildet dann beispielsweise Antikörper gegen Bestandteile der Nierenkanälchen. Wir beobachten zudem dRTA infolge bestimmter Krebstherapien.

## **Was passiert im Körper von Menschen mit dRTA?**

Die Nieren filtern stetig unser Blut – täglich rund 1.500 Liter. Stoffe, die der Körper nicht braucht, werden ausgefiltert und dann mit etwa zwei bis drei Liter Wasser als Urin ausgeschieden. Unter anderem regeln die Nieren so den Säure-Basen-Haushalt im Körper. Das ist eine stete Herausforderung, denn über Nahrung, insbesondere

über tierische Lebensmittel, nehmen wir Eiweiße auf, die Säuren enthalten. Diese müssen wieder ausgeschieden werden, um den Körper vor einer Übersäuerung zu schützen. Denn die hätte auf Dauer ernste Folgen: Das Nierengewebe kann verkalken (Nephrokalzinose), es können Nierensteine entstehen, und auch die Knochensubstanz kann darunter leiden, sodass es zu einer vorzeitigen und/oder starken Knochenschwäche (Osteoporose) kommt.

## **Was ist an der Diagnose einer dRTA herausfordernd?**

Dass überhaupt an die seltene Erkrankung gedacht wird. Die meisten erwachsenen Betroffenen kommen wegen schmerzhafter Nierenkoliken ins Krankenhaus, die von abgehenden Nierensteinen verursacht werden. Eine Untersuchung der Nierensteine kann Hinweise auf deren Entstehung liefern: Handelt es sich um Kalzium-Phosphat-Steine, sollten hinzugezogene Nephrologinnen und Nephrologen unbedingt an die seltene dRTA denken und entsprechende Untersuchungen einleiten, um diese Diagnose zu bestätigen oder auszuschließen.

## **Wie behandeln Sie die dRTA?**

Noch ist die dRTA nicht heilbar. Aber: Sie lässt sich meist mit der Zufuhr von Basen gut behandeln,

sodass das Risiko, dass die Nieren vollkommen versagen, sehr gering ist. Je früher die Erkrankung diagnostiziert und behandelt wird, desto besser ist die Aussicht, dass die Behandlung anschlägt. Die nötige Extradosis Basen kann mit einer Kombi aus basischer Ernährung und Medikamenten aufgenommen werden. Bislang verfügbare Präparate hatten jedoch eine recht kurze Wirkung, sodass die Betroffenen vier-, fünfmal am Tag ein Basenpulver, in Wasser aufgelöst, schlucken mussten. Zudem verursachten die Mittel häufig Magenschmerzen und Durchfall.

Neue Medikamente erleichtern das Leben Betroffener dank einfacher Anwendung und guter Verträglichkeit. Sie entfalten ihre Wirkung im Körper über bis zu zwölf Stunden hinweg nach und nach (Depotwirkung). Es reicht deshalb, dass Betroffene die Medikamente zweimal am Tag schlucken, morgens und abends. Doch nicht nur die Darreichungsform der neuen Mittel ist angenehmer, sie sind auch verträglicher. Für die dRTA-Patientinnen und -Patienten, insbesondere die ganz jungen, ist die Therapie ihrer Erkrankung somit leichter zu ertragen – die neue Medikamentengeneration bringt mehr Komfort, Flexibilität und Unabhängigkeit in die alltägliche Bewältigung der seltenen Erkrankung. ■

# HAE: Adhärenz als Schlüssel zur effektiven Behandlung

Was es für die erfolgreiche Langzeitprophylaxe braucht, erklären Dermatologin Sabine Altrichter und HAE-Austria-Obfrau Adelheid Huemer.

Text Werner Sturmberger



**Adelheid Huemer, MSc**  
Obfrau HAE Austria

## Was zeichnet das hereditäre Angioödem (HAE) aus?

**Altrichter:** Aufgrund eines vererbten genetischen Defekts haben Patient:innen einen chronischen Mangel an einer Enzymverbindung. Das führt dazu, dass es an verschiedenen Körperregionen zu anfallsartigen Schwellungen kommen kann: an den Händen, im Gesicht, an Lippe oder Auge, aber auch innerlich, etwa im Magen-Darm-Bereich, wo sie zu starken Schmerzen führen können, oder auch im Rachen. In dem Fall kann das akute Erstickungsgefahr bedeuten. Generell werden die Schwellungen als stark einschränkend und belastend empfunden, da diese jederzeit anfallsartig auftreten können – vor allem, wenn die Erkrankung unbehandelt bleibt.

**Huemer:** Der Leidensdruck der Betroffenen hängt dabei stark von der Intensität der Erkrankung ab. Es gibt Patient:innen, die stark betroffen sind und zwei Attacken pro Woche durchmachen, andere dagegen erleben dies nur einmal im Monat oder überhaupt nur im Rahmen einer Infektionskrankheit oder eines physischen Traumas.

## Welche Therapiemöglichkeiten gibt es mit Blick auf die Langzeitprophylaxe?

**Altrichter:** Wichtig ist, dass sämtliche Therapien der Patient:innen miteinbezogen werden in die Behandlung. Manche Präparate, etwa die Pille, können die

Symptome verstärken. Generell sind Patient:innen gut damit beraten, sich an ein spezialisiertes Zentrum zu wenden, damit die Therapie stets bestmöglich individuell abgestimmt werden kann. Zur Behandlung wird der fehlende Faktor entweder mehrmals die Woche verabreicht oder als Depotpräparat unter die Haut injiziert. Daneben gibt es mittlerweile auch Antikörpertherapien, die nur alle zwei bis vier Wochen gespritzt werden müssen. Relativ neu ist die Therapie mit Tabletten, die einmal am Tag eingenommen werden. Unabhängig von der jeweiligen Therapie ist es wichtig, dass die Patient:innen diese befolgen. Nur so kann sie optimal wirken und Anfälle verhindern.

**Huemer:** Für die Patient:innen heißt es auch, immer darauf zu achten, dass man wirklich ausreichend Präparate vorrätig hat und für alle Fälle gerüstet ist – etwa dafür, dass mal eine Bewilligung im System hängen bleibt. Im Notfall helfen wir uns aber gegenseitig aus.

## Welche Rolle spielt die Kurzzeitprophylaxe für operative Eingriffe?

**Altrichter:** Die Schwellungen können auch durch mechanischen Stress hervorgerufen werden – zum Beispiel durch einen Sturz oder auch eine Zahnbehandlung. Um sie zu vermeiden, müssen Patient:innen vor Eingriffen eine entsprechende Prophylaxe erhalten. Normalerweise handelt es sich

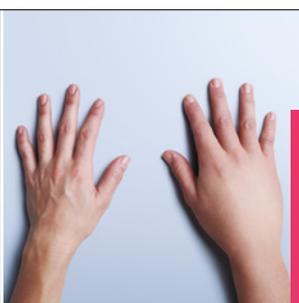
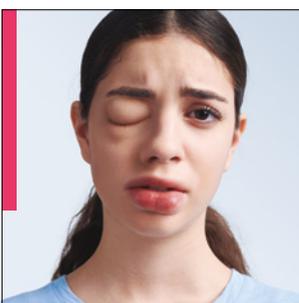
dabei um den fehlenden Faktor, damit dieser in einem ausreichend hohen Spiegel vorhanden ist.

## Was gilt es besonders zu beachten, wenn die Erkrankung bereits im Kinder- und Jugendalter manifest wird?

**Huemer:** Im Normalfall tritt die Erkrankung bereits früh, gehäuft rund um die Pubertät, auf. Gerade für Kinder und Jugendliche ist es besonders belastend, keine Diagnose und damit keine Behandlung zu haben. Darum ist es so wichtig, dass die Erkrankung möglichst früh diagnostiziert wird. Wenn ein Elternteil selbst daran erkrankt ist, sollte bereits im Säuglingsalter darauf kontrolliert werden. Mit einer gut abgestimmten Prophylaxe können Kinder vergleichsweise unbeschwert aufwachsen, auch wenn zum Beispiel Schulausflüge einer gewissen Vorbereitung bedürfen. Generell ist es gut, wenn Kinder früh relevante Kompetenzen erlernen – etwa sich selbst zu injizieren, da es noch keine Tabletten für die Akutbehandlung gibt. Für die Eltern ist es manchmal schwierig, ihre Kinder loszulassen, damit diese selbst ausprobieren können, was ihnen – etwa beim Thema Sport – guttut und was nicht. Wir haben einige Jugendliche in unserer Gruppe, die den Umgang mit der Erkrankung von früh auf gelernt haben und das sehr gut hinbekommen. ■



**OÄ Priv.-Doz in DDR, Sabine Altrichter**  
Oberärztin an der Universitätsklinik für Dermatologie und Venerologie, Kepler Universitätsklinikum GmbH



## Könnte ich HAE haben?

Informieren Sie sich!

HAE INFOS  
[www.hae-info.at](http://www.hae-info.at)





# Seltene Erkrankungen

UNSER AUFTRAG FÜR  
INNOVATIVE LÖSUNGEN

Am 28. Februar ist

**TAG DER**

**Seltenen  
Erkrankungen**

## TAKEDA UNTERSTÜTZT MENSCHEN MIT SELTENEN UND KOMPLEXEN ERKRANKUNGEN

Fünf Prozent der Weltbevölkerung leiden an Seltenen Erkrankungen.<sup>1</sup> In Österreich sind 450.000 Menschen betroffen.<sup>2</sup> Takeda unterstützt die Patient\*innen von der Diagnose bis zur bestmöglichen Versorgung mit Therapien. Seit 70 Jahren entwickeln und produzieren wir in Österreich eine Vielzahl von hochinnovativen Arzneimitteln, um die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig zu verbessern.

<sup>1</sup> Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Verfügbar unter: <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/> Letzter Zugriff: Februar 2024.

<sup>2</sup> Dachverband Pro Rare Austria. Verfügbar unter: <https://www.prorare-austria.org/pro-rare-austria/wer-wir-sind> Letzter Zugriff: Februar 2024.



ERFAHREN SIE MEHR über den Kranich und das Engagement von Takeda für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

[www.takeda.at](http://www.takeda.at)