

In der Erbinformation verwurzelt

Seltene Erkrankungen benötigen oft viel Zeit bis zu einer gesicherten Diagnose.

SCHWARZACH Es gibt rund 8000 Erkrankungen, die das Prädikat „selten“ tragen. Die Tendenz ist allerdings steigend. „Wir entdecken immer mehr von diesen seltenen Krankheiten, sodass wir im Endeffekt doch recht viele Betroffene haben“, machte Professorin Martina Huemer deutlich. Gemeinsam mit Oberarzt Volker Schwarz betreut sie am Landeskrankenhaus Bregenz Patienten mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten. In der Ambulanz könne aber nur ein kleines Gebiet aus der großen Gruppe seltener Erkrankungen abgedeckt werden. Medizinisch gilt eine Krankheit als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Personen daran leiden. In Österreich betrifft das geschätzt eine halbe Million Menschen. In Vorarlberg bezifferte Huemer die Anzahl mit etwa 25.000 Personen. Der größte Anteil der seltenen Krankheiten ist genetisch bedingt, also in der Erbinformation verwurzelt. Allerdings macht sich nicht jede dieser Erkrankungen schon im Säuglingsalter bemerkbar. Sie können sich auch später noch zeigen.

Chronisch und komplex

In Österreich sind seltene Erkrankungen in einen Nationalen Aktionsplan (NAPSE) eingebunden. Huemer lobte die zahlreichen Aktivitäten zu einer besseren Versorgung von Betroffenen. Dennoch sind und bleiben sie eine Herausforderung, denn meist sind sie eher komplex. „Es können mehrere Organsysteme beeinträchtigt sein, so etwa Lungen, Nieren, das Gehirn oder die Muskulatur“, nannte Martina Huemer einige Beispiele. Aufgrund der wenigen Fälle gibt es zudem kaum Forschung. In diesem Zusammenhang widersprach die Ärztin dem oft geäußerten Vorwurf, die Pharmaindustrie sei nur auf finanziellen Gewinn aus und zeige deshalb kein Interesse: „Bei so wenigen Patienten können wir nicht sagen, wie die Krankheit typischerweise aussieht. Es ist etwas anderes, wenn ich Menschen mit hohem Blutdruck untersuche. Da bringe ich leicht eine Studie mit 10.000 Personen zusammen und kann mir ein Bild machen. Nicht so bei seltenen Erkrankungen.“

Die Symptome können außerdem sehr variabel sein oder auch bei anderen Krankheiten vorkom-

men. Oft geht aufgrund der Vielschichtigkeit wertvolle Zeit verloren. Knapp fünf Jahre dauert es im Durchschnitt bis zu einer gesicherten Diagnose. Selbst eine genetische Untersuchung bringt nicht immer die Lösung. „Hat sich ein Gen verändert, können wir nicht sagen, ob die Mutation für die Krankheit verantwortlich ist. Dafür brauchen wir entweder andere Menschen mit derselben Genveränderung oder wir müssen im Labor bestimmen, dass dieses Gen der Verursacher für diese seltene Krankheit ist. Ein anderes Problem ist, dass dieselbe Krankheit von unterschiedlichen genetischen Varianten ausgelöst werden kann“, beschrieb Huemer die Schwierigkeiten bei der Diagnosefindung. Nur mit dem Blick auf die Genetik lässt sich also nicht für alle Betroffenen eine klare Diagnose erreichen. Aktuell beträgt der Anteil etwa 50 Prozent. Anhand von drei Fällen, zwei Kleinkinder und eine junge Frau, erläuterte die Stoffwechselexpertin, wie unterschiedlich die gleiche seltene Erkrankung mit derselben Diagnose verlaufen kann.

Wichtige Prävention

Oberarzt Volker Schwarz ging in seinem Referat auf das Neugeborenen-Screening ein, das in der präventiven Medizin eine wichtige Rolle spielt. Mit dem Screening sollen Erkrankungen möglichst früh erkannt werden, um eine Behandlung

noch vor Eintritt massiver gesundheitlicher Störungen einzuleiten. In Österreich wurde das Neugeborenen-Screening flächendeckend in den 2000er-Jahren etabliert. Schon viel früher ging es darum, der Phenylketonurie, einer angeborenen Stoffwechselkrankheit, bei der ein Eiweiß nicht abgebaut wird, rechtzeitig auf die Spur zu kommen. Inzwischen werden vom Screening 31 Erkrankungen erfasst. Relativ neu im Programm sind schwere angeborene Immunschwächen sowie neuromuskuläre Erkrankungen wie die spinale Muskelatrophie und als Forschungsprojekt seit Dezember 2024 die metachromatische Leukodystrophie.

Ein rettender Tropfen Blut

Nicht jede Erkrankung findet Eingang in das Screening. „Sie muss gewisse Kriterien erfüllen“, erklärte Volker Schwarz. Voraussetzung ist, dass die Erkrankung in einem latenten oder Frühstadium erkennbar ist. Außerdem muss sie ein gravierendes Gesundheitsproblem darstellen. Ebenfalls wichtig: Es gibt einen Nachweistest, klare Behandlungsrichtlinien, und die Kosten müssen in Relation zur Gesundheitsversorgung vertretbar sein. Bei rund 4000 Geburten jährlich kommen statistisch gesehen vier bis sechs relevante Diagnosen heraus. „Es gibt also jedes Jahr mehrere betroffene Familien im Land,

die mit einer seltenen Erkrankung ihres Kindes konfrontiert sind“, sagte Schwarz. Das Screening des Säuglings erfolgt 36 bis 72 Stunden nach der Geburt mithilfe von einigen wenigen Tropfen Blut aus der Ferse. Die Substanz wird auf eine Trockenblutkarte aufgebracht und diese an die Medizinische Universität Wien zur Analyse geschickt. Eine Rückmeldung an die Stoffwechselambulanz im LKH Bregenz erfolgt nur bei Auffälligkeiten. Gibt es solche, wird die Familie mit Kind zu weiteren Kontrollen einbestellt. „Ein auffälliges Screening-Ergebnis bedeutet nicht automatisch das Vorliegen einer Krankheit, sondern stellt vorerst nur eine Risikoanzeige dar, die weiter abgeklärt werden muss“, betonte Volker Schwarz. Ein früher Therapiebeginn entscheidet maßgeblich über Prognose und Ausprägung der Erkrankung.

Um bei seltenen Krankheiten weiterzukommen werden nationale und internationale Kooperationen forciert. Huemer: „Wir sind weltweit vernetzt. Wir brauchen viele Gehirne, um seltene Krankheiten gut diagnostizieren zu können.“

MARLIES MOHR
marlies.mohr@vn.at
05572 501-385



VIDEO
Med Konkret

<https://VOL.AT/suprJo>



FRAGEN AUS DEM PUBLIKUM

Wie reagieren, wenn Beschwerden auf eine seltene Erkrankung hindeuten?

HUEMER In solchen Fällen lautet die Empfehlung, die Beschwerden kurz und bündig, aber möglichst genau für den Arzt bzw. die Ärztin zusammenzufassen. Dann suchen Sie den Kontakt zum Arzt oder zur Ärztin und machen die Untersuchungen, die angeraten werden. Möglicherweise erfolgt eine Weiterleitung an spezialisierte Mediziner. Kann immer noch keine Diagnose gestellt werden, bitten Sie den betreuenden Arzt um Zuweisung zu einem nationalen Expertenzentrum.

Ist das Neugeborenen-Screening europaweit Standard oder gibt es da Unterschiede?

SCHWARZ Es gibt zwar Empfehlungen vonseiten der EU, aber das Neugeborenen-Screening wird länderspezifisch gehandhabt. Es werden unterschiedliche Erkrankungen gescreent, und auch die Anzahl ist verschieden. In Österreich sind es 31 Erkrankungen, in Italien beispielsweise 40. Das hat mit der nationalen Gesundheitspolitik zu tun und ist teilweise auch eine Kostenfrage.

In der Erbinformation verwurzelt



A) Vor dem Lesen

- a) Sammeln Sie Beispiele für medizinische Untersuchungen oder Tests, die Ihnen aus dem Alltag bekannt sind.
- b) Analysieren Sie mögliche Situationen, in denen frühe medizinische Untersuchungen für Betroffene besonders wichtig sein könnten.
- c) Diskutieren Sie mögliche Folgen später oder fehlender Diagnosen für Patientinnen und Patienten.



B) Textbearbeitung

- a) Lesen Sie den Artikel aufmerksam durch.
- b) Beschreiben Sie, wodurch seltene Krankheiten laut Text gekennzeichnet sind.
- c) Erläutern Sie Ursachen für die erschwerte Diagnose seltener Krankheiten.
- d) Arbeiten Sie die Bedeutung genetischer Untersuchungen und des Neugeborenen-Screenings heraus.
- e) Analysieren Sie, welche Herausforderungen für Betroffene, Familien und Ärztinnen bzw. Ärzte im Umgang mit seltenen Krankheiten entstehen können.
- f) Beurteilen Sie die Bedeutung von Forschung und internationaler Zusammenarbeit für Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten.



C) Textproduktion

Situation: Für eine schulinterne Informationsbroschüre zum Thema „Seltene Krankheiten und moderne Medizin“ fassen Sie den Artikel „In der Erbinformation verwurzelt“ zusammen. Verfassen Sie eine **Zusammenfassung** und bearbeiten Sie dabei folgende Arbeitsaufträge:

- Geben Sie zentrale Informationen über seltene Krankheiten wieder.
- Beschreiben Sie die im Artikel dargestellten Schwierigkeiten bei Diagnose und Behandlung.
- Nennen Sie Maßnahmen und Entwicklungen im Bereich Forschung, genetische Untersuchungen und Früherkennung.

Schreiben Sie zwischen 270 und 330 Wörtern. Markieren Sie Absätze mittels Leerzeilen.



D) Weiterführende Aufgaben

- a) Sammeln Sie im Plenum Möglichkeiten moderner Medizin zur Erkennung von Krankheiten, beispielsweise genetische Untersuchungen, Screenings oder KI-gestützte Verfahren.
- b) Diskutieren Sie Chancen und mögliche Risiken dieser Entwicklungen.
- c) Beurteilen Sie Grenzen medizinischer Forschung und diagnostischer Verfahren im Spannungsfeld zwischen wissenschaftlichem Fortschritt und ethischer Verantwortung.