



«Lysosomale Speicherkrankheiten sind höchst selten»

Auch deshalb würden sie häufig zu spät erkannt und behandelt, erklärt Ärztin Marianne Rohrbach.

von Sarah Zeller

Lysosomale Speicherkrankheiten sind ein Sammelbegriff für eine ganze Reihe an Krankheiten. Was haben sie gemein?

Die über 70 verschiedenen Krankheiten haben gemeinsam, dass dem Körper ein Enzym, also ein Eiweiss, fehlt, das ein Produkt A zu einem Produkt B abbauen kann. In der Folge kommt es – wie der Name schon sagt – zu einer Speicherung dieses Produkts A im Körper. Das schädigt die Organe.

Gibt es noch weitere Gemeinsamkeiten?

Alle diese Krankheitsformen sind sehr selten. Wir gehen von insgesamt 300 bis 350 Patienten in der Schweiz aus. Da es sich bei allen Krankheiten um Erbkrankheiten handelt, wird bei einem Befund in der Regel die ganze Familie getestet. Es verlaufen zudem alle lysosomalen Speicherkrankheiten progressiv, was bedeutet, dass sie sich mit der Zeit verschlimmern.

Kommt es aufgrund der Seltenheit häufig zu einer verzögerten Diagnose?

In der Tat behandeln Hausärzte vielleicht ein- bis zweimal in ihrer gesamten Karriere einen Patienten mit einer lysosomalen Speicherkrankheit. Somit ist es naheliegend, dass viele Ärztinnen und Ärzte wohl zuerst an andere Ursachen als an diese denken. Die grösste Herausforderung sind allerdings die vielfältigen Symptome.

Inwiefern?

Es gibt keine allgemeinen Symptome, die auf diese Krankheit hinweisen. Bei der Krankheit Morbus Pompe kommt es beispielsweise zunehmend zu Muskelschwäche, Geh- und Atmungsproblemen. Bei Morbus Fabry können unklare Schmerzen in den Fingern und Füssen sowie Nierenprobleme ein Hinweis sein. Morbus Gaucher verursacht zunehmende Blutarmut, vergrösserte Organe und Knochenschmerzen. Dieses breite Spektrum an Symptomen macht eine zeitnahe Diagnose zur Herausforderung.

Wie lässt sich die Krankheit diagnostizieren?

Das ist mit einer normalen Blutprobe zu machen.

In welchem Alter wird die Krankheit häufig bemerkt?

Auch das ist unterschiedlich. Sobald das Kind zur Welt kommt, beginnt die Spei-



Marianne Rohrbach

Leitende Ärztin am
Universitäts-Kinderspital Zürich

cherung. Wie schnell sich Symptome bemerkbar machen, hängt wesentlich davon ab, wie schwerwiegend der Defekt ist. Arbeitet das Eiweiss ein bisschen und kann das Produkt A somit zumindest teilweise abbauen, wird es länger dauern, bis sich die Folgeschäden bemerkbar machen, als wenn das Enzym überhaupt nicht arbeitet.

Inwiefern schränkt die Krankheit den Alltag der Patienten ein?

Das eine sind die spürbaren Symptome, wie etwa bei Morbus Fabry brennende Hände oder Füsse. Schwerwiegender sind jedoch die Organschädigungen, die durch die Speicherungen im Herz, dem Gehirn und den Nieren verursacht werden. Die sukzessive Schädigung der Organe kann zu Nierenerkrankungen, Herzschwäche oder Schlaganfällen und so schliesslich auch zum Tod führen.

Inwiefern lassen sich lysosomale Speicherkrankheiten behandeln?

Es gibt verschiedene Ansätze. So kann für einige Krankheiten das fehlende Enzym etwa biotechnologisch hergestellt und dem Patienten regelmässig als Infusion verabreicht werden. Bei einzelnen Krankheiten kann eine Knochenmarkstransplantation den korrekten Abbau des Produkts A in das Produkt B wiederherstellen. Eine dritte Variante besteht darin, mit entsprechenden Medikamenten das defekte Eiweiss leicht zu modifizieren, damit seine Funktion etwas stärker stimuliert wird. Dies klappt aber nicht bei allen Defekten. Die sogenannte Substratreduktionstherapie kann dafür sorgen, dass der Körper weniger vom Produkt A produziert. Ganz allgemein

gilt jedoch, dass ein früher Therapiebeginn extrem wichtig ist, damit der Körper möglichst wenig Speichermaterial ansammeln kann. Alle Therapieformen können die Krankheit leider nicht heilen, aber so weit modifizieren, dass eine gute respektive gesteigerte Lebensqualität und eine gegenüber nicht behandelten längere Lebensdauer vorliegt.

Gibt es Gründe, die Krankheit nicht zu behandeln?

Die gibt es tatsächlich. Wenn die Krankheit zwar diagnostiziert, dabei aber festgestellt wird, dass das Enzym noch tüchtig genug arbeitet, braucht es keine Therapie. Entsprechend gibt es etliche Patienten, die zwar jährlich kontrolliert, aber nicht therapiert werden. Bei einer bereits weit fortgeschrittenen Symptomatik bei Diagnosestellung sind manchmal die Kriterien zum Therapiebeginn nicht mehr erfüllt.

Wer entscheidet, was «genug» Aktivität ist?

Hier gibt es klare Guidelines, die festlegen, wer eine Therapie benötigt und wer nicht. Auch deshalb ist das Monitoring der Krankheit sehr wichtig. Solange die Krankheit auf einem stabilen Niveau bleibt, ist es nicht immer indiziert, eine Therapie zu starten. ■



Alles auf einen Blick

Lysosomale Speicherkrankheiten ist ein Sammelbegriff für verschiedene Stoffwechselerkrankungen, welche ihren Ursprung bei unzureichend funktionierenden oder fehlerhaften Lysosomen haben. Lysosomen sind für den Abbau von körperfremden beziehungsweise nicht mehr benötigten Substanzen im Körper zuständig. Bei einer solchen Störung kommt es zur Anhäufung dieser Substanzen, die zu verschiedenen Störungen führen. Rund eines von 8000 Neugeborenen weist eine solche Krankheit auf.

MORBUS FABRY

«Meine Füsse brannten so sehr, dass ich nicht weiterrennen konnte»

Seit ihren Teenagerjahren bekommt Corinne Zeitler* alle zwei Wochen eine Infusion verabreicht.

von Sara Zeller

Sie war gerade einmal 15 Jahre alt, als ihr Arzt die Diagnose Morbus Fabry stellte. Bis dahin hatte Corinne Zeitler* noch nie etwas von dieser Krankheit gehört. «Ich war verunsichert und verstand nicht, was das für mein Leben bedeutet», sagt die heute 31-Jährige. Dass mit ihrem Körper irgendetwas passiert, hatte sie schon längere Zeit gespürt. Immer, wenn das Mädchen Sport trieb, fingen ihre Füsse so sehr an zu brennen, dass sie nicht weiterrennen konnte. Viel häufiger als ihre Klassenkameraden litt sie zudem unter lang anhaltendem Fieber. Und auch dann brannten wieder die Füsse. Darauf reagierte sie allerdings nicht. So war es dann auch erst die Morbus-Fabry-Diagnose des Bruders, die dazu geführt hatte, dass auch bei ihr ein entsprechender Bluttest vorgenommen wurde.

Symptome zeigen sich schon früh
Weil es sich bei der Stoffwechselerkrankung Morbus Fabry um eine multisystemische Erkrankung handelt, welche die Funktion verschiedener Organe beeinflussen kann, können auch die Symptome höchst unterschiedlich und verschieden intensiv ausfallen. Typisch ist

jedoch, dass die Erkrankung bereits im Kindes- oder Jugendalter auftritt und sich dabei bei Jungen oft früher zeigt als bei Mädchen. Da es sich bei Morbus Fabry – wie bei allen lysosomalen Speicherkrankheiten – um eine seltene Erkrankung handelt, ist die korrekte Deutung der Symptome nicht immer gegeben.

Alle zwei Wochen an die Infusion
Zeitler hat sich mittlerweile an die Krankheit gewöhnt. «Morbus Fabry gehört zu meinem Leben dazu», sagt sie. Seit ihrer Jugend wird ihr alle zwei Wochen während rund einer Stunde eine Infusion verabreicht. Dank dieser Therapie seien die Beschwerden deutlich zurückgegangen und Zeitler kann ihren Alltag ohne grosse Einschränkungen bestreiten. Auch emotional belaste sie die Krankheit heute kaum noch.

Auch der Sohn ist betroffen
Da es sich um eine Erbkrankung handelt, liess sie ihren Sohn gleich nach der Geburt testen. Die Befürchtung bestätigte sich. Auch er leidet unter Morbus Fabry. Seit er letztes Jahr vier Jahre alt geworden ist, muss nun auch er regelmässig an die Infusion. Dafür besuchen zwei Spinetex-Mitarbeitende Mutter und Sohn alle zwei Wochen zu Hause. «Natürlich kostet

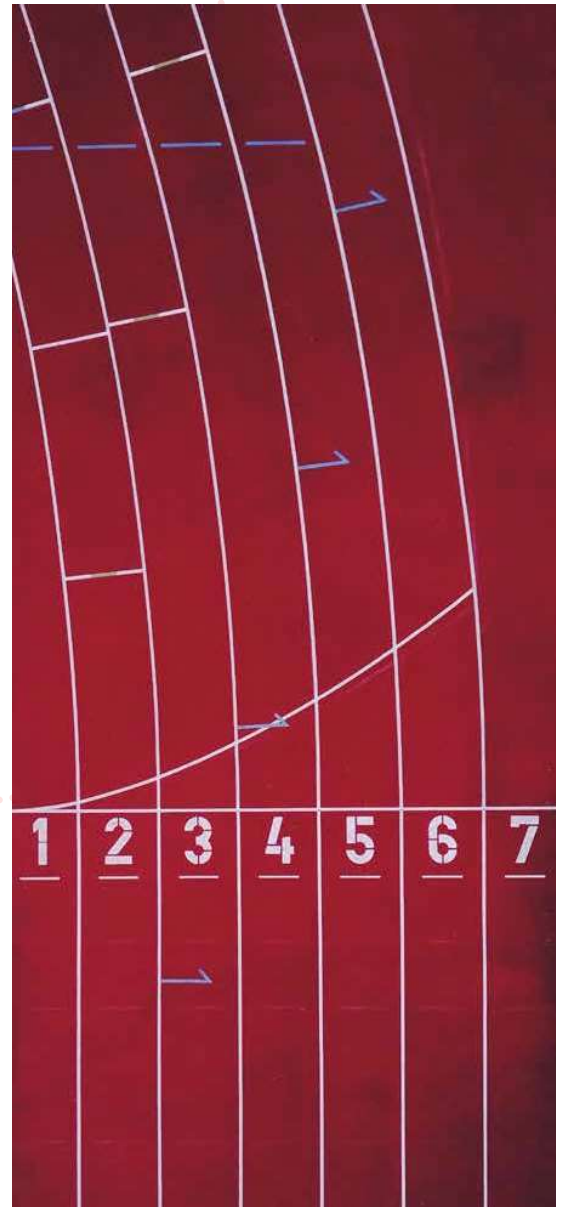
die Behandlung Zeit, dafür können wir zwischen den Terminen aber ein weitgehend normales Leben führen», zeigt sich Zeitler positiv. ■

*Name der Redaktion bekannt



Alles auf einen Blick

Morbus Fabry ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die zu den lysosomalen Speicherkrankheiten gehört. Durch ein ungenügend aktives oder fehlendes Enzym im Körper werden bestimmte Stoffe nicht korrekt abgebaut. Die Seltenheit und die individuell sehr unterschiedlich auftretenden Symptome erschweren eine Diagnose erheblich. Jedoch ist eine frühe Diagnose wichtig, damit so wenig Stoffe wie möglich angesammelt werden.



ANZEIGE

Fabrysuisse ist für Betroffene da

Fabrysuisse fördert den Informationsaustausch zwischen Betroffenen und medizinischem Fachpersonal. Die Patientinnen und Patienten finden einfachen Zugang zu medizinischen Informationen. Ein kranker Mensch ohne die richtige Diagnose wird von seiner Umgebung oft nicht verstanden. Der Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen hilft Isolationen aufzubrechen und erleichtert den täglichen Umgang mit der Krankheit.

Fabrysuisse hilft Kranke zu erreichen und zu informieren. Die Organisation ist durch die gemeinsame Initiative von Patientinnen, Patienten und Ärzteschaft entstanden.

www.fabrysuisse.ch

fabrysuisse
Nationale Tagung 2019



Samstag, 4. Mai
im Kursaal Bern

Nationale Tagung 2019

Dank rechtzeitiger und laufend angepasster Therapie können Fabry-Patienten heutzutage ein nahezu normales Leben führen. Dazu braucht es gezielte Information. Nur so kann wertvolle Zeit bis zu Diagnose und Behandlung gewonnen werden. Informationsvermittlung und Austausch sind Ziele der nationalen Tagung. Angesprochen sind nicht nur Patientinnen und Patienten, deren Angehörige und Interessierte aus allen Sprachregionen der Schweiz, sondern auch Ärztinnen und Ärzte, medizinisches Fachpersonal und Studierende der Medizin. Die Tagung möchte Verständnis fördern, mögliche Wege aufzeigen und die Diskussion zu Morbus Fabry intensivieren. Die Referate werden auf deutsch, französisch und italienisch übersetzt. Der Besuch der nationalen Tagung ist dank unserer grosszügigen Sponsoren kostenlos.

Weitere Informationen und Anmeldung zur Nationalen Fabry-Tagung online finden Sie online auf:

www.fabrysuisse.ch
Anmeldeschluss: 13. April 2019