



► Wissen ► Quarks & Co ► Sendung vom 19. Januar 2010

URL: http://www.wdr.de/tv/quarks/sendungsbeitraege/2010/0119/002_krankheiten.jsp

Seltene Krankheiten: Die wichtigsten Fragen

Quarks & Co gibt Antworten

-  Dienstag, 19. Januar 2010, 21.00 - 21.45 Uhr
-  Samstag, 23. Januar 2010, 12.00 - 12.45 Uhr (Wdh.)

Was sind seltene Krankheiten?



Die Kriterien für die Einstufung als seltene Krankheit ähneln sich überall auf der Welt – auch, wenn es im Detail Unterschiede gibt: In der Europäischen Union wird eine Krankheit als selten eingestuft, wenn höchstens 5 von 10.000 Einwohnern eines Landes betroffen sind. Für Deutschland bedeutet das: Eine Krankheit gilt als selten, wenn nicht mehr als 40.000 Einwohner darunter leiden. In den USA wird der Status „seltene Krankheit“ bei weniger als 7,5 Betroffenen pro 10.000 Einwohner und in Australien bei weniger als einem von 10.000

Einwohnern erteilt.

Wie viele seltene Krankheiten gibt es?

Es gibt ungefähr 5.000 bis 7.000 verschiedene seltene Erkrankungen in Europa. Genauere Zahlen sind nicht bekannt, weil viele Erkrankungen in unterschiedliche Untertypen aufgeteilt werden: Je nach dem, ob man diese Untertypen als eigenständige Diagnosen mitrechnet, ergeben sich andere Gesamt- Zahlen. Andere Krankheitsbeschreibungen wiederum bestehen bislang nur aus der Aufzählung der gemeinsam aufgetretenen Symptome. Nach Angaben des europäischen Netzwerks für seltene Krankheiten (Orphanet) werden in der medizinischen Fachliteratur jede Woche etwa fünf neue Erkrankungen erstmals beschrieben. Dabei ist „selten“ aber nicht gleich „selten“: So zählt das Non-Hodgkin-Lymphom, ein Lymphdrüsenkrebs, mit rund 136.000 Betroffenen in der Europäischen Union genauso zu den seltenen Krankheiten wie die Hyperammonämie (eine Stoffwechselstörung durch Enzymmangel) mit 46 Patienten. Es gibt sogar Erkrankungen, die in ganz Europa bisher nur bei einem einzigen Patienten festgestellt wurden.

Wie viele Menschen leiden unter seltenen Krankheiten?

Seltene Krankheiten sind gar nicht so selten: Allein in der EU sind schätzungsweise bis zu 36 Millionen Bürger, also zwischen sechs und acht Prozent der Gesamtbevölkerung, von einer seltenen Krankheit betroffen. Das liegt an der großen Anzahl der seltenen Erkrankungen. In Deutschland gibt es Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Patienten, die an einer seltenen Krankheit leiden. Im Vergleich zu anderen Krankheiten sind es dann aber doch wenige: Allein von der Zuckerkrankheit "Diabetes mellitus" sind in Deutschland sieben Millionen Menschen betroffen.

Warum sind seltene Krankheiten überhaupt selten?

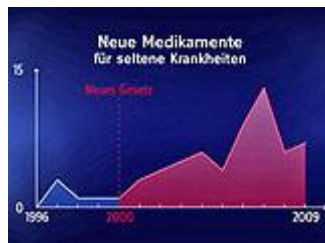
Experten gehen davon aus, dass etwa 80 Prozent aller seltenen Krankheiten eine genetische Ursache haben. Dabei werden zwei Vererbungswege unterschieden: Bei dominanten Genen reicht eine Anlage entweder vom Vater oder der Mutter aus. Die Eltern selber sind aber häufig gesund und nur einige ihrer Keimzellen – also Spermien oder Eizellen – tragen eine Mutation, die bei den Nachkommen zur Krankheit führen kann. Doch nicht jedes Kind wird krank, denn es braucht einen großen Zufall, damit ausgerechnet eine Eizelle oder ein Spermium mit einer Mutation zur

Befruchtung kommt. Bei der Vererbung von rezessiven Genen sind meist beide Eltern gesund, doch sie tragen eine seltene Mutation in ihrem Körper. Es bedarf eines großen Zufalls, damit sich ausgerechnet zwei Menschen mit einer Mutation in dem gleichen Gen treffen und ein Kind bekommen. Und nur, wenn ein Kind von beiden Eltern das Gen mit der Mutation erhält – was erneut vom Zufall abhängig ist –, wird es krank. Die Wahrscheinlichkeit dafür beträgt nach den Mendel'schen Vererbungsregeln 25 Prozent.

Wie lange dauert es, bis eine seltene Krankheit vom Arzt erkannt wird?

Die Diagnose der seltenen Krankheiten ist häufig sehr schwierig. Im Extremfall warten die Patienten jahrzehntelang, bis die Diagnose gestellt wird. Einer Befragung unter Betroffenen zufolge suchten 21 Prozent der Patienten mehr als fünf Ärzte auf, bevor sie die richtige Diagnose erhielten, sechs Prozent sogar mehr als zehn Ärzte. Bei 40 Prozent der Patienten wurde zunächst eine falsche Diagnose gestellt, bei vielen gar keine. Die Folge ist oft eine unzureichende oder falsche Behandlung. Viele Betroffene mit seltenen Krankheiten haben daher mit Folgeschäden zu kämpfen, die bei früherer Diagnose vermeidbar gewesen wären.

Warum dauert es so lange, bis eine seltene Krankheit vom Arzt erkannt wird?



Seit der Gesetzesänderung steigt die Zahl der neuen Medikamente gegen seltene Krankheiten

Kein Patient kann erwarten, dass ein Arzt über alle Krankheiten Bescheid weiß – dazu sind es einfach zu viele. Allerdings ist bei den meisten Ärzten die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen nur sehr gering ausgeprägt. Experten vermuten, dass viele Ärzte zu fokussiert auf die Dinge sind, die ihnen in der Praxis häufig begegnen. Sie neigen dann eher dazu, bestimmte Symptome als eine "Variation" dessen zu deuten, was ihnen als Erkrankung bekannt ist, als nach einer unbekannteren Erkrankung zu suchen. Zudem haben viele Ärzte schlichtweg zu wenig Zeit, um eine ausgiebige Recherche durchzuführen. Seltene Krankheiten haben außerdem typischerweise einen schleichenden Verlauf, in dem nicht alle Symptome gleichzeitig auftreten, so dass sich das komplette Krankheitsbild erst langsam aufbaut. Viele kleinere Symptome gehen im Klinikalltag unter, weshalb

es häufig Physiotherapeuten oder die Eltern der Kinder sind, die die kleinen Veränderungen bemerken, weil sie die meiste Zeit mit dem Kind verbringen. Patientenorganisationen wie die ACHSE („Allianz chronischer seltener Erkrankungen e.V.“) wollen hier mit Aufklärungskampagnen, Weiterbildungsveranstaltungen für Ärzte und einem Netzwerk von Experten gegensteuern. So wurde zum Beispiel am 29. Februar 2008 erstmals der "Europäische Tag der seltenen Krankheiten" begangen.

Wie unterstützt der Staat die Entwicklung von Medikamenten gegen seltene Krankheiten?

Bis vor wenigen Jahren gab es für Pharmafirmen kaum Anreiz, Medikamente gegen seltene Erkrankungen zu erforschen: Die hohen Entwicklungskosten und der kleine Absatzmarkt boten nur eine geringe Aussicht auf Gewinn. Im europäischen Arzneimittelrecht wurde daher im Jahr 2000 eine Verordnung verankert, die diesen Arzneimittelmarkt für die Firmen attraktiver machen soll: So ist die Zulassung – also die behördliche Genehmigung – für Medikamente gegen seltene Krankheiten erleichtert worden: Die Firmen werden direkt von der Zulassungsbehörde beraten, die Genehmigungsverfahren wurden beschleunigt und die Gebühren ermäßigt. Zudem erhalten die Pharmafirmen ein zehnjähriges Exklusivrecht bei der Vermarktung des entsprechenden Medikamentes. Voraussetzung hierfür ist, dass es bei dieser Erkrankung bisher keine ausreichende Therapie, Diagnosemöglichkeit und Präventionsmaßnahme gibt. Falls doch, muss das neue Produkt einen deutlichen Nutzen bringen. Seitdem wurden von der Europäischen Arzneimittelagentur 58 Medikamente für seltene Erkrankungen zugelassen (Stand: Dezember 2009) – das ist eine deutlich mehr als vorher in einer vergleichbaren Zeitspanne. Experten zufolge ist dies allerdings auch

darauf zurückzuführen, dass viele Präparate legalisiert wurden, die zuvor bereits im Rahmen eines sogenannten →Off-Label-Use eingesetzt wurden. Was die neue Verordnung gebracht hat, wird sich daher erst in den nächsten Jahren zeigen. Um für die Patienten bessere Bedingungen zu schaffen, will das Bundesministerium für Bildung und Forschung in den nächsten zwölf Jahren 80 Millionen Euro in die Erforschung seltener Krankheiten investieren.

An wen kann ich mich wenden, wenn ich vermute, dass ich unter einer seltenen Krankheit leide?

Wer befürchtet, an einer seltenen Krankheit zu leiden, kann sich an die "Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen" (ACHSE) wenden: www.achse-online.de. Bei der ACHSE gibt es eine Betroffenen- und Angehörigen-Beratung. Auskunft gibt ACHSE-Mitarbeiterin Elisabeth Watermeier unter der Telefon-Nummer 030/33 00 708-0. Unter www.achse.info findet man die Rubrik "Ohne Diagnose" mit vielen Informationen für eventuell Betroffene. Außerdem wurde hier ein Forum eingerichtet. Wenn sich Ihr Arzt bezüglich einer Diagnose unsicher ist, kann ihm die ACHSE eine „Lotsin“ an die Seite stellen – sie hilft Ärzten bei der Diagnosefindung.

Stichwörter

Off-Label-Use

Als Off-Label-Use wird die Anwendung eines Arzneimittels außerhalb seines ursprünglichen Zulassungsbereiches bezeichnet. Dies ist zum Beispiel der Fall, wenn Medikamente in anderer Dosierung oder für die Behandlung einer anderen Erkrankung eingesetzt werden als jener, für die sie ursprünglich entwickelt wurden. Gerade in der Kinderheilkunde ist dies oft der Fall, da die meisten Medikamente für Erwachsene entwickelt wurden und dann bei Kindern in entsprechend niedrigerer Dosierung eingesetzt werden. ▲ Zurück zum Absatz

Autoren:

Katrin Kriefft, Tanja Winkler und Georg Wieghaus

Stand: 12.01.2010

© WDR 2010