

Seltene Erkrankungen in der Hepatologie

Von seltenen Erkrankungen (orphan diseases) spricht man in der EU, wenn weniger als fünf von 10.000 Einwohnern betroffen sind. Weltweit haben schätzungsweise 300 Millionen Menschen eine von zirka 7.000 seltenen Krankheiten. In der EU sind etwa 30 Millionen Menschen betroffen, in Deutschland vier Millionen. Zu 80 % besteht eine genetische Ursache, die oft zu Multisystemkomplikationen führt und nicht selten zur Lebermitbeteiligung. Hierzu gehören zum Beispiel Morbus Wilson, α 1-Antitrypsinmangel, Defizienz an saurer lysosomaler Lipase (LAL-D), Morbus Gaucher, Morbus Niemann-Pick A/B, hepatische Porphyrrien, polyzystische Lebererkrankungen und Hämochromatosen. Zu den erworbenen seltenen Lebererkrankungen zählen unter anderem primär sklerosierende Cholangitis (PSC), primär biliäre Zirrhose (PBC) und Hepatitis D.

Oft fehlgedeutet

Fast alle seltenen Erkrankungen verlaufen chronisch mit Einschränkungen von Lebensqualität und -erwartung. Viele führen schon im Kindesalter zu Beschwerden, die oft fehlgedeutet werden, sodass die Patienten eine lange Odyssee bis zur Diagnose beklagen. Von Haus- und Kinderarzt wird nicht erwartet, dass sie alle seltenen Krankheitsbilder kennen. Studien zeigen aber, dass auch Spezialisten wie Hepatologen oder Hämatologen zuweilen nicht an die genannten Krankheiten denken. Dies erklärt sich auch mit ihrer Ausbildung, die eher Erkrankungen lehrte, die behandelt werden konnten. Ein Beispiel ist der Morbus Wilson, an den die Hepatologen fast immer denken, obwohl seine Häufigkeit von 1:30.000 ähnlich ist wie die des Morbus Gaucher, der viel weniger in Betracht gezogen wird.

Die Diagnostik vieler genetischer Krankheiten ist heutzutage einfacher geworden, da verschiedene von ihnen wie Morbus Gaucher, LAL-D und Morbus Niemann-Pick A/B mit einem einzigen Trockenbluttest einfach, verlässlich und preiswert abgeklärt werden können. Weitere Erkrankungen werden zukünftig in ein solches Panel integriert werden. Das Neugeborenen-Screening erfasst zur Zeit 13 Krankheitsbilder, von denen die meisten selten sind, auch hier könnten noch weitere seltene Erkrankungen hinzukommen.

Webseiten zu seltenen Erkrankungen mit Leberbeteiligung

www.achse-online.de
www.namse.de
www.se-atlas.de, www.orpha.net
www.leberhilfe.org
www.haemochromatose.org
www.morbus-wilson.de

www.ggd-ev.de
www.niemann-pick.de
www.akuteporphyrrie.de
www.laldaware.org
www.rare diseases.org
www.alpha1-deutschland.org



Prof. Dr. med. Claus Niederau

ehem. Chefarzt Katholisches Klinikum
Oberhausen, St. Josef-Hospital
Postfach 10 12 03, 46012 Oberhausen
E-Mail: claus.niederau@yahoo.de

Immer mehr Therapien verfügbar

Ein wichtiges Argument für eine frühere Diagnostik ist die Tatsache, dass viele seltene Erkrankungen heute gut behandelbar sind. Begonnen hat diese Entwicklung 1991 mit der ersten Enzyersatztherapie bei Morbus Gaucher. Hinzugekommen sind Enzyersatztherapien bei anderen Erkrankungen, Substratreduktions-, Chaperon- und Gen-Therapien, von der miRNA über Stammzelltransplantationen bis hin zur CAS-Technik. Fast alle neuen Technologien haben über den Einsatz bei seltenen Erkrankungen Einzug in die Medizin erhalten. Dies liegt auch an den Orphan Drug Laws, die den Pharmafirmen die Entwicklung neuer Medikamente für seltene Krankheiten erleichtern. Am Beispiel des Morbus Gaucher ist zu sehen, wie nachdrücklich die Entwicklung einer Therapie die Zahl der Diagnosen erhöht. Die Zulassungsstudie mit dem Enzym Alglucerase wurde 1991 an nur zwölf Patienten durchgeführt; aktuell sind mehr als 10.000 Gaucherpatienten diagnostiziert.

Bessere Beratung und Versorgung

Die diagnostischen Unsicherheiten können dazu führen, dass sich die Patienten allein gelassen fühlen. Gerade für solche mit seltenen Erkrankungen sind Selbsthilfegruppen wichtige Beratungsstellen. Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE) bündelt als Dachverband die Expertise von 120 Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Das Bundesgesundheits-, das Bundesministerium für Bildung und Forschung sowie die ACHSE haben das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) mit dem Ziel einer besseren Versorgung gegründet. Es bündelt Initiativen, Forscher, Ärzte und Patientenorganisationen. Die Gründung von Zentren für seltene Erkrankungen (SE Atlas) ist ein weiterer Ansatz, die Versorgung auf diesem Gebiet zu verbessern. Der G-BA hat den Aufbau von solchen Zentren und die Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung auf den Weg gebracht. Letztlich brauchen wir aber alle relevanten Facharztgruppen, um eine bessere Diagnostik zu erreichen. Auch deshalb beginnt mit der jetzigen Ausgabe der GASTRO NEWS die Serie „Seltene Erkrankungen in der Hepatologie“.

Claus Niederau