

Seltene Erkrankungen

Editorial zu diesem MMW-Sonderheft von Prof. Dr. Klaus Parhofer

Wie jedes Jahr seit 2008 findet am letzten Februartag der Tag der Seltenen Erkrankungen (SE) statt – Anlass um mit diesem Sonderheft einen Fokus auf „Rare Diseases“ zu legen. Als solche sind in Europa Erkrankungen definiert, die eine Prävalenz von höchstens 1:2.000 aufweisen. Da es aber insgesamt ca. 8.000 verschiedene Seltene Erkrankungen gibt, sind letztendlich 6–8% der Bevölkerung davon betroffen – allein in Deutschland Schätzungen zufolge etwa 4 Millionen Menschen.

Für viele von ihnen gibt es inzwischen spezifische Medikamente auf der Basis innovativer, pharmakologischer Ansätze. Und viele dieser Therapieoptionen führen zu einer enormen Verbesserung der Lebensqualität und Prognose von SE-Patienten und sind deshalb von großem Nutzen.

Auch wenn letztendlich die Diagnose und die Therapieeinleitung meist in speziellen Zentren erfolgt, sind niedergelassene Kolleginnen und Kollegen oft die ersten Anlaufstellen für die Symptome und Beschwerden der Betroffenen. Es ist deshalb von großer Bedeutung, dass auch in der Breite regelmäßig über die Fortschritte der Medizin auf diesem Feld informiert wird. Die MMW spielt hier eine wichtige Rolle und ist ganz vorne mit dabei, wenn es darum geht, medizinische und wissenschaftliche Fortbildung aus erster Hand in gut verdaulicher Portionsgröße zu liefern.

Naturgemäß kann in einem Heft, das ausschließlich Seltene Erkrankungen behandelt, nur ein ganz kleiner Teil dieser sehr unterschiedlichen Krankheitsbilder dargestellt werden. Doch die exemplarische Auswahl aus ganz verschiedenen Bereichen der Medizin erlaubt einen Blick über den Tellerrand und soll dazu beitragen, die Aufmerksamkeit für die Seltenen Erkrankungen und die neuen Therapieansätze zu schärfen.

Zum Titelbild: Starfotograf portraitiert Patienten mit Phosphatdiabetes

Martin Schoeller möchte mit seiner Ausstellung „Faces of XLH“ mehr Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen schaffen: Der New Yorker Starfotograf präsentiert pünktlich zum „Rare Disease Day“ im NRW-Forum Düsseldorf insgesamt 24 Porträts von Menschen mit der Knochenstoffwechselerkrankung X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH), auch als Phosphatdiabetes bekannt. Wenn XLH frühzeitig behandelt wird, können Skelettdeformierungen vermieden werden. Andernfalls müssen oft mehrere orthopädische Operationen durchgeführt werden, um die Fehlstellungen zu korrigieren.



Ab 28. Februar im NRW-Forum,
Ehrenhof 2, 40479 Düsseldorf

IN DIESER AUSGABE



Prof. Dr. med. Klaus G. Parhofer
Med. Klinik und Poliklinik IV,
Klinikum der Univ. München –
Campus Großhadern, München

Prof. Dr. med. Michael Vogeser
Institut für Laboratoriumsmedizin,
LMU Klinikum, München

Prof. Dr. med. Martin Merkel
Ärztlicher Leiter,
endokrinologikum Hamburg

Dr. med. Athanasia Ziagaki
Ärztliche Leiterin,
Kompetenzzentrum Seltene
Stoffwechselerkrankungen,
Charité – Universitätsmedizin Berlin

Dr. med. Ursula Kassner
Oberärztin, Medizinische Klinik für
Endokrinologie, Diabetes und
Ernährungsmedizin – Arbeitsbereich
Lipidstoffwechsel,
Charité – Universitätsmedizin Berlin (CVK)

Prof. Dr. med. Henning Wege
Oberarzt, Klinik für Allgemeine
Innere Medizin, Onkologie/Hämatologie,
Gastroenterologie und Infektiologie,
Klinikum Esslingen GmbH

Dr. med. dent. Isabel Lente, M.Sc.
Poliklinik für Zahnärztliche Prothetik,
LMU Klinikum München

Sophie Kupf
Assistenzärztin, Universitätsklinik
für Dermatologie, Paracelsus Medizinische
Privatuniversität Nürnberg

Prof. Dr. med. Michael Zitzmann
Oberarzt, Universitätsklinikum Münster
Centrum für Reproduktionsmedizin
und Andrologie/klinische Andrologie

Prof. Dr. med. Frank-Michael Köhn
Klinischer Androloge und Dermatologe,
Andrologicum München;
Vorstandsmitglied in der Deutschen
Gesellschaft für Andrologie und Deutschen
Gesellschaft für Reproduktionsmedizin

Dr. med. Maximilian-Joachim Gerhardt
Assistenzarzt, Augenklinik der
Ludwig-Maximilians-Universität München

 Springer Medizin