

SELTENE KRANKHEITEN



Maresa, 20 Jahre alt,
von ANCA-assoziiierter
Vaskulitis/GPA betroffen

**SEE ME
HEAR ME**

Mehr Infos:
MyancaVasculitis.com/de



**Unsichtbares
sichtbar machen.**

Anlässlich des Rare Disease Day geben wir jenen eine Stimme, die sonst zu wenig gehört werden. Patientenorganisationen, Expert:innen und Betroffene geben spannende Einblicke.

FOTO: VIFOR PHARMA ENTGELTLICHE EINSCHALTUNG

SHINING A LIGHT ON THE *Rare Stars* ALL AROUND US

RARE
KNOWS NO BORDERS

Takeda Pharma AG, Thurgauerstrasse 130, 8152 Glattpark (Opfikon)



C:\MPROM\CH\CDPP\0032_02\Z

IN DIESER AUSGABE

VORWORT



FOTO: ZVG

14

Das Recht auf Lebensqualität.
«Gesundheit ist mehr als die Abwesenheit von Krankheit», sagt Dr. Nicole Gusset, Präsidentin der SMA Schweiz.

Verantwortlich für den Inhalt dieser Ausgabe:



Kerstin Köckenbauer
Senior Project Manager & Business Development Manager
Medioplanet GmbH

Business Developer: Kerstin Köckenbauer,
Senior Business Developer: Florian Rohm, BA
Content and Production Manager: Viktoria Pisker, BA
Lektorat: Joseph Lammertz
Layout: Juraj Prikopa
Managing Director: Bob Roemké
Medieninhaber: Medioplanet GmbH, Bösendorferstraße 4/23, 1010 Wien, ATU 64759844 - FN 322799FG Wien
Impressum: medioplanet.com/at/impressum
Distribution: Tamedia Basler Zeitung AG
Druck: DZB Druckzentrum Bern AG
Kontakt bei Medioplanet:
Tel: +43 676 847 785 115
E-Mail: kerstin.koeckenbauer@medioplanet.com
ET: 28.02.2022

Blieben Sie in Kontakt:
in @Medioplanet Austria
@austriamedioplanet

Bei seltenen Krankheiten ist das Netzwerk wichtig

Unzählige Beispiele belegen, wie wichtig bei seltenen Krankheiten der Dialog ist – mit Fachpersonen, aber vor allem auch mit von derselben Krankheit Betroffenen. Wenn sich Menschen mit gleicher Diagnose finden und austauschen, ist die Wirkung oft erstaunlich.



FOTO: ZVG

Dr. Alfred Wiesbauer
Vizepräsident von ProRaris

Seit der Gründung 2010 ist es ProRaris neben der Interessenvertretung ein Anliegen, Betroffene miteinander zu vernetzen und sie über bestehende Angebote zu informieren. Wir leiten Anfragen innerhalb unseres Netzwerks weiter, stellen Kontakte her und vermitteln. Zudem ermutigen wir Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Familien, aktiv auf andere zuzugehen und über ihre Fragen und Bedürfnisse zu sprechen. Eine Möglichkeit für den Aus-

tausch bietet sich jeweils am Tag der seltenen Krankheiten.

Veranstaltung für Information und Austausch

Trotz der grossen Anzahl betroffener Menschen – sie wird in der Schweiz auf über eine halbe Million geschätzt – werden die seltenen Krankheiten immer noch zu wenig thematisiert. ProRaris will dies ändern und organisiert seit 2011 jährlich einen Anlass zum Tag der seltenen Krankheiten, der ebenfalls dazu beitragen soll, das Thema



„Trotz der grossen Anzahl betroffener Menschen, werden die seltenen Krankheiten immer noch zu wenig thematisiert.“

einer breiten Öffentlichkeit zugänglich zu machen sowie Behörden und die Politik zu sensibilisieren. Er wird dieses Jahr am Samstag, 5. März gemeinsam mit der Universität Zürich durchgeführt, Corona-bedingt als Videokonferenz. Wichtiger Bestandteil des Programms sind Referate von Betroffenen. Sie lassen das Publikum an ihren Erfahrungen und ihrem Wissen teilhaben. Ihre Informationen sind für andere Betroffene und Fachpersonen von grossem Nutzen.

Engagement und Vernetzung von Betroffenen

«Wer kann, möge sich einbringen, mitreden und mitbestimmen. Wir gewinnen damit an Selbstsicherheit und können unseren Krankheitsverlauf beeinflussen.» Das ist der letztjährige Aufruf unserer Co-Vizepräsidentin Dr. Therese Stutz Steiger, die selbst seit Jahren aus Überzeugung aktiv als organisierte Patientin und behinderte Person tätig ist. Denn sie weiss, dass das Einbringen der Expertise von Betroffenen in die Projekte des

Gesundheitswesens immer mehr gefragt ist.

Das Engagement und das Vernetzen mit «Gleichbetroffenen» kann das Leben positiv verändern. Ich habe das selbst miterlebt bei meiner Tochter Sophie. Das Kennenlernen anderer Kinder mit der gleichen Krankheit im Rahmen der Teilnahme an einer Studie hat ihr die Lebensfreude wiedergebracht, die sie aufgrund der schweren Krankheit verloren hatte. ■

Öffentlicher Online-Anlass zum Tag der seltenen Krankheiten am 5. März 2022
Alle Informationen und die Anmeldung unter:
proraris.ch

bio-cryst

Seltene Erkrankungen bringen unseren Forschergeist zum Abheben

Jeder Patient, dem wir helfen können aktiv am Leben teilzunehmen, ist unseren vollen Einsatz wert.

Stand: 07/2022, CH/ENB, 00000

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease

MADDOX
LEBT MIT HPP

WIR FREUEN UNS, DEN TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN 2022 ZU UNTERSTÜTZEN.

#gemeinsamstark #seltensindviele #RareDiseaseDay

RARE DISEASE DAY.ORG

Date of Preparation: February 2022 CH/UNB, U/0019

EXPERTISE



Morbus Fabry frühzeitig erkennen und behandeln

Dr. Albina Nowak ist Spezialistin für Morbus Fabry. Im Interview verdeutlicht sie die Wichtigkeit einer frühen Diagnosestellung für den Therapiebeginn und die Lebensqualität.

Warum ist eine frühe Diagnose bei Morbus Fabry so essenziell?

Eine frühe Diagnose beeinflusst den weiteren Verlauf der Erkrankung und verbessert die Lebensqualität von Betroffenen. Ausserdem ist es gut, wenn Patienten mit einer entsprechenden Diagnose endlich eine Erklärung für ihre oftmals jahrelang vorausgegangenen Beschwerden haben. Nicht selten werden Betroffene abgestempelt, so als ob sie aufgrund ihrer Beschwerden keine Lust hätten, am sozialen Leben teilzunehmen. Morbus Fabry ist eine seltene Erkrankung mit einem hohen Leidensdruck. Viele Betroffene gehen zunächst von Arzt zu Arzt und versuchen, eine Erklärung für ihre Wärmeintoleranz, für ihre Schmerzen in Händen, Füssen oder im Bauch zu finden. Die Diagnosestellung von Morbus Fabry wird aber häufig verzögert, weil man eben nicht gleich an diese seltene Erkrankung denkt.

Welche Unterschiede gibt es in der Diagnosestellung bei Männern und Frauen?

Für die Diagnosestellung bei Männern reicht es aus, die Enzymaktivität in den weissen Blutkörperchen zu messen. Bei

Frauen benötigt man einen Gentest. Denn der dem Morbus Fabry zugrunde liegende Defekt liegt auf dem X-Chromosom, von dem Frauen zwei haben.

Erkranken Frauen also weniger schlimm, später oder anders als Männer?

Durchschnittlich erkranken Frauen etwas leichter und etwas später. Aber sie können genauso schwer betroffen sein wie Männer oder auch praktisch gesund sein. Das ist dem Zufall überlassen, wie oft das erkrankte X-Chromosom deaktiviert wird oder eben aktiviert bleibt.

Warum ist ein früher Beginn einer Therapie bei Morbus Fabry für die betroffenen Männer und Frauen so wichtig?

Wenn aufgrund der fortschreitenden Erkrankung Speicher-material in Organen nach und nach abgelagert wird, entstehen Begleitentzündungen. Das Organ wird zunehmend zerstört – das kann nicht mehr rückgängig gemacht werden. Typischerweise kommt es bei Morbus Fabry zu einer Beteiligung verschiedener Organe, wie der Nieren, des Herzens sowie des Gehirns. Der Schweregrad der Organschäden

bestimmt schliesslich die Überlebensdauer von Betroffenen.

Was ist Ziel einer Morbus-Fabry-Therapie?

Zum einen ist das Ziel einer Morbus-Fabry-Therapie, der Organverschlechterung vorzubeugen, und zum anderen, die Beschwerden zu lindern. Das heisst, dass die Schmerzen und brennenden Sensationen, die Morbus-Fabry-Betroffene zumeist seit der Kindheit verspüren, behandelt und verbessert werden und die Schweissproduktion, die ebenso typischerweise fehlt oder reduziert ist, wieder einsetzt.

Ist es möglich, die Therapie auch zu wechseln?

Ja, das ist möglich. Wir können die Enzymersatztherapie seit 2001 einsetzen. Diese wird alle 14 Tage über eine Infusion verabreicht. Seit einigen Jahren haben wir eine Chaperontherapie, die in Kapselform alle zwei Tage eingenommen wird. Diese Therapie ist für bestimmte Mutationen geeignet. Wir haben bereits einige Patienten darauf umgestellt. Wir gehen davon aus, dass es in Zukunft noch weitere therapeutische Möglichkeiten geben wird. ■



PD Dr. Albina Nowak
Oberärztin Klinik für Endokrinologie Rare Diseases UNIVERSITÄTSSPITAL ZÜRICH FMH Innere Medizin FMH Nephrologie FMH Pharmazeutische Medizin Diploma Advanced studies in Pharmaceutical Medicine

NP-NN-CH-00010122

INSIGHT



Mehr Awareness für Morbus Fabry

Geza Henrik Varga, Präsident von fabrysuisse, erzählt im Interview, warum es wichtig ist, mehr Aufmerksamkeit für Morbus Fabry zu schaffen.



Geza Henrik Varga
Präsident von fabrysuisse

Warum haben Menschen mit Morbus Fabry oftmals einen längeren Leidensweg hinter sich, bis die richtige Diagnose gestellt wird?

Morbus Fabry ist eine sehr seltene Krankheit. Wenn man also einen Allgemeinpraktiker, der vielleicht nur einmal im Studium von Morbus Fabry gehört hat, aufsucht, wird dieser erste Beschwerden vielleicht nicht richtig zuordnen. Dazu kommt, dass die Beschwerden extrem vielseitig sein können und somit häufig fehlinterpretiert werden. Weil Morbus Fabry genetisch vererbt wird, kann es je nach Mutationsart zusätzlich noch sein, dass Beschwerden bei Frauen später und anders ausgeprägt auftreten. Menschen mit Morbus Fabry können an den unterschiedlichsten Schmerzen leiden – von Hitze-Kälte-Empfindlichkeit über Hautschmerzen und abdominale Schmerzen bis hin zu psychischen Beschwerden. So passiert es häufig, dass

zunächst eine Fehldiagnose gestellt wird, der Leidensweg der Betroffenen verlängert wird, und noch schlimmer, die Verzögerung einer Therapie kann zu irreversiblen Organschäden führen.

Morbus Fabry ist in der Öffentlichkeit nicht unbedingt bekannt. Was braucht es, um mehr Aufmerksamkeit und Awareness für Morbus Fabry zu schaffen?

Es ist die Aufgabe von Ärzten, sich auszutauschen und eine richtige Diagnose zu stellen. Man kann von Allgemeinpraktikern nicht erwarten, dass sie Morbus Fabry immer erkennen. Aber Informationen darüber müssen so kanalisiert werden, dass sie Patienten an die richtigen Spezialisten verweisen. Ein weiterer wichtiger Punkt ist, dass Morbus-Fabry-Patienten die Information, dass sie an der seltenen und vererbten Krankheit leiden, an ihre Familie und Verwandte weitergeben. So können diese vielleicht

auch schon kleinere Symptome auf Morbus Fabry hin abklären.

Welche Rolle kann fabrysuisse hier einnehmen?

Einerseits animieren wir unsere Mitglieder, Informationen über Morbus Fabry an ihre Familien weiterzugeben, und andererseits schaffen wir Awareness über sowohl allgemeine als auch an Ärzte zielgerichtete Publikationen. Wir organisieren ausserdem Tagungen, bei denen Fachleute eingeladen werden und unsere Mitglieder Auskunft über neueste Entwicklungen in der Diagnostik und Therapie erhalten. Wir haben auch eine sehr gute Website und man kann uns Fragen stellen. Wir informieren aber nicht nur über die klassische Diagnostik, sondern auch über Möglichkeiten zur Verbesserung oder Stabilisierung der Lebensqualität. In unserem Verein sind nicht nur Betroffene herzlich eingeladen, sondern auch ihre Familien und Freunde! ■

INTERVIEW

Der Weg zum selbstständigen Krankheitsmanagement

In den letzten Jahren haben neue Therapien die Behandlung von cystischer Fibrose (CF) revolutioniert. Wie die Therapie bei Kindern abläuft und wie Adhärenz sowie die Transition hin zum selbstständigen Krankheitsmanagement gelingen können, darüber haben wir mit Dr. med. Andreas Jung vom Universitäts-Kinderspital Zürich gesprochen.



FOTO: DR. MED. ANDREAS JUNG

Wie läuft die Therapie bei Kindern ab? Was gibt es da zu beachten?

Kinder mit cystischer Fibrose werden heute in der Regel über das Neugeborenen-Screening diagnostiziert, sodass mit einer spezifischen Therapie bereits in den ersten Lebenswochen begonnen werden kann mit dem Ziel, das Auftreten oder Fortschreiten von Organschäden und zumindest deutlich hinauszuzögern. In den letzten Jahren haben neue Therapien die Behandlung revolutioniert. Diese verbessern in der Regel Krankheitsverlauf und Prognose dramatisch. Entscheidend ist bei allen diesen Behandlungsansätzen, dass die Therapien sehr konsequent durchgeführt werden müssen, um einen stabilen Gesundheitsverlauf zu gewährleisten.

Welche Rolle spielen Eltern bei der Therapietreue, wie erzieht man therapietreue CF-Patienten? Therapietreue ist abhängig von

vielen Faktoren, wie Charakter, Erziehung, Lebensumständen, aber auch Leidensdruck und Krankheitseinsicht. Entscheidend sind für uns als CF-Behandlerteam neben der offenen und engen Zusammenarbeit mit den Betroffenen insbesondere auch regelmässige umfassende Schulungen der Familien zu den therapeutischen Optionen. Ein profundes Therapieverständnis ist die Basis für eine gute Therapietreue – und somit für einen optimalen gesundheitlichen Verlauf. Bei jüngeren Kindern kann die Konsequenz der Eltern im Hinblick auf die tägliche Therapie ein Schlüssel zur späteren Adhärenz des Jugendlichen sein. Das CF-Zentrum berät und unterstützt die Familien in der Umsetzung im Alltag, wobei die Berücksichtigung der Wünsche und Lebensumstände der Betroffenen wichtig ist, um die Behandlungsmotivation im Alltag auch langfristig zu erhalten.

Wie schwierig ist die Transition mit CF? Wie stark sollten Eltern eingebunden werden?

Die Transition vom Kinder- in das Erwachsenenalter findet zwischen dem 18. und 20. Lebensjahr statt, ist aber häufig ein Prozess über Jahre während der Adoleszenz, um die Jugendlichen auf die neue Betreuungssituation vorzubereiten. In vielen CF-Zentren gibt es hierfür klare Handlungsabläufe mit gemeinsamen Teamsitzungen und Sprechstunden mit den Familien, in die die Behandlungsteams beider Zentren involviert sind. Studien zeigen, dass im Rahmen eines solchen strukturierten Programms die Transition ohne eine gesundheitliche Verschlechterung gelingt. Die Eltern sind anfänglich stärker in diesen Prozess eingebunden, müssen aber im Verlauf immer mehr Kompetenzen an ihr Kind abgeben, sodass die Patienten schliesslich befähigt werden, als junge Erwachsene das Krankheitsmanagement selbstständig in die Hand zu nehmen. ■

Text
Dr. med.
Andreas Jung

INSIGHT

Cushing-Syndrom: «Ich kannte mich selbst nicht mehr»

Die Diagnose «Cushing-Syndrom» war ein Befreiungsschlag für Bea. Über zwei Jahre hatte sie mysteriöse Symptome, ihr Aussehen veränderte sich, sie wurde sich immer fremder.

Text Anna Birkenmeier



Beatrice Schaller
Betroffene

Das Cushing-Syndrom schlich sich langsam in mein Leben. Anfänglich hatte ich öfters geschwollene Hände und Fussfesseln, mein Hausarzt fand dafür jedoch keine Ursache. Ich erinnere mich, dass ich Fotos von mir anschaute und mir irgendwie fremd vorkam. Die Frau darauf war nicht ich. Beim Blick in den Spiegel schien aber wieder alles normal – zunächst. Irgendwann nahmen die optischen Veränderungen ihren dramatischen Lauf: Ohne dass ich mich anders ernährte, nahm

ich Kilo um Kilo zu, der Kopf wurde immer grösser und runder, mein Bauch sah aus wie hochschwanger. Inzwischen wurde ich auch von meinem Umfeld auf mein verändertes Aussehen angesprochen. Immer wieder suchte ich meinen Hausarzt auf, es wurden unzählige Untersuchungen gemacht, mit dem Ergebnis: alles in Ordnung. Wie sehr hätte ich mir eine Diagnose, eine Erklärung für mein Leiden gewünscht. Stattdessen begann ich, an mir zu zweifeln: Waren es die Wechseljahre? Konnte ich mit

dem Altern nicht umgehen oder bildete ich mir alles nur ein? Irgendwann wurde ich von meinem Hausarzt mit dem Verdacht auf einen Tumor im Kopf zum MRI überwiesen. Zu sehen war auf den Bildern nichts Auffälliges, bis auf eine diffus vergrösserte Hypophyse. Die Überweisung an ein endokrinologisches Zentrum war mein Befreiungsschlag! Der Arzt schaute mich an und ich glaube, er wusste bereits, was los war. Nach vielen weiteren Untersuchungen hatte ich endlich die Diagnose «Cushing-Syndrom». ■

i Schweizer Selbsthilfegruppe für Krankheiten der Hypophyse und/oder Nebennieren

shg-wegweiser.ch

Unspezifische Symptome + seltene Krankheit = langer Diagnoseweg

Jährlich erkranken schätzungsweise 30 bis 50 Menschen in der Schweiz an einem Cushing-Syndrom. Weil die Krankheit so selten ist, haben die Betroffenen oft einen monate- bis zum Teil jahrelangen Ärztemarathon hinter sich. Dr. Stefan Fischli ist Co-Chefarzt Endokrinologie/Diabetologie am Luzerner Kantonsspital und behandelnder Arzt von Bea.



Dr. med. Stefan Fischli
FMH Innere Medizin
FMH Endokrinologie/
Diabetologie
Co-Chefarzt Endokrinologie/
Diabetologie
Luzerner Kantonsspital

Bea berichtet eindrücklich von ihrem langen Leidensweg bis zur Diagnose. Ist das typisch für das Cushing-Syndrom?

Absolut. Die Symptome sind vor allem am Anfang sehr unspezifisch: Es zeigt sich eine Gewichtszunahme mit Zunahme von Fettgewebe am Körperstamm, zugleich sorgt das überschüssige Kortisol für einen Schwund des Muskelgewebes. Bluthochdruck, Diabetes mellitus, eine Veränderung der Haut, Knochenschwund und Wassereinlagerungen sind ebenfalls recht typisch. Bei Frauen treten meist Zyklusstörungen auf. Sehr häufig zeigen sich auch neurologische beziehungsweise psychische Auffälligkeiten wie Müdigkeit, Reizbarkeit, Vergesslichkeit, Schlafstörungen und depressive Symptome.

Welche Ursachen hat das Cushing-Syndrom?

Die Ursache liegt in der Überproduktion von Kortisol in den Nebennieren. Da diese von der Hirnanhangsdrüse, der Hypophyse, gesteuert werden, liegt entweder ein zumeist gutartiger Tumor der Hypophyse oder der Nebenniere vor.

Die Behandlung besteht primär darin, das Tumorgewebe chirurgisch zu entfernen. Welche Therapien gibt es, wenn diese Massnahme nicht ausreicht?

Wenn die Krankheit damit nicht kontrolliert werden kann, existieren verschiedene andere Behandlungsmöglichkeiten wie eine Bestrahlung, Medikamente, die die Kortisolproduktion hemmen, oder – bei Versagen dieser

Methoden – die Entfernung beider Nebennieren.

Obschon bei Bea das Cushing-Syndrom diagnostiziert wurde, konnte der Tumor nicht lokalisiert werden. Weshalb?

Die Tumoren in der Hirnanhangsdrüse sind oft nur wenige Millimeter klein und auf MRI-Bildern oft nicht zu sehen. Bei Bea wurde zuerst die Hypophyse operiert, allerdings liess sich damit keine Normalisierung des Kortisolspiegels erreichen. Deshalb wurden ihr anschliessend beide Nebennieren operativ entfernt, was zur kompletten Normalisierung des Kortisolhaushaltes und der Symptome geführt hat. Die Funktion der entfernten Nebennieren muss aber lebenslang mit einer Tablettenbehandlung ersetzt werden. ■

Das Info-Portal zu Cystischer Fibrose.

Die digitale Plattform mit Informationen und Services rund um CF.

www.CFSource.ch

CF Source
Provided by
Vertex Pharmaceuticals



VERTEX
THE SCIENCE OF POSSIBILITY

Vertex Pharmaceuticals (CH) GmbH, Baarerstrasse 88, 8300 Zug

CH-02-2200001 2/2022

DEVOTED TO THE RARE

every day!

Supporting Rare Disease Day – 28 February 2022

HRA Pharma
Rare Diseases

A-0-22-02-1, CH-0-22-02-1 Stand Feb. 2022

Lebensqualität trotz Morbus Pompe

Der Morbus-Pompe-Spezialist PD Dr. med. Thomas Hundsberger erklärt im Interview, welches Krankheitsbild hinter der seltenen Muskelerkrankung steckt und was Betroffene für eine gute Lebensqualität selbst aktiv tun können.



FOTO: ZAV

PD Dr. med. Thomas Hundsberger
Leitender Arzt
Klinik für
Neurologie
Kantonsspital
St. Gallen

Viele Menschen haben vermutlich noch nie etwas von Morbus Pompe gehört. Welches Krankheitsbild kennzeichnet diese seltene Erkrankung?

Morbus Pompe ist eine sehr seltene und vererbte Muskelerkrankung, die sich durch eine zunehmende Muskelschwäche charakterisiert. Das Leitsymptom, das betroffene Menschen im Laufe ihres Lebens erfahren, sind also Muskelschwäche und seltener auch Muskelschmerzen. Morbus-Pompe-Patienten haben zum Beispiel häufig Probleme, wenn sie Treppen steigen oder aus einem tiefen Sitz aufstehen wollen. Teilweise haben Patienten auch Atemprobleme und können nicht flach im Bett liegen, sondern benötigen ein erhöhtes Kopfteil.

Welche anderen Symptome oder Charakteristika stehen ausserdem noch in Verbindung mit Morbus Pompe?

Das wichtigste Symptom bei Morbus Pompe im Erwachsenenalter ist sicherlich die Muskelschwäche, also die mangelnde Kraft, den eigenen Körper fortzubewegen. Besonders charakteristisch für Morbus Pompe ist, dass es ein sehr breites Erkrankungsspektrum gibt. Es gibt sehr schwere Verlaufsformen, bei denen Menschen bereits im Mutterleib betroffen sind. Wenn diese Kinder nicht nach der Geburt behandelt werden, versterben sie innerhalb der ersten Monate, weil die seltene Erkrankung den Herzmuskel angreift. Je schwerer der genetische Defekt, desto früher ist ein Patient von Morbus Pompe betroffen. Obwohl Symptome bereits früher vorhanden sind, gibt es auch Patienten, die erst mit

60 Jahren diagnostiziert werden. Diese wissen vielleicht, dass sie nicht gut im Sport sind oder dass sie keine längeren Wanderungen machen können, aber sie haben sich in ihrem Leben damit arrangiert, da dies noch nicht als Symptom von Morbus Pompe wahrgenommen wird. Sind Enzymwerte erhöht, kann im Rahmen einer Routine-Laboruntersuchung Verdacht auf Morbus Pompe geschöpft werden.

Warum ist eine möglichst frühe Diagnose der seltenen Erkrankung für Patienten so wichtig?

Für das Verständnis von Morbus Pompe ist es wichtig zu wissen, dass es zwei Verlaufsformen gibt. Die Nichtbehandlung bei der «frühen» Form – das ist jene, die bereits Kleinkinder betrifft – führt bei Morbus Pompe zum Tod. Wenn man nicht direkt mit einer Therapie beginnt, versterben diese Kinder an der Herzerkrankung. Bei jener Form, die sich erst später äussert, ist die Behandlung ebenso wichtig, um die Lebensqualität aufrechtzuerhalten und damit Patienten weiterhin am Leben teilhaben können. Denn durch das Voranschreiten der Erkrankung wird die Muskulatur nach und nach zerstört – und das ist nicht mehr reparierbar.

Welche Therapiemöglichkeiten gibt es derzeit und wie wirken sich diese auf die Lebensqualität von Betroffenen und deren Familien aus?

Die Enzymersatztherapie ist derzeit die einzige Therapieoption, um Morbus Pompe kausal, an der Wurzel, zu behandeln. Das Ziel der heute möglichen Therapien ist es zum Beispiel, die Gehfähigkeit zu erhalten, damit Betroffene

nicht rollstuhlpflichtig, oder nicht beatmungspflichtig werden, da sich Morbus Pompe auch auf die Atemmuskulatur niederschlägt. Wenn Patienten nicht im Rollstuhl sitzen oder nicht beatmet werden müssen, ist das natürlich für die Autonomie im Alltag besser und schränkt das familiäre Zusammenleben oder die Berufstätigkeit von Patienten weniger ein.

Was können Menschen, die an Morbus Pompe leiden, tun, damit sie eine möglichst gute Lebensqualität haben beziehungsweise diese lange erhalten können?

Neben der Enzymersatztherapie können Patienten noch einiges tun, was sich positiv auf ihre Lebensqualität auswirken kann. Zunächst ist es wichtig, dass Morbus-Pompe-Patienten nicht zu viel an Gewicht zunehmen. Denn je mehr Gewicht ein Patient hat, desto mehr Muskelkraft benötigt man, um sich zu bewegen. Patienten erhalten eine Ernährungsberatung mit der Empfehlung zu eiweissreicher Kost, da Eiweiss ein wichtiger Baustein für die Muskulatur ist. Während der Pandemie haben wir gesehen, dass Überernährung, das vermehrte Sitzen im Homeoffice und wenig Bewegung sich negativ auf Morbus-Pompe-Patienten ausgewirkt haben. Patienten sollten daher regelmässig therapeutische Übungen, Krafttraining oder zum Beispiel Yoga machen, um einerseits die verbliebene Muskulatur gut zu trainieren und um andererseits Schmerzen vorzubeugen. Auch Physiotherapie und ein moderates Ausdauertraining können für den Gesundheitszustand förderlich sein. ■



Informationen für in der Schweiz ansässige Patienten mit seltenen lysosomalen Speicherkrankheiten und ihre Angehörigen

Entdecken Sie die Website!

www.lysomed.ch



sanofi-aventis (schweiz) ag | 3, route de Montfleury | CH-1214 Vernier/GE

Sponsored by VIFOR PHARMA



Eine Stimme für ANCA-assoziierte Vaskulitis

Im März 2019 wurde bei Maresa eine ANCA-assoziierte Vaskulitis (AAV) diagnostiziert. Im Zuge unseres Interviews der «**SEE ME. HEAR ME.**»-Kampagne vor zwei Jahren schilderte uns Maresa ihren langen Leidensweg mit der Erkrankung von den ersten Symptomen bis hin zur Diagnose und Behandlung. Zwei Jahre später berichtet Maresa uns unter anderem über ihre Fortschritte und auch ihr Engagement für die Aufklärungskampagne vom Deutschen Patientenverband.

Maresa, inwieweit hat sich dein Leben mit ANCA-assoziiierter Vaskulitis/Granulomatose mit Polyangiitis (GPA) seit unserem Gespräch entwickelt?

Ich erinnere mich gut daran. In den zwei Jahren ist viel passiert. Ich habe mein Studium begonnen, das ich hoffentlich Ende dieses Jahres abschliesse. Mir geht es sowohl physisch als auch psychisch besser und ich bin sehr aktiv. Ich mache viel Sport und denke nicht so viel über Dinge nach, die ich gern machen möchte, sondern ich mache es einfach und setze es um. Die derzeitige Situation erleichtert es nicht gerade, aber ich versuche, das Beste draus zu machen.

Im Oktober 2021 hatte ich leider einen Schub. Das heisst also, dass die Krankheit wieder ausgebrochen ist. Es waren Veränderungen in der Lunge zu sehen

Maresa vor dem Krankheitsausbruch



Mehr Informationen für Patienten unter:

www.myancaavasculitis.com/de

Maresa während des Krankenhausaufenthalts



FOTOS: MARESA PRIVAT / ICONS: SHUTTERSTOCK

und man musste wieder mit viel Kortison arbeiten, um es in Remission zu bringen. Die Symptome waren sehr unspezifisch, ähnlich wie bei einem Infekt. Allerdings hat es länger angehalten, ich hatte durchgehend über zwei Wochen Gliederschmerzen und mir fiel alles schwerer, vor allem beim Sport war ich viel schneller aus der Puste als sonst. Irgendwann habe ich dann auch Fieber entwickelt und beim Husten kam Blut mit. Zum Glück konnte es schnell behandelt werden und ich musste dieses Mal «nur» zwölf Tage im Krankenhaus liegen. Mit der medikamentösen Behandlung war ich rasch sieben Kilo schwerer, und seitdem habe ich auch ein Zittern entwickelt. Da es mir zuvor allerdings sehr gut ging und ich mit meinen Medikamenten ganz weit runter war, war es natürlich ein Rückschlag und es geht nicht spurlos an einem vorbei. Mittlerweile habe ich bereits fünf COVID-Impfungen erhalten und leider immer noch keine Antikörper entwickelt.

Was hat dich dazu bewegt, mit uns über den Deutschen Patientenverband für unsere Aufklärungskampagne zusammenzuarbeiten?

Nach der Zusammenarbeit mit der deutschen Patientengruppe und euch habe ich zusammen mit der Klinik, die mich behandelt, etwas über die Erkrankung gedreht. Daraufhin wurde ich von einem Fernseherteam kontaktiert, ob ich mir nicht vorstellen könnte, auch da was zu machen. Für mich ist es einfach wichtig, da ich mir so etwas auch damals gewünscht hätte, dass man von anderen mehr hört und vielleicht auch was lernen kann und ermutigt wird, nicht aufzugeben. Die Erkrankung ist zwar sehr selten, gleichzeitig gibt es aber auch immer neue Patienten, die diese Diagnose bekommen und erst mal gar nicht wissen, was nun passiert oder wie es weitergehen kann.

Ausserdem soll es auch zeigen, dass es nicht selbstverständlich ist, gesund zu sein, und man nur, weil man jung ist, vor schweren Krankheiten verschont bleibt. Das verbinde ich mit Dankbarkeit. Man sollte dankbar sein, dass man leben darf.

In meinem Fall war es leider auch so, dass es wochenlang hiess, es sei ein Infekt, bis es irgendwann zu spät war und ich nur noch Blut gehustet habe. Ich wurde immer wieder mit den Worten «Es ist eine Grippe, wir können da nichts machen» nach Hause geschickt.

Welche Veränderungen erhoffst du dir für die Zukunft in Bezug auf die AAV?

Ich wünsche mir, dass es noch mehr Aufklärung zu dieser Erkrankung gibt. Nicht nur für Patienten, sondern auch für Ärzte, Pflegepersonal etc. Viele wissen wahrscheinlich nicht mal, dass sie diese Krankheit haben, weil sie eben sehr selten ist und nicht genug untersucht wird, da die Symptome häufig unspezifisch sind. Ich selbst bin auch gerne bereit, immer weiter zu unterstützen und Aufklärung zur AAV zu betreiben. Niemand muss damit allein sein.

Was ich auch noch für relevant halte, ist die Zusammenarbeit mit Angehörigen. Vielleicht gibt es irgendwann die Möglichkeit eines Workshops, in den auch Psychologen involviert sind, die sowohl Angehörige als auch Patienten selbst unterstützen und beraten können.

Vor allem die Zusammenarbeit mit der Patientengruppe ist ein wichtiger Faktor. Man sieht einfach, wie viele Menschen nach der Diagnose hilflos sind und Unterstützung gebrauchen können. Auch das hat mich dazu gebracht, mehr über die Erkrankung zu sprechen. Vielen kann man allein dadurch schon eine grosse Last nehmen.

Zum Abschluss wünsche ich mir, keinen Schub mehr erleben zu müssen und langfristig in Remission bleiben zu können. Medikamente wie Kortison sind heftig... Gerne möchte ich auch auf diese verzichten. ■

Maresas (Leidens-)Weg zur Diagnose:



Erste Symptome:

Maresa hatte immer wieder grippeähnliche Symptome. Sie war fast drei Jahre lang ständig krank, bekam eine Erkältung, eine Mandelentzündung, Leberschmerzen, Fieber und schliesslich begann sie, Blut zu husten.



Diagnose:

Fünf Tage nach dem Krankenhausaufenthalt kollabierte ihre Lunge, sie wurde in ein spezialisiertes Krankenhaus gebracht, um die Ursache zu finden. Maresa wurde in ein künstliches Koma versetzt, während sie von Spezialisten aller Abteilungen untersucht und schliesslich mit GPA diagnostiziert wurde.



Behandlung:

Die Therapie begann mit hochdosierten Glukokortikoiden und zwei Dosen Chemotherapie, dann wurde die Steroidbehandlung fortgesetzt.



Nebenwirkungen der Behandlung:

Die Behandlung löste eine erhebliche Veränderung des Aussehens aus, ausserdem eine starke psychische und physische Belastung sowie Müdigkeit.



Ständige Überwachung:

Alle vier Wochen findet eine ärztliche Kontrolle mit Blutabnahme statt. Zusätzlich sucht Maresa regelmässig einen spezialisierten Facharzt auf.



Anpassung an das Leben mit ANCA-assoziiierter Vaskulitis:

Sie geht früher ins Bett und schläft öfter. Obwohl sie immer noch unter Müdigkeit leidet, konnte Maresa dank der Unterstützung ihrer Ärzte wieder mit dem Studium beginnen.

Wachstumsstörungen bei Kindern im Rahmen von «seltenen Krankheiten»

Bei Menschen mit seltenen Krankheiten und dabei speziell bei Kindern dauert es oft lange, bis eine Diagnose gestellt werden kann. Zahlreiche, oft syndromale Erkrankungen sind von einer Wachstumsstörung im Sinne meist des Kleinwuchses (selten auch des Grosswuchses) begleitet, was oft schon in der Familie oder der Schule auffällt. Hier können Eltern frühzeitig mithelfen, bei auffälligem Wachstum des Kindes die weitere Abklärung zu beschleunigen. So kann eine behandlungsbedürftige Situation rechtzeitig erkannt und, wenn nötig, eine spezifische Therapie begonnen werden.

Text Dr. med. Beatrice Kuhlmann

Eltern sind die besten Beobachter:innen ihrer Kinder und werden oft schon frühzeitig aufmerksam, wenn die Entwicklung, z. B. das Wachstum, anders verläuft als bei anderen Kindern. Tauchen diesbezüglich Fragen auf, ist die Kinderärztin oder der Kinderarzt die erste Anlaufstelle zur Beurteilung und Besprechung. Kinder werden hier im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen regelmässig gemessen und gewogen und die Daten in sogenannten Wachstumskurven übertragen. Damit sieht man im Laufe der Zeit gut, ob sich Veränderungen ausserhalb des üblichen Wachstumsmusters der Familie ergeben.

Das Wachstum in den ersten beiden Jahren im Leben hängt vor allem von den Massen bei der Geburt und der Ernährung/

Verdauung ab. Erst später zeigen sich hormonelle Probleme mit Einfluss auf das Wachstum, wie z. B. ein Wachstumshormonmangel oder eine Schilddrüsenunterfunktion. Bestehen zusätzlich zum Kleinwuchs noch andere Auffälligkeiten, dann haben Kinderärztinnen und -ärzte beziehungsweise Spezialärztinnen und -ärzte für Hormonerkrankungen oft noch andere Ursachen im Hinterkopf.

Es gibt zahlreiche Syndrome (z. B. Turner Syndrom, Noonan Syndrom etc.), wo neben dem Kleinwuchs auch noch gewisse körperliche oder Entwicklungsauffälligkeiten bestehen, die zur Diagnose führen können. Bei einigen dieser Syndrome kann mit spezifischer Therapie gerade das Längenwachstum und die normale körperliche Entwicklung unterstützt werden, wenngleich diese meist angebo-



Dr. med. Beatrice Kuhlmann
FMH Kinder- und Jugendmedizin
spez Päd.
Endokrinologie/
Diabetes
ENDONET Basel

renen genetischen Leiden nicht «geheilt» werden können.

Für das Erreichen einer möglichst normalen Endgrösse im Bereich der sogenannten «familiären Zielgrösse» ist es

sehr wichtig, dass eine allfällige Therapie frühzeitig begonnen wird. Diese Behandlungen sind dann oft über Jahre, also bis zum Ende der Wachstumsphase, nötig. Kinder, die jahrelang eine solche Behandlung regelmässig durchführen müssen, gewöhnen sich meist gut daran. Es gehört zu ihrem «normalen» Leben einfach dazu. Im Rahmen der regelmässigen Therapiekontrollen bei der Ärztin oder dem Arzt gehört es natürlich auch dazu, allmählich und der Altersstufe entsprechend immer wieder zu erklären, wieso eine solche Behandlung sinnvoll und wichtig ist und wie der weitere Verlauf bis zur Adoleszenz ablaufen wird. Ziel dabei ist es immer, die betroffenen Kinder möglichst normal, also «gleich wie die anderen», aufwachsen zu lassen und sie an den Aktivitäten in der Schule und Freizeit teilnehmen zu lassen. ■



FOTO: KRISTINA IOUNNOVA/SHUTTERSTOCK

Sponsored by Stiftung Joël Kinderspitex

Stiftung Joël Kinderspitex hilft schnell und unkompliziert

Kinder mit besonderen Bedürfnissen haben es verdient, sich zu verwirklichen

Geben Sie ihnen die Chance dazu!

Schwer kranke und mehrfach behinderte Kinder sind in ihrem Leben auf intensive Unterstützung, Begleitung und Überwachung angewiesen. Verbal sind sie nicht immer in der Lage, ihre Wünsche und Gefühle auszudrücken. Ohne Sprache stehen nur Mimik, Gestik, Körperhaltung, Weinen, Atmung oder Laute zur Verfügung. Damit diese Ausdrucksformen verstanden werden, sind sie zwingend auf Menschen angewiesen, die sie sehr gut kennen. Am wohlsten fühlen sie sich zu Hause, in ihrem gewohnten Umfeld, zusammen mit den Menschen, die ihre Sprache verstehen, und wo sie am Familienleben teilhaben können.

Spitex bedeutet spitalexterne Hilfe, Gesundheits- und Krankenpflege. Das heisst Pflege, Betreuung, Entlastung und Beratung ausserhalb des Spitals oder Heims. Mit hoher Professionalität erbringt die Stiftung Joël Kinderspitex, Schweiz diese Dienstleistungen wirtschaftlich, wirkungsvoll und effizient.

Die Stiftung Joël Kinderspitex ist in den letzten Jahren stark gewachsen. Aktuell pflegen und betreuen rund 230 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter in 19 Kantonen der Deutschschweiz sowie dem Fürstentum Liechtenstein über 300 Kinder mit einer schweren Krankheit oder Beeinträchtigung. Die Stiftung ist gemeinnützig und verfolgt keine kommerziellen Zwecke. Sie ist steuerbefreit und erstrebt keinen Gewinn.

Die Rund-um-die-Uhr-Pflege und -Betreuung eines schwer kranken oder mehrfach behinderten Säuglings, Kindes, Jugendlichen oder jungen Erwachsenen stellt die ganze Familie oft über viele Jahre vor intensive psychische und physische Herausforderungen. Die Kinderspitex ermöglicht den Eltern stunden- oder tageweise Entlastung. Pflegefachpersonal übernimmt die fürsorgliche Pflege und Betreuung und trägt so zur Verbesserung der Lebensqualität bei – und das während

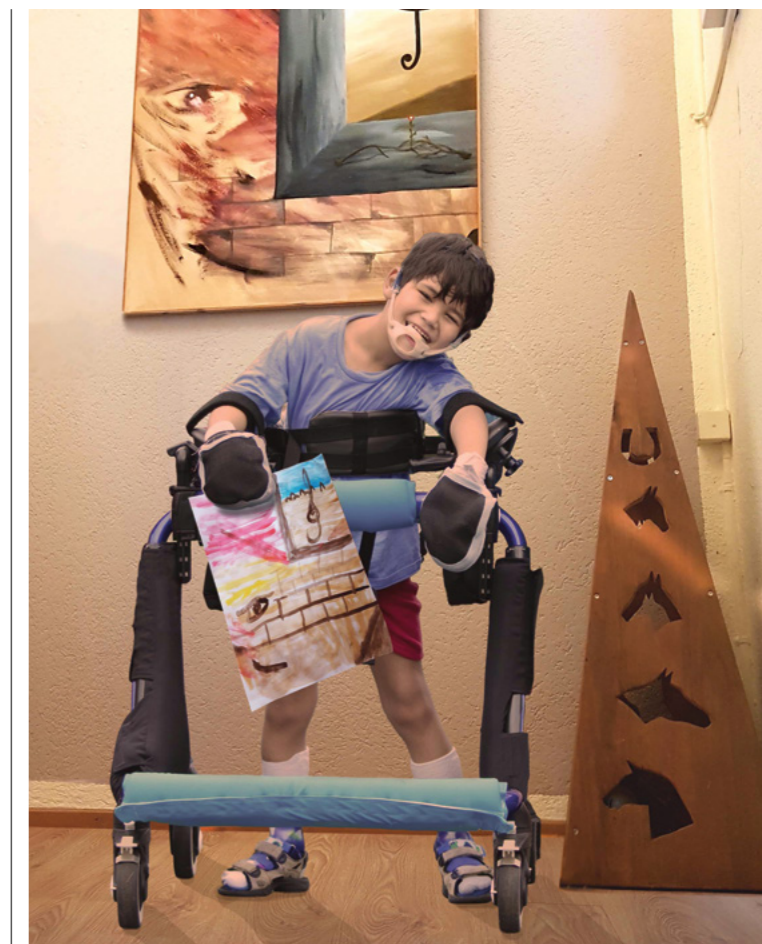


FOTO: ZOLLO

24 Stunden an 365 Tagen im Jahr. Die Stiftung hilft schnell und unkompliziert. Das ist nicht nur unser Job, das ist unser Versprechen an die Familien.

Die Nachfrage nach professioneller Pflege und das Bedürfnis von Kindern mit Beeinträchtigungen und deren Familien nach Unterstützung sind sehr gross und in den letzten Jahren vor allem auch im psychopädiatrischen Bereich stark gestiegen. Dies führt dazu, dass die Kinderspitex neue, innovative Angebote entwickelt und erfolgreich umsetzt.

Leider werden viele dringend benötigte Pflegeleistungen weder von den Versicherern wie Krankenkassen oder Invalidenversicherung noch von den Gemeinden oder Kantonen finanziert. Diese Kosten werden durch die Stiftung übernommen respektive durch Spenden von Privatpersonen, Stiftungen, Kirchgemeinden und Firmen

gedeckt. Somit sind die Kinderspitex und die begleiteten Familien und Kinder von Spendengeldern abhängig.

Für die Zukunft wünscht sich die Stiftung, dass wir als Kinderspitex mit möglichst wenig Hürden die Familien noch umfangreicher unterstützen können. Und natürlich wünschen wir uns viele zufriedene Kinder. Ein Lächeln bedeutet mehr als tausend Worte! Doch dazu sind wir in hohem Masse auf Spenden und genügend diplomierte Pflegefachpersonen angewiesen.

Sollten auch Sie Eltern eines Kindes mit besonderen Bedürfnissen sein oder eine solche Familie kennen – melden Sie sich bei uns unverbindlich. Wir beraten Sie gerne und helfen schnell und unbürokratisch. ■

Spendenkonto Bank Linth
IBAN
CH85 0873 1555 0307 4200 2



Warum Wachstum wichtig ist

Informationen zu Wachstum und Gesundheit
www.gesundgrosswerden.com

#GESUND GROSS WERDEN



Novo Nordisk Pharma AG, Zürich
CH242400008.02/2022

Weitere Informationen finden Sie auf joel-kinder.spitex.ch und joel-kinder.spitex.ch/stellen

INSIGHT

Manche sind gleicher als andere: Diskriminierung von Menschen mit Dauerbeatmung?

Kürzlich wurde die erste UNO-Resolution verabschiedet, die sich mit den Anliegen von Menschen mit einer seltenen Erkrankung beschäftigt. Ein Zeichen für die Förderung und den Schutz deren Rechte. Ein Versprechen auch bezüglich Gleichbehandlung und Lebensqualität. Doch hat tatsächlich jeder ein Recht auf bessere Lebensqualität?



Dr. Nicole Gusset
Präsidentin SMA Schweiz



Lange waren das Überleben und die Heilung von Patientinnen und Patienten die einzigen Kriterien für medizinischen Erfolg. Später kam ein weiteres Kriterium hinzu: Das Konzept der Lebensqualität ermöglicht, Therapieerfolge speziell auch bei seltenen Krankheiten aufzuzeigen, die oft progressiv und nur schwer oder gar nicht zu heilen sind. Unter Lebensqualität versteht man das Produkt des Zusammenspiels einer Reihe von psychologischen Faktoren, die mit Gesundheit, Sozialem, Umwelt, Wirtschaft und Politik zusammenhängen. Gesundheit ist mehr als die Abwesenheit von Krankheit; Gesundheit ist eine Ressource, die es den Menschen ermöglicht, ihre Wünsche zu verwirklichen, ihre Bedürfnisse zu befriedigen und mit ihrer Umwelt zurechtzukommen.

Nachdem Erwachsene, die mit spinaler Muskelatrophie (SMA) leben, fast drei Jahre auf eine in der Schweiz zugelassene Therapie warten mussten, haben sie heute Zugang zu zwei Therapieoptionen. Doch bei genauem Hinschauen ist augenfällig, dass immer noch nicht alle Betroffenen wirklich medikamentös versorgt werden. Die Entscheidungskriterien dafür basieren ausschliesslich auf klinischen Messgrössen zu der motorischen Funktion der Betroffenen. Trotz all der Studien, die aufzeigen, dass Lebensqualität ein ebenso wichtiger

Faktor für Therapieerfolg ist wie traditionelle klinische Parameter, entscheiden heute nur Letztere darüber, ob ein Betroffener ein Medikament erhält – und wann er den Zugang dazu allenfalls wieder verliert. Ob ein Medikament einen positiven Effekt auf das multifaktorielle Konzept der Lebensqualität hat – also auf den Menschen als Ganzes –, spielt dabei keine Rolle.

Manche SMA-Betroffene sind auf eine dauerhafte Beatmung angewiesen. Traurig ist, dass Dauerbeatmete von jeglichen Therapieoptionen ausgeschlossen sind oder die Therapie stoppen müssen, falls sie während deren Verlauf eine Dauerbeatmung benötigen sollten. Somit werden die schwächsten Betroffenen von einer Therapie und somit von der Hoffnung auf eine bessere Zukunft ausgeschlossen. Obwohl mittlerweile zahlreiche Studien zeigen, dass Menschen mit mittelschwerem bis schwerem Behinderungsgrad eine gute bis ausgezeichnete Lebensqualität haben können. Und dass auch die Lebensqualität von Dauerbeatmeten gleich hoch sein kann.

Unter dem Motto «von Patienten für Patienten» arbeiten wir bei SMA Schweiz zusammen mit dem europäischen Dachverband daran, selbst wissenschaftliche Daten zu erheben, um in der Sprache der Entscheidungsträger zu sprechen. So konnten wir zeigen, dass für 97 Prozent aller Betroffenen eine Stabilisierung ihres aktuellen Zustandes

– unabhängig davon, wie schwer ihr Behinderungsgrad ist – einen Gewinn darstellt. In einer aktuellen Studie untersuchen wir die Frage, inwieweit das Wissen über den künftigen Verlust einer Fähigkeit gegenüber dem bereits Nicht-mehr-Können die Lebensqualität der Betroffenen beeinflusst. Die Daten zeigen auf, dass Stabilisierung und somit Vorhersagbarkeit nicht nur einen physischen Effekt auf das Individuum haben, sondern auch einen psychischen – und daher diese Faktoren genauso mitentscheidend sein sollten, ob jemand mit einer Therapie anfangen oder sie weiterführen darf.

Mit der Stabilisierung einer progressiven Erkrankung erlangen die Betroffenen mehr Kontrolle über ihre Gesundheit. Und dadurch eine bessere Lebensqualität. Doch dies ist individuell und wird in der Regel anhand von Selbstberichten gemessen. Diese Art der Datensammlung unterscheidet sich von der Verwendung traditioneller Messgrössen und stösst daher auf Widerstand. Deshalb sind wir heute noch nicht so weit, dass solche individuellen Faktoren gebührend in Therapieentscheidungen mit einfließen.

Hat jeder ein Recht auf bessere Lebensqualität? Der Ausschluss von Menschen mit einer Dauerbeatmung von einer medizinischen Behandlung bei SMA liefert uns die bedauerliche Antwort auf diese Frage. ■

Text
Dr. Nicole Gusset

SPINALE MUSKELATROPHIE (SMA)

SMA ist eine seltene und schwere neuromuskuläre Erkrankung. Sie bewirkt einen fortschreitenden Verlust von Motoneuronen und in der Folge Muskelschwund, was schliesslich zum Verlust der Atemmuskulatur und zum Tod führt. SMA ist genetisch bedingt: Ein Fehler im Survival-Motor-Neuron(SMN)-1-Gen führt zu einem Mangel an SMN-Protein. Dieses wiederum spielt eine wichtige Rolle beim Überleben und dem Erhalt der Motoneuronen und weiterer Zellen im Körper. SMA hat verschiedene Ausprägungen, die sich in der Schwere der Symptome unterscheiden.

SMA SCHWEIZ – SCHWEIZERISCHE PATIENTENORGANISATION FÜR SPINALE MUSKELATROPHIE (SMA)

SMA Schweiz setzt sich dafür ein, dass Therapien für Betroffene möglichst schnell vom Labor zu den Patientinnen und Patienten gelangen. Hierzu arbeitet SMA Schweiz national und international mit allen Interessengruppen eng zusammen und vertritt die Anliegen der Betroffenen.

Kontakt: info@sma-schweiz.ch
sma-schweiz.ch

Jetzt mit TWINT spenden!

QR-Code mit der TWINT App scannen
Betrag und Spende bestätigen



INTERVIEW

Bei wiederkehrenden Bauchschmerzattacken an HAE denken!

Einer von 40.000 bis 50.000 Menschen ist weltweit vom hereditären Angioödem (HAE) betroffen. Ist die Krankheit familiär nicht bekannt, geht der Diagnose oft eine jahrelange Ärzteodyssee voraus. PD Dr. med. Urs Steiner ist leitender Arzt der Klinik für Immunologie am Universitätsspital Zürich.



PD Dr. med. Urs Steiner
Leitender Arzt
Klinik für
Immunologie
Universitätsspital Zürich

In der Schweiz leben rund 160 Patienten mit dem hereditären Angioödem (HAE). Welche Ursachen hat die Krankheit?

HAE wird durch ein fehlerhaftes Gen verursacht, das für die Produktion eines bestimmten Eiweisses, des sogenannten C1-Esterase-Inhibitors (C1-INH), verantwortlich ist. C1-INH reguliert unter anderem die Durchlässigkeit der Gefässwände für Zellen und Plasmaflüssigkeit. HAE ist eine genetische Erkrankung, die in den meisten Fällen vererbt wird: Ist ein Elternteil Träger des veränderten Gens, besteht für die Kinder eine Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent, ebenfalls zu erkranken. Männer und Frauen sind gleich häufig betroffen.

Welche Symptome zeigen sich?

Erste Symptome treten zumeist in der frühen Pubertät auf und äussern sich mit starken, unspezifischen Bauchschmerzen aufgrund von Schwellungen der Darmwand. Ebenso können Schwellungen im Gesicht, an den Extremitäten, am Stamm, dem Genitalbereich sowie an den enoralen Schleimhäuten wie Zunge und Kehlkopf auftreten.

Ist HAE familiär bekannt, wird beim Auftreten von ersten Symptomen meist rasch an die Diagnose HAE gedacht und es kann eine Behandlung eingeleitet werden. Anders bei den 25 Prozent der Fälle, die auf einer Spontanmutation beruhen. Weshalb dauert es hier manchmal Jahre, bis die Diagnose gestellt wird?

Die Beschwerden verlaufen in Schüben. Wenn sich nur Bauchschmerzen als Symptome zeigen

und familiär noch kein HAE bekannt ist, haben Betroffene oft viele erfolglose Untersuchungen hinter sich, bis die Diagnose gestellt werden kann. Nicht selten werden die Beschwerden als psychosomatisch abgetan. Aufgrund der Seltenheit wird oft nicht an HAE gedacht und es dauert im Mittel bis zu 14 Jahre, bis die Diagnose gestellt wird. Dank der Anstrengung der HAE-Patientenvereinigung und auch der HAE-Spezialärzte ist HAE inzwischen bekannter geworden.

Kann HAE einen lebensbedrohlichen Verlauf nehmen?

Lebensbedrohlich können Ödeme des Rachens, der Nase und der Zunge sein. Durch die Verengung der Atemwege kann es zum Erstickungstod kommen, wenn nicht frühzeitig eine Therapie eingeleitet wird. Starke Schwellungen der Därme können zum Darmverschluss führen.

Hautödeme können die Betroffenen stark entstellen. Wie hoch ist deren Leidensdruck?

Die Krankheit kann einen erheblichen Leidensdruck verursachen und das psychische Wohlbefinden stark beeinflussen. Die Betroffenen schämen sich, ziehen sich aus ihrem gesellschaftlichen Leben zurück und leiden unter der sozialen Isolation. Dank den neuen Therapien gelingt es aber immer besser, dass HAE-Betroffene ein normales Leben führen können.

Welche Triggerfaktoren lösen HAE-Attacken aus?

Infektionen, psychischer Stress, bestimmte Medikamente oder mechanische Reizungen können einen Schub begünstigen. Ebenso

leiden Frauen häufig unter stärkeren Symptomen, was mit hormonellen Faktoren zusammenhängt. Bei Frauen ist der Verlauf deshalb oft schwerwiegender als bei Männern.

HAE ist eine chronische Erkrankung, die bislang nicht heilbar ist. Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Dank neuen, hochwirksamen Medikamenten kann die Krankheit heute kontrolliert und eine gute Lebensqualität erreicht werden. Die Medikamente können bei einer akuten Schwelungsattacke eingesetzt werden, neuere Therapieformen zielen aber darauf, die Angioödembildung zu verhindern im Sinne einer Langzeitprophylaxe. ■

HAE – TYPEN

HAE Typ I: Die Leber produziert zu geringe Mengen an C1-Inhibitor und Betroffene haben einen Mangel im Blut. Mit rund 85 Prozent ist dies der häufigste Typ.

HAE Typ II: Der C1-Hemmstoff ist zwar in genügenden Mengen im Blut vorhanden, aber er ist nicht ausreichend funktionsfähig. HAE Typ II ist für circa 15 Prozent der Fälle verantwortlich.

HAE Typ III: Dieser Typ ist äusserst selten und betrifft andere Gene. Die Menge und Funktion des C1-Hemmstoffs sind hier normal. Es erkranken fast nur Frauen.

Quelle: USZ

Text
Anna Birkenmeier

Sponsored by **Takeda Pharma AG**

FOTO: ZVG

Patientenorganisationen als wichtige Ressource

Dr. Jacqueline de Sá ist Geschäftsführerin von ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten Schweiz. Allseits anerkannt, bündelt ProRaris als Dachverband die Expertise der Betroffenen und bringt diese ins Nationale Konzept ein. Sie appelliert, rechtliche Grundlagen für die Finanzierung dieser Aufgaben zu schaffen.



FOTO: ZVG

Dr. Jacqueline de Sá
Geschäftsführerin ProRaris Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz

Welche Rolle spielen Patientenorganisationen in der Unterstützung von Menschen mit seltenen Erkrankungen?

Patientenorganisationen sind eine wichtige Ressource für Menschen mit seltenen Krankheiten. Viele Patienten haben einen sehr schwierigen Weg hinter sich, bis sie eine richtige Diagnose erhalten. Patientenorganisationen können einerseits helfen, diesen Diagnoseschock zu bewältigen, und bieten andererseits die Möglichkeit, sich untereinander auszutauschen und sich krankheitsspezifische Tipps zu holen. Als Dachverband ProRaris vertreten wir sämtliche seltenen Krankheiten und können so nicht nur ein grosses Netzwerk bieten, sondern gerade auch dann Unterstützung, wenn es keine krankheitsspezifische Organisation oder Selbsthilfegruppe gibt.

Mit welchen Herausforderungen ist ProRaris aktuell, auch

abseits der Corona-Pandemie, konfrontiert?

Im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten wurde ProRaris als Schlüsselpartner bezeichnet. In der Schweiz haben wir also erreicht, dass die Expertise der Patienten durch den Dachverband ProRaris im Nationalen Konzept miteinbezogen wird. Wir arbeiten daher in den diversen Gremien mit und unsere Expertise ist nicht nur erwünscht, sondern auch anerkannt. Unsere Präsidentin Anne-Françoise Auberson hat für ihre langjährigen Verdienste das Ehrendoktorat der Universität Bern erhalten. Wir stehen aber nun vor der Herausforderung, dass uns die Finanzierung für unsere Arbeit im Rahmen des Nationalen Konzepts fehlt. Das ist insofern problematisch, als wir hier im Kontext der öffentlichen Gesundheit arbeiten. Nun brauchen wir eine rechtliche Grundlage zur Finanzierung durch die öffentliche Hand.

Was braucht es aus Ihrer Sicht, um die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern?

Patienten mit seltenen Erkrankungen können nicht nach Schema F behandelt werden – gerade auch im Hinblick auf die Therapie. Wenn wir das seitens der Gesundheitspolitik akzeptieren können, würden wir uns viel administrative Arbeit ersparen. Denn wir bewegen uns im Rahmen der seltenen Krankheiten in einem Bereich, der nicht dem Standard entspricht, und müssen daher für neue Modelle offen sein. Es ist nötig, die Expertise zu seltenen Krankheiten aus der ganzen Schweiz zu bündeln. Im Rahmen der Anerkennung der spezialisierten Zentren hat man damit bereits begonnen. Die Vernetzung des Know-hows ist dabei ein wichtiger Punkt, der sich in Zukunft hoffentlich auch weiter verbessern wird. ■

Weitere Informationen finden Sie auf proRaris.ch

INSIGHT

Information und Austausch über HAE

Die Schweizer HAE-Vereinigung setzt sich für Anliegen rund um die seltene Erkrankung Hereditäres Angioödem, kurz HAE, ein, wie Helene Saam im Interview erklärt.



Was ist Ihnen als Präsidentin der HAE-Patientenvertretung wichtig?

Dem Vorstand der Schweizer HAE-Vereinigung ist es sehr wichtig, dass alle Betroffenen und deren Angehörige gut informiert sind, sich gut austauschen können und wir so die Lebenssituation von HAE-Betroffenen verbessern können. Wir pflegen regelmässig unser HAE-Netzwerk, das aus HAE-Patienten, Ärzten, Pharmafirmen und internationalen HAE-Patientenvereinigungen besteht. Ausserdem organisieren wir jährlich ein Patiententreffen für HAE-Betroffene, Angehörige und Ärzte. Die Corona-Pandemie hat uns hier in den letzten zwei Jahren einen Strich durch die Rechnung gemacht. Für dieses

Helene Saam
Präsidentin Schweizer HAE-Vereinigung

Jahr planen wir für den 30. April 2022 ein Patiententreffen mit verschiedenen Vorträgen von HAE-Experten. In den letzten beiden Jahren sind neue Medikamente auf den Markt gekommen, und diese möchten wir gerne den Patienten näherbringen.

habe ich keinen Arzt gekannt, der sich mit HAE beschäftigt hat. In der Zwischenzeit haben wir in der Schweiz 11 HAE-Zentren, an die sich Betroffene wenden können.

■

Die HAE-Vereinigung feierte ihr 20-jähriges Bestehen. Was waren die wichtigsten Entwicklungen in dieser Zeit?

Eine wichtige Verbesserung der letzten 20 Jahre stellt sicherlich die Medikamentenverfügbarkeit dar. Während vor 20 Jahren lediglich zwei HAE-Medikamente zur Verfügung standen, gibt es jetzt in der Schweiz sechs. Ausserdem können wir nun auf ein grosses HAE-Experten-Netzwerk zurückgreifen. Vor 20 Jahren

Was möchten Sie gerne HAE-Betroffenen und deren Angehörigen auf diesem Wege mitgeben?

Mir ist es wichtig, dass jeder Patient für sich die richtige Therapie findet – immerhin ist das Auftreten der Erkrankung individuell sehr unterschiedlich. Unsere Krankheit kann derzeit nicht geheilt werden, aber es gibt mittlerweile wirklich gute Therapien, um die Attacken zu verhindern und so trotz Erkrankung einen sehr hohen Lebensstandard zu erreichen. ■

HAE
Lesen Sie mehr unter hae-vereinigung.ch

Ein fast ganz normales Leben mit HAE

Daniel Nick leidet seit seiner frühen Kindheit am hereditären Angioödem (HAE). Wie es ihm auf dem langen Weg bis zur richtigen Diagnose ergangen ist, lesen Sie hier.

Wie würden Sie Ihr Leben mit einem HAE beschreiben, beziehungsweise was bedeutet es für Sie, mit einem HAE zu leben?

Wenn man keine Medikamente hat, ist das Leben mit einem hereditären Angioödem wirklich eine Tortur. Heute sind aber Medikamente verfügbar, die einerseits bei Akutattacken und andererseits in der Prävention eingesetzt werden können. Damit ist das Leben dann fast ganz «normal».

Wie äussert sich denn so eine Attacke, die ja als Schwellung auftritt?

Das ist bei jedem Menschen, der mit einem HAE lebt,

ein bisschen anders. Bei mir schwellen zum Beispiel die Extremitäten an. Schwellungen können auch im Gesicht auftreten – und das kann dann sehr schnell gefährlich werden, weil Ersticken droht. Solche Schwellungen können aber auch im Bauch auftreten. Das sind dann extrem starke Bauchschmerzen.

Welchen Einfluss hat das HAE auf Ihr tägliches Leben?

Eigentlich fast gar keinen, weil ich Medikamente einnehme. Damit fühle ich mich sicher. Ich habe vielleicht nur mehr alle drei Monate eine Attacke, die

aber nicht mehr so schwerwiegend ist wie früher. Wenn ich dann eine Attacke habe, kann ich mir ein intravenöses Mittel spritzen und die Schwellung geht schnell zurück.

Viele HAE-Betroffene berichten von einem langen Leidensweg bis zur richtigen Diagnose. War das bei Ihnen auch so?

Ja! Ich bin heute 60 Jahre alt und leide seit meiner frühen Kindheit an einem HAE. Damals wusste man aber noch gar nicht, was denn das überhaupt sein könnte. Ich wurde alle paar Monate krank und hatte schlimme Bauchkoliken. Das war für

mich wirklich äusserst mühsam! Mit 20 Jahren erhielt ich mein erstes Medikament, das dann die Symptome gelindert hat. Aber zum Zeitpunkt der Diagnose, vor 40 Jahren, gab es den Ausdruck HAE noch gar nicht.

Durch die Diagnose und die Therapie hat sich Ihr Leben dann zum Positiven verändert?

Ja, sicher! Durch die Therapie konnte ich mich gleich wieder hervorragend bewegen und hatte nur mehr selten Attacken. Wenn man weiss, woran man leidet, dann kann man dagegen etwas unternehmen. ■



Daniel Nick
Betroffener

Text
Magdalena Reiter-Reitbauer



myHAE-App: Das optimale Tool für Patienten mit HAE

Takeda Pharma AG, Thurgauerstrasse 130, 8152 Glattpark (Opfikon), www.takeda.ch, C-ANPROM/CH/TAKH/0020_02/2022



Morbus-Gaucher-Behandlung – Erfolgsgeschichte der Medizin

Die Behandlungsmöglichkeiten eines Morbus Gaucher sind heutzutage sehr gut und die Betroffenen haben meist eine hohe Lebensqualität. Die Tücken liegen jedoch in der Diagnosestellung der Krankheit. PD Dr. Dr. Michel Hochuli ist leitender Arzt Stoffwechselerkrankungen am Inselspital, Universitätsspital Bern.



PD Dr. med. Michel Hochuli, PhD
Leitender Arzt Inselspital, Universitätsspital Bern
Universitätsklinik für Diabetologie, Endokrinologie, Ernährungsmedizin und Metabolismus (UDEM)

Mit einer globalen Inzidenz von 1:40.000 bis 1:60.000 ist Morbus Gaucher sehr selten – man geht jedoch von einer Dunkelziffer aus. Wird die Krankheit oft gar nicht oder sehr spät diagnostiziert?

Das Manifestationsspektrum der lysosomalen Speicherkrankheiten ist sehr breit und unterschiedlich stark ausgeprägt. Patienten, die von einer milden Form des Morbus Gaucher betroffen sind, werden oft gar nicht auffällig und darum auch nicht oder erst spät diagnostiziert. Leider kann es aber auch bei Betroffenen mit einer schwereren Form und ausgeprägten Symptomen länger dauern, bis die Diagnose gestellt wird.

Weil an eine seltene Krankheit per se nicht gedacht wird?

Für den Hausarzt ist es bei so unspezifischen Symptomen und Zeichen nicht leicht, eine seltene Krankheit in Betracht zu ziehen. Schliesslich kommt eine solche in der Praxis eben selten oder nie vor und es fehlt der Erfahrungswert. Hier ist es wichtig, dass sensibilisiert wird, denn der Hausarzt ist zumeist die erste Anlaufstelle. Die spezifische Diagnostik erfolgt dann in der Regel in einem Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen. Zur Sicherung der Diagnose werden Biomarker und Enzyme im Blut gemessen, in einem zweiten Schritt folgt die genetische Diagnostik.

Welche Symptome stehen bei Morbus Gaucher im Vordergrund?

Erste Anzeichen zeigen sich häufig im Blutbild. Die Betroffenen können einen Mangel an Blutplättchen, also eine Thrombozytopenie, und eine Anämie aufweisen, ebenso sind eine vergrösserte Milz und Leber typisch. Es können Knochenschmerzen hinzukommen und bei einer kleinen Zahl der Gaucher-Patienten kann auch das Nervensystem betroffen sein. Manchmal haben die Betroffenen keinerlei Beschwerden und die Diagnose erfolgt im Rahmen der Abklärung eines Zufallsbefundes.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Seit Anfang der 90er-Jahre steht uns die Enzymersatztherapie zur Verfügung. Hierbei wird das fehlende beziehungsweise defekte Enzym ersetzt. Damit wird erreicht, dass das Fortschreiten der Krankheit gebremst wird und die Krankheitsmanifestationen grossteils zurückgehen. Das Enzym wird in Form von Infusionen im Zwei-Wochen-Rhythmus verabreicht. Alternativ gibt es eine orale Therapie, die Substrathemmung, mit der die Produktion der Glukozerebroside gehemmt wird, derjenigen Substanzen also, die bei Morbus Gaucher nicht korrekt abgebaut werden können. Bei ganz milden, spät diagnostizierten Formen stellt sich jedoch die Frage, ob überhaupt behandelt werden muss.

Wie wirkt sich die Krankheit auf das Leben und den Alltag der Betroffenen aus?

Die Enzymersatztherapie wird meist ohne relevante Nebenwirkungen vertragen. Wird der Morbus Gaucher vor dem Auftreten zum Beispiel schwerer Skelettmanifestationen entdeckt und behandelt, haben die Patienten meist eine sehr gute Lebensqualität sowie keinerlei bis wenig Einschränkungen im Alltag. Leider steht für die kleine Zahl von Patienten, bei denen zusätzlich das zentrale Nervensystem mitbetroffen ist, dafür noch keine Therapie zur Verfügung. ■

URSACHE VON MORBUS GAUCHER

Bei Morbus Gaucher ist im Körper aufgrund einer Genveränderung die Aktivität eines bestimmten Enzyms zu gering. Dies führt dazu, dass die Substanz Glukozerebroside, die normalerweise beim Abbau von Zellbestandteilen anfällt, nicht weiter abgebaut werden kann. Das Glukozerebroside sammelt sich in den Fresszellen, den Makrophagen, an, die normalerweise für den Abbau zuständig sind. Makrophagen mit nicht verdaulichem Glukozerebroside, die sogenannten Gaucher-Zellen, reichern sich vor allem in der Milz, der Leber und dem Knochenmark an. Die Gaucher-Zellen bewirken eine Vergrösserung und allenfalls Funktionsstörung der betroffenen Organe, und es kann zu Veränderungen der Knochen kommen.

Text
Anna
Birkenmeier

von-Willebrand-Syndrom – Starke Menstruation kann erstes Anzeichen sein

Im Durchschnitt ist etwa eine von 100 Personen (schweizweit rund 86.000) vom von-Willebrand-Syndrom (vW-Syndrom) betroffen. Allerdings ist die Dunkelziffer hoch – denn verschiedene Hindernisse erschweren den Weg zur Diagnose.

Das Kinderspital Luzern hat für Laura eine besondere Bedeutung: Als Kind ging sie im Kisp ein und aus, bei Ärzt:innen und Pfleger:innen war sie bekannt. «Wir mussten uns jeweils gar nicht mehr anmelden, wenn wir im Notfall eintrafen. Alle wussten, was los war», erinnert sie sich. Immer wieder hatte Laura Nasenbluten, das nicht gestillt werden konnte, sie verlor grosse Mengen an Blut und landete mehr als einmal auf der Intensivstation. Dass es sich bei der starken Blutungsneigung um eine Gerinnungsstörung handelt, war relativ bald klar. Die Diagnose «von-Willebrand-Syndrom» war dennoch überraschend, da in Lauras

Familie keine Fälle bekannt sind. «Es ist gut möglich, dass weitere Familienmitglieder betroffen sind, jedoch keine Beschwerden aufweisen und somit auch keine Diagnose haben», so Laura. Denn ein Grund, weshalb das von-Willebrand-Syndrom manchmal nicht oder erst relativ spät erkannt wird, liegt darin, dass seine Symptome nicht ganz eindeutig sind und die Erkrankung individuell sehr unterschiedlich stark ausgeprägt ist. «Nebst dem Nasenbluten waren meine Beine jeweils übersät mit blauen Flecken. Aber das hat mich nicht weiter eingeschränkt», erinnert sich Laura. Blutete hingegen Lauras Nase, musste sie umgehend ins

Kinderspital und ihr wurden intravenös blutungsstillende Medikamente verabreicht. Eine weitere Herausforderung zeigte sich mit dem Einsetzen der Menstruation. Die Blutungen waren überdurchschnittlich lang und stark, als Folge hatte Laura immer wieder Eisenmangel. Mit der Einnahme von Hormonen konnten die Blutungen reguliert werden. Die vielen Aufenthalte im Kisp haben bei Laura Spuren hinterlassen: Die 25-Jährige studiert Medizin und kann sich gut vorstellen, einst in der Hämatologie zu arbeiten. «Durch meine eigene Geschichte übt die Medizin eine besondere Faszination auf mich aus», so Laura. ■



Laura Brügger
Betroffene

Text
Anna
Birkenmeier

Hanna Dietrich ist Gynäkologin am Universitätsspital Zürich und sagt: «Eine übermässig starke und lange Menstruation kann viele Ursachen haben. Bleibt die Symptomatik über drei Monate bestehen, muss auch an eine Gerinnungsstörung gedacht werden.»

Was ist das vW-Syndrom und welche Symptome gibt es?

Es gibt drei unterschiedliche Typen – beim häufigsten Typ 1 (60 bis 80 Prozent) haben die Betroffenen zu wenig vom sogenannten von-Willebrand-Faktor. Beim Typ 2 ist der von-Willebrand-Faktor nicht voll funktionsfähig und beim seltenen Typ 3 fehlt der von-Willebrand-Faktor quasi vollständig und seine Aktivität ist nicht nachweisbar. Weil dieses Eiweiss wichtig für die Blutgerinnung ist, dauert es bei den Betroffenen wesentlich länger, bis ein verletztes Blutgefäss verschlossen ist.

Die Patienten haben oft keine starke Symptomatik, vielmehr kommt es zum Beispiel zu häufigerem Nasenbluten, einer Neigung zu blauen Flecken (Hämatome), Wundheilungsstörungen

oder einer verstärkten Menstruation.

Eine starke Periode kann ein erstes Anzeichen für ein vW-Syndrom sein. Wann gilt diese als abklärungsbedürftig?

Die Wahrnehmung des Blutverlusts ist immer sehr subjektiv. Das gilt für alle Blutungen und ist auch ein Grund, weshalb die Diagnose vW-Syndrom oft sehr spät oder gar nicht gestellt wird. Wir sprechen ab 80 Millilitern pro Zyklus von einem übermässigen Blutverlust während der Periode. Auch eine starke Blutung während und nach der Entbindung kann ein Hinweis auf eine Gerinnungsstörung sein.

Auch wenn das vW-Syndrom oftmals mild verläuft und keine Therapie

erforderlich macht, ist eine Diagnose wichtig. Weshalb?

Eine unentdeckte Gerinnungsstörung kann etwa bei einem Unfall oder einer Notoperation zu Blutungskomplikationen führen. Auch bei einer geplanten Operation oder bei einer Geburt ist es für uns hilfreich zu wissen, ob eine Blutungsneigung besteht.

Wie wird eine übermässig starke Menstruation behandelt?

Mit Einnahme der Pille oder durch Einsetzen der Hormonspirale kann eine deutliche Reduktion der Blutungsstärke erreicht werden. Bei schweren menstruellen Blutungen kann auch die Gabe von von-Willebrand-Faktorkonzentraten notwendig sein. ■



Hanna Dietrich
Assistenzärztin Frauenklinik Universitätsspital Zürich

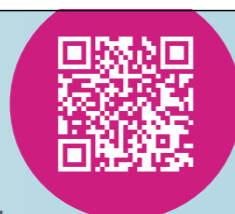
Suchen Sie den Austausch mit anderen Betroffenen? Die Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft ist eine gemeinnützige Selbsthilfeorganisation, die sich für Menschen mit Hämophilie oder mit anderen angeborenen Gerinnungsstörungen sowie deren Angehörige einsetzt. Weitere Infos: www.shg.ch



Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft
Association Suisse des Hémophiles
Società Svizzera Emofilia

Häufig unerkant: Seltene Speicherkrankheiten

Morbus Gaucher, Morbus Fabry und Morbus Hunter sind sehr seltene, erblich bedingte Stoffwechselerkrankungen. Auftretende Krankheitsmerkmale können sehr unterschiedlich sein. Erfahren Sie mehr auf Speicherkrankheiten.ch.



C-ANPROM/CH/FAB/0034-02/2022

© 2022 Takeda Pharma AG · Thurgauerstrasse 130 · 8152 Glattpark (Opfikon)

Wie stark sind Deine Tage?

Jede siebte Frau hat eine unregelmässige oder allzu starke Monatsblutung.

Unser Tool «Starke Tage» hilft Dir dabei, Deinen monatlichen Blutverlust objektiv einzuschätzen.* Erfahre mehr auf starke-tage.ch



starke-tage.ch



C-ANPROM/CH/VWD/0001-01/2022

* Diese Informationen sind nicht dafür vorgesehen, die Beratung durch eine medizinische Fachkraft zu ersetzen. Bitte wenden Sie sich für weitere Beratung an Ihre medizinische Fachkraft.

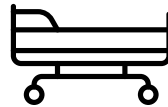
© 2022 Takeda Pharma AG · Thurgauerstrasse 130 · 8152 Glattpark (Opfikon)

Selten sind Viele

Nur für sich genommen sind seltene Krankheiten wirklich selten. Zusammengenommen sind aber 7% der Bevölkerung von einer seltenen Krankheit betroffen. Takeda hat es sich darum zum Ziel gemacht, das Leben zahlreicher Menschen entscheidend zu verändern.



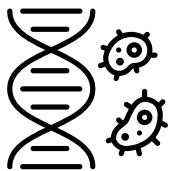
Als seltene Krankheiten gelten jene, die lebensbedrohend sind oder mit einer chronischen Invalidität einhergehen und nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen betreffen.



Schätzungen gehen von 6.000 bis 8.000 seltenen Krankheiten aus.



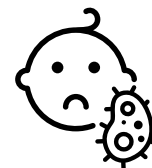
In der Schweiz leben über eine halbe Million Menschen mit einer seltenen Krankheit, die meisten davon Kinder.



Beinahe drei Viertel sind genetischer Natur (72 %).



5 von 10 Erkrankungen manifestieren sich bereits im Kindesalter.



Ein Drittel aller betroffenen Kinder erleben ihren 5. Geburtstag nicht.



Nur für etwa 1 von 20 seltenen Erkrankungen gibt es eine Therapie. Für rund 95 % aller seltenen Krankheiten steht kein einziges zugelassenes Heilmittel zur Verfügung.



Bis zur richtigen Diagnose vergehen durchschnittlich bis zu 5 Jahre. Im Durchschnitt werden bis zu 8 Ärzte aufgesucht.



4 von 10 Patienten erhalten zumindest einmal eine Fehldiagnose.



Takeda unterstützt Patienten von der Diagnose über die Erforschung und Herstellung innovativer Arzneimittel bis hin zur bestmöglichen Versorgung mit Therapien.



Takeda ist in 80 Ländern vertreten. Allein in der Schweiz arbeiten 1.800 Mitarbeiter für Takeda an innovativen Arzneimitteln und leisten so einen wichtigen Beitrag zur hohen Qualität der medizinischen Versorgung.



Aktuell forscht Takeda an über 20 Therapien für seltene Krankheiten.