

## Neuigkeiten von der Langen Nacht der Seltenen Erkrankungen

27. Februar 2020, Tagungszentrum Schönbrunn Apothekertrakt, Wien

PD Dr. Gerald Fischer

Am 29. Februar 2008 wurde in Europa zum ersten Mal ein Aktionstag abgehalten, an dem auf seltene Erkrankungen aufmerksam gemacht wurde – symbolisch am seltenen Datum eines Schalttages. Seit damals ist immer der letzte Tag im Februar der „Tag der seltenen Erkrankungen.“

Ein großes Problem bei seltenen Erkrankungen ist es, dass zumeist auch die Ärzte erst über diese Krankheiten lernen müssen. Um dies in Österreich möglich zu machen, findet seit nunmehr mehr als fünf Jahren Ende Februar die „Lange Nacht der seltenen Erkrankungen“ statt – eine Fortbildungsveranstaltung für Ärzte. Sie hat das Ziel, das aktuelle Wissen in diesem Themenbereich an Österreichs Mediziner weiterzuvermitteln. Auf Einladung von Frau Dr.-med. Renate Mayer durfte ich heuer für [stopp-HSP](#) diese Veranstaltung besuchen.

Prof. Till Voigtländer von der klinischen Neurologie der Medizinischen Universität Wien hat in Österreich die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) aufgebaut. Er hält auch den Vorsitz bei der Langen Nacht der Seltenen Erkrankungen. Um die Aufgabe zu skizzieren, vor der wir hier stehen, möchte ich eine Zahl aus der Eröffnungsrede von Prof. Voigtländer wiedergeben. In Österreich sind etwa 400.000 Personen von einer seltenen Erkrankung betroffen. Zum Vergleich – an der Hereditären Spastischen Paraplegie (HSP) leiden in Österreich etwa 400 bis 600 Personen. Dabei müssen wir noch bedenken, dass die HSP in sich schon sehr heterogen ist. Es erscheint hochwahrscheinlich, dass es allein bei der HSP über hundert Gene gibt, deren Mutation das klinische Bild einer HSP verursachen kann.

Für mich persönlich stecken in diesen Zahlen zwei Botschaften:

- Es gibt sehr viele Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden. Das erklärt das zunehmend große Interesse, welches diesem Thema in den letzten Jahren gewidmet wurde und das rechtfertigt die Ressourcen, die hier aufgewendet werden.
- Es gibt aber auch eine enorme Zahl an unterschiedlichen seltenen Erkrankungen. Es wird unumgänglich sein, Prioritäten zu setzen. Umso wichtiger ist es, dass wir als stopp-HSP und als HSP Selbsthilfegruppen auf unsere Anliegen aufmerksam machen. Es war daher doppelt wichtig, dass wir als kleines Grüppchen die Gelegenheit hatten uns vorzustellen (Bild 1).

Prof. Till Voigtländer hat berichtet, dass der Aufbau der NKSE nun soweit abgeschlossen sei und dass es bundesweit Expertisezentren für verschiedenste Formen der seltenen Erkrankungen gibt. Durch die enorme Zahl an seltenen Erkrankungen gibt es jedoch kein eigenes Expertisezentrum für die HSP. Die HSP ist dem Bereich seltene neurologische Bewegungsstörungen zugeordnet. Das erscheint mir persönlich zweckmäßig, weil ich bei möglichen zukünftigen Behandlungsansätzen Synergien mit (zum Teil) verwandten degenerativen Neuropathien, wie z.B. dem Charcot-Marie-Tooth Syndrom oder der amyotrophen Lateralsklerose sehe.

In einem nächsten Schritt ist es nun geplant die Expertisezentren in zwei Richtungen zu vernetzen:

- **Regionale Vernetzung:** Fast alle HSP-Patienten kennen das Problem, dass es ein langer Weg ist, bis man endlich einen Arzt findet, der mit dieser seltenen Erkrankung Erfahrung hat. Durch die regionale Vernetzung der Expertisezentren hin zu niedergelassenen Ärzten und Bezirkskrankenhäusern, sollen „Irrwege“ vermieden werden. Die betroffenen Patienten sollen so in Zukunft früher mit erfahrenen Spezialisten in Kontakt kommen.



**Bild 1:** Präsentation des Posters der EURO HSP mit einer „Gehhilfe“ für HSP-Patienten auf der Langen Nacht der seltenen Erkrankungen 2020.

- *Internationale Vernetzung:* Durch die enorme Zahl an seltenen Erkrankungen mit vielen speziellen Subformen gibt es das aktuelle Detailwissen zu ganz speziellen Fragestellungen oft nur in einigen wenigen Zentren weltweit. Damit im Bedarfsfall auch österreichische Patienten davon profitieren können, muss die internationale Vernetzung der österreichische Expertisezentren systematisch ausgebaut werden.

Auf Einladung von Prof. Voigtländer hatte Frau Prof. Auer-Grumbach einen Fachvortrag zu einer seltenen neurodegenerativen Erkrankung – der „Hereditären Transthyretin Amyloid-Polyneuropathie“ (ATTR-Amyloidose) gehalten. Diese Neuropathie ist seit einigen Jahren kausal behandelbar (u.a. Wirkstoff Tafamidis). Daher möchte ich den Vortrag hier kurz zusammenfassen.

Die hereditäre ATTR-Amyloidose ist deutlich seltener als die HSP. In einzelnen Länder in Europa (Portugal) gibt es Häufungen. Auch hier gibt es eine Vielzahl von verschiedenen Mutationen jedoch einen gemeinsamen Mechanismus. Die Mutationen verändern den Stoffwechsel der Leber so, dass sich ein Protein (das Transthyretin, TTR) „falsch faltet“ und allmählich an verschiedensten Stellen im Körpergewebe abgelagert (u.a. Nerven-, Herz- und Nierengewebe). Wenn sich zu viel TTR abgelagert hat, beginnt ein Funktionsverlust im Gewebe. Der kann sich bei manchen Betroffenen zuerst in den Nerven auswirken (beginnender Ausfall des Tastsinns) bei anderen vorwiegend im Herzen (Veränderung des Herzmuskels). Oft bricht die Krankheit erst im fortgeschrittenen Lebensalter (um das 60ste Lebensjahr) aus. Die TTR-Ablagerungen können beispielweise durch Gabe von Tafamidis verhindert werden.

Die ATTR-Amyloidose ist schwer zu diagnostizieren und sie wird häufig auch mit „Alterserscheinungen“ verwechselt. Wenn sie nicht rasch behandelt wird, schreitet sie jedoch schnell voran. Im fortgeschrittenem Stadium werden die Schädigungen irreversibel. Daher hatte Frau Prof. Auer-Grumbach einen wesentlichen Schwerpunkt des Vortrages daraufgelegt, wie die ATTR-Amyloidose

frühzeitig korrekt diagnostiziert werden kann und welche Experten frühzeitig hinzugezogen werden sollen.

Bei der Therapie müssen drei Aspekte berücksichtigt werden: a) Vermeidung (weiterer) TTR-Ablagerungen, b) Behandlung der symptomatischen Auswirkungen der (bestehenden) Ablagerungen und c) ggf. Maßnahmen im familiären Umfeld (bei einer vererblichen Erkrankung können auch weitere Familienmitglieder betroffen sein). Bei frühzeitiger Diagnose werden so bereits heute gute Behandlungserfolge erzielt.

Was bedeutet dies für HSP-Patienten? Die schlechte Nachricht ist, dass die für die Amyloidose beschriebenen Mechanismen völlig anders sind als bei allen bekannten Formen der HSP. Daher werden Wirkstoffe wie Tafamidis bei der HSP ganz sicher NICHT helfen. Für mich persönlich gibt es aber auch zwei gute Nachrichten:

- Erstens ist es erfreulich, Beispiele zu sehen, wo die Fortschritte der Forschung bereits in kausale Therapien übergeführt wurden. Das gibt Hoffnung für die HSP.
- Zweitens hat der Vortrag von Frau Prof. Auer-Grumbach eindrucksvoll gezeigt, wie wichtig es ist, das bestehende Wissen über die optimale Behandlung einer seltenen neurologischen Erkrankung von den Spezialisten an die Allgemeinmediziner weiterzugeben. Es ist daher auch für die HSP von enormem Vorteil, dass die erforderlichen Strukturen in Österreich bereits jetzt geschaffen werden.

Zusammenfassend bin ich optimistisch, dass die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) einen Beitrag dazu leisten wird, dass betroffene Patienten in Zukunft rascher Hilfe finden werden. Bei der großen Zahl an seltenen Erkrankungen wird es aber von Seiten der Betroffenen hier Anstrengungen benötigen, um in diesen Strukturen wahrgenommen zu werden. Die Gründung des Vereins stopp-HSP und der HSP Selbsthilfegruppen in den Bundesländern haben hierzu bereits einen wichtigen ersten Beitrag geliefert.

Ich möchte mich abschließend bei allen bedanken, die es möglich gemacht und mitgeholfen haben, die HSP bei der Langen Nacht der seltenen Erkrankungen vorzustellen.

Völs, 14. April 2020

Gerald Fischer