

Pressemitteilung

Seltene Erkrankungen: Mehr Forschung für die Waisen der Neurologie

18. September 2014 - Alzheimer, Parkinson, Schlaganfall – fast jeder hat von diesen Krankheiten schon gehört. Doch woran erkennt man eine spinocerebelläre Ataxie? Wie hilft man Patienten mit paroxysmaler kinesiogener Dyskinesie oder einer Musiker-Dystonie? Geschätzte 7000 bis 8000 solcher Seltenen Erkrankungen sind bekannt, allein 1000 davon fallen in den Bereich der Neurologie. Allen ist gemein, dass sie weniger als fünf von 10.000 Menschen betreffen, in einigen Fällen sogar nur einen von einer Million. Patienten durchleben oft eine Ärzte-Odyssee. Ist endlich die richtige Diagnose gestellt, gibt es oftmals keine Therapiemöglichkeiten. Denn der ökonomische Anreiz für die Industrie, Therapien für die Behandlung dieser Waisenkinder-Erkrankungen (Orphan Diseases) zu entwickeln, ist gering. Deshalb ist es umso wichtiger, dass öffentliche Fördergelder in diesen Bereich fließen. „In Deutschland forschen Neurologen an mehr als 15 Universitätskliniken mit öffentlichen Mitteln an Orphan Diseases und leisten damit einen Beitrag zum Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“, sagt Professor Dr. Thomas Klockgether, Direktor des Deutschen Zentrums für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE) und Direktor der Neurologischen Klinik der Rheinischen Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn.

Obwohl an jeder einzelnen Seltenen Krankheit nur wenige hundert Patienten leiden, betrifft es in der Summe etwa fünf Prozent der Bevölkerung. In Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen betroffen, besonders oft sind es neurologische Erkrankungen. Das Spektrum Seltener Erkrankungen ist groß.

Spinocerebelläre Ataxie (SCA) – Suche nach frühzeitigen Warnzeichen

Zu den Seltenen Erkrankungen gehören beispielsweise die spinocerebellären Ataxien (SCA), eine Gruppe von Erkrankungen, bei denen die Betroffenen langsam, aber stetig Balance und Koordinationsfähigkeit einbüßen. Die Symptome beginnen meist im Jugend- oder jungen Erwachsenenalter und können ganz unterschiedlich sein, sie reichen von Problemen beim Laufen über Sprechstörungen bis hin zu Sehstörungen. Im Verlauf der Krankheit verschlimmert sich die Situation, bis selbst einfache Tätigkeiten wie Einkaufen oder Essen nicht mehr selbständig ausgeführt werden können. SCAs werden dominant vererbt; es sind inzwischen etwa 40 Genmutationen identifiziert worden. Nur eine Therapie gibt es bisher nicht, mit Bewegungs- und Sprechtherapie können lediglich die Symptome gelindert werden.

„Das Problem ist, dass die Krankheit im Gehirn schon weit fortgeschritten ist, bevor wir überhaupt äußerliche Zeichen sehen“, so Klockgether. Im Rahmen eines europaweiten Projektes haben er und andere Wissenschaftler deshalb nach neuen Erkenntnissen über den Beginn der Erkrankung und bisher unbeachtete, frühzeitige Symptome gesucht. Im Rahmen der RISCA-Studie fanden sie heraus, dass bereits mehrere Jahre vor dem erwarteten Ausbruch der Krankheit die zukünftigen Patienten durch Koordinationstests und Hirnscans identifiziert werden können.

„Es gibt also ein großes Zeitfenster für Maßnahmen zur Verhinderung oder wenigstens Linderung der SCA“, beschreibt Klockgether die Ergebnisse. Das ist wichtig für die Entwicklung zukünftiger Therapien, die bereits ansetzen könnten, bevor der Patient Symptome zeigt, die seinen Alltag beeinträchtigen. Die länderübergreifende Kooperation von Experten ist bei der Erforschung Seltener Erkrankungen besonders wichtig, da es sonst allein schon an der Rekrutierung einer ausreichenden Zahl von Patienten für klinische Studien scheitert.

Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie (PKD) – gut zu behandeln, schwer zu diagnostizieren

Bei einer anderen Seltenen Erkrankung, der paroxysmalen kinesiogenen Dyskinesie (PKD), gibt es durchaus wirksame Therapien. Doch bis Patienten an einen fachkundigen Arzt geraten, der sich auf diesem Gebiet auskennt, können Jahre vergehen. „Die Symptome sind eindeutig. Jeder Arzt, der diese Krankheit kennt, wird rasch die korrekte Diagnose stellen und den Patienten mit den richtigen Medikamenten behandeln können“, sagt Professor Dr. Alexander Münchau, Sprecher des Lübecker Zentrums für Seltene Erkrankungen und Leiter der Arbeitsgruppe für Bewegungsstörungen und Neuropsychiatrie im Institut für Neurogenetik an der Universität zu Lübeck. Doch wer noch nie von der seltenen PKD gehört hat, tappt zunächst im Dunkeln.

Die PKD-Patienten werden von kurzen Attacken gemischter Bewegungsstörungen geplagt, die durch alltägliche willkürliche Bewegungen wie das Aufstehen von einem Stuhl oder das Einsteigen in ein Fahrzeug ausgelöst werden. Nach nicht einmal einer Minute ist der Spuk meist vorbei, doch die Stigmatisierung ist groß. Meistens treten die Attacken erstmalig in der zweiten Lebensdekade auf. Die Jugendlichen fühlen sich von ihren Mitschülern ausgegrenzt und müssen zudem oft ihre Hobbys aufgeben – wer will schon beim Orchesterkonzert vom Stuhl fallen oder beim Basketballturnier ständig von Krämpfen geschüttelt werden. Obwohl die Krankheit nicht zu den Epilepsien gehört, ist sie mit Epilepsie-Medikamenten gut behandelbar. Vorausgesetzt, sie wird erkannt.

Musiker-Dystonie – Jazz schützt, Klassik schadet

Einen etwas höheren Bekanntheitsgrad als PKD hat die Musiker-Dystonie. Betroffen sind etwa ein bis zwei Prozent aller Berufsmusiker. Sie verlieren die feinmotorische Kontrolle über Bewegungsabläufe, die sie vorher lange und extrem präzise eingeübt haben. „Betroffen sind vor allem Solisten, die sich vorwiegend der klassischen Musik widmen und hier wiederum diejenigen Instrumentalisten, die eine besonders hohe zeitliche und räumliche Auflösung der Bewegung benötigen, so z. B. eher der Geiger als der Kontrabassist. Jazzmusiker scheinen weniger betroffen zu sein“, berichtet Münchau. Dies könnte mit übermäßiger Fokussierung auf besonders akkurate Spielweise zusammenhängen. Oft manifestiert sich die Störung erst nach vielen Jahren, wenn die Musiker bereits viel Zeit und Kraft in ihre Karriere investiert haben: Ein Geiger kann einen Finger nicht mehr richtig bewegen, ein Trompeter seine Lippen nicht mehr in die richtige Position bringen – damit droht häufig das Karriereende.

„Die Ursache dafür ist nicht psychisch, stattdessen mehrten sich die Hinweise auf bestimmte genetische Risikofaktoren“, sagt Münchau. Da die Bewegungsstörung bei Musiker-Dystonie oft subtil ist und meist ausschließlich beim Spielen des Instruments auftritt, jedoch mit professionellem Musizieren nicht vereinbar ist, ist es für die Patienten wichtig, von einem auf diesem Gebiet erfahrenen Arzt behandelt zu werden. Dieser kann die richtige Diagnose stellen und versuchen, mit lokalen Botulinumtoxin-Injektionen die übermäßige Anspannung bestimmter Muskelgruppen zu lindern.

Zentren für Seltene Erkrankungen an 15 deutschen Universitätskliniken

„Trotz der großen Unterschiede zwischen den einzelnen Seltenen Krankheiten sind die Betroffenen und ihre Familien mit ähnlichen Problemen konfrontiert. Die richtige Diagnose wird häufig verzögert, oft erst nach einer sprichwörtlichen Ärzte-Odyssee gestellt“, erklärt Klockgether. Für die betreffende Krankheit gibt es nur wenige Experten, die oft nicht in der Nähe der Patienten tätig sind. Nur für wenige seltene Krankheiten existieren wirksame Behandlungsmöglichkeiten, es gibt großen Forschungsbedarf.

Um die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern und die Forschung voranzutreiben, hat das Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) einen Aktionsplan entwickelt, der unter anderem die Gründung und Akkreditierung von Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) vorsieht. Im Vorgriff darauf wurden bis heute an mehr als 15 deutschen Universitätskliniken, wie etwa in Bonn und Lübeck, eigene Zentren gegründet, teils unter Führung der Neurologie. „Die verschiedenen deutschen Zentren sind jeweils auf unterschiedliche Schwerpunkte im großen Spektrum Seltener Erkrankungen spezialisiert, in Lübeck sind das zum Beispiel die erblichen Bewegungsstörungen. Deshalb ist es auch so wichtig, dass die Zentren eng zusammenarbeiten und sich austauschen, um den Patienten bestmöglich helfen zu können“, erklärt Professor Christine Klein, Direktorin des Instituts für Neurogenetik der Universität Lübeck. An einigen Zentren gibt es auch Anlaufstellen für Patienten ohne Diagnose, die das Ziel haben, den Weg bis zur endgültigen und korrekten Diagnosestellung zu verkürzen.

Nichtwissen belastet – lieber eine schlechte als gar keine Diagnose

Auch wenn es für viele Seltene Erkrankung noch keine wirksamen Therapien gibt, sind die Patienten meist froh, endlich zu wissen, an was für einer Krankheit sie leiden. „Selbst eine schlechte Diagnose wird meist besser vertragen als gar keine“, erklärt Klein. „Die Patienten sind für die Aufklärung extrem dankbar.“ In manchen Fällen hilft eine Diagnose auch dabei, den Krankheitsverlauf vorherzusagen, frühzeitig Therapien zur Linderung der Erkrankung einzuleiten und die Patienten auf das vorzubereiten, was sie erwartet. „Eine gute Diagnose kann auch Befürchtungen zerstreuen und dabei helfen, dass die Patienten sowie auch die Angehörigen und das gesamte soziale Umfeld lernen, mit der Erkrankung besser umzugehen“, sagt Klein.

Fachlicher Kontakt bei Rückfragen:

Prof. Dr. med. Thomas Klockgether

Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn
Deutsches Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE)
Sigmund-Freud-Str. 25, 53105 Bonn
Tel.: +49 (0)228 28 71 57 36
E-Mail: klockgether@uni-bonn.de

Prof. Dr. med. Christine Klein

Institut für Neurogenetik der Universität zu Lübeck
Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen
Maria-Goeppert-Str. 1, 23562 Lübeck
Tel: +49 (0)451 290 33 53
E-Mail: christine.klein@neuro.uni-luebeck.de

Prof. Dr. med. Alexander Münchau

Institut für Neurogenetik der Universität zu Lübeck

Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen
Maria-Goeppert-Str. 1, 23562 Lübeck
Tel: +49 (0)451 290 34 22
E-Mail: alexander.muenchau@neuro.uni-luebeck.de

Pressestelle der Deutschen Gesellschaft für Neurologie
c/o albertZWEI media GmbH, Englmannstr. 2, 81673 München
E-Mail: presse@dgn.org
Tel.: +49 (0)89 46 14 86 22

Pressesprecher der DGN
Prof. Dr. med. Hans-Christoph Diener, Essen

Die Deutsche Gesellschaft für Neurologie e.V. (DGN)
sieht sich als medizinische Fachgesellschaft in der gesellschaftlichen Verantwortung, mit ihren mehr als 7500 Mitgliedern die Qualität der neurologischen Krankenversorgung in Deutschland zu sichern. Dafür fördert die DGN Wissenschaft und Forschung sowie Lehre, Fort- und Weiterbildung in der Neurologie. Sie beteiligt sich an der gesundheitspolitischen Diskussion. Die DGN wurde im Jahr 1907 in Dresden gegründet. Sitz der Geschäftsstelle ist seit 2008 Berlin. www.dgn.org
1. Vorsitzender: Prof. Dr. med. Martin Grond
2. Vorsitzender: Prof. Dr. med. Wolfgang H. Oertel
3. Vorsitzender: Prof. Dr. med. Ralf Gold
Geschäftsführer: Dr. rer. nat. Thomas Thiekötter

Geschäftsstelle
Reinhardtstr. 27 C, 10117 Berlin, Tel.: +49 (0)30 531 43 79 30, E-Mail: info@dgn.org

Über die Neurowoche
Die Neurowoche, der größte interdisziplinäre Kongress der deutschsprachigen klinischen Neuromedizin, findet vom 15. bis 19. September 2014 in München statt. Unter dem Motto „Köpfe – Impulse – Potenziale“ tauschen sich bis zu 7000 Experten für Gehirn und Nerven über die medizinischen, wissenschaftlichen und gesellschaftlichen Entwicklungen in der Neuromedizin aus. Veranstalter ist die Deutsche Gesellschaft für Neurologie (DGN). Beteiligt an der Neurowoche sind die Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP), die Deutsche Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN) mit ihren Jahrestagungen sowie die Deutsche Gesellschaft für Neuroradiologie (DGNR) und die Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie (DGNC).
www.neurowoche2014.org