

+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++

„Tag der seltenen Erkrankungen 2022“

Selbst mit einer seltenen Muskelerkrankung ist Olympisches Gold möglich!

24. Februar 2022 - Wie jedes Jahr wird auch 2022 am letzten Februartag der Tag der seltenen Erkrankungen begangen. Dieser Tag soll auf Erkrankungen aufmerksam machen, die maximal 5 von 10.000 Menschen betreffen – in Deutschland sind das immerhin etwa 4 Millionen Menschen, in der Europäischen Union 30 Millionen.^{1,2} Umso schöner ist es zu sehen, dass von einer seltenen schwerwiegenden Krankheit betroffene Menschen oftmals sehr viel Lebensmut beweisen und richtige Vorbilder sein können. Zwei von ihnen haben es im vergangenen Jahr vorgemacht und bei den Paralympics Gold gewonnen. Auch mit einer seltenen Erkrankung kann man viel erreichen!

Eine seltene Erkrankung – was heißt das?

Bekannt sind zurzeit etwa 8.000 seltene Erkrankungen.¹ Zum Großteil handelt es sich dabei um genetische Erkrankungen, die bereits im Kindesalter Symptome verursachen, chronisch verlaufen und mit deutlichen Beeinträchtigungen von Lebensqualität und Lebenserwartung einhergehen.^{1,2} Ihre Symptome sind oft schwer zu deuten, besonders zu Beginn. „Diagnostik und Therapie stellen daher häufig eine große Herausforderung dar. Dementsprechend dauert es im Schnitt fünf Jahre – in einigen Fällen sogar bis zu 30 Jahre –, bis eine seltene Erkrankung diagnostiziert wird“, erklärt Dr. Birgit Hutz, Geschäftsführerin der PTC Therapeutics Deutschland.^{1,3} Und oft ist der korrekten Diagnosestellung auch eine Odyssee von Arzt zu Arzt vorausgegangen.

Für betroffene Familien ist es meist ein Schock, wenn sie beispielsweise für ihren Jungen die Diagnose Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) erhalten. Dabei handelt es sich um eine seltene, stetig fortschreitende und lebensverkürzende Erbkrankheit, bei der zunehmend Muskulatur des Bewegungsapparates, dann auch Atem- und Herzmuskulatur abgebaut wird.

Ja zum Leben – trotz seltener Erkrankung!

Trotz der häufig massiven krankheitsbedingten Einschränkungen zeigen Menschen mit DMD oder einer anderen seltenen Erkrankung oft eine außerordentlich lebensbejahende Haltung und ausgeprägten Lebensmut. Damit können sie Vorbilder für alle sein. Glänzendes Beispiel hierfür sind die beiden ersten Goldmedaillengewinner mit DMD bei den Paralympics: 2021 gewannen in Tokyo der 27-jährige Schwede Philip Jönsson im Luftgewehrschießen und der 24-jährige Adam Peska aus Tschechien im Einzel-Boccia Olympisches Gold. Damit haben die beiden jungen Männer eindrücklich gezeigt, was sich alles mit Lebensmut und Durchsetzungswillen erreichen lässt – selbst mit einer so schweren Erkrankung wie DMD.

„Es muss aber nicht jeder gleich bei den Paralympics gewinnen. Familien sollten keinesfalls den Mut verlieren, wenn sie die Diagnose einer seltenen Erkrankung erhalten. Es gibt zahlreiche Möglichkeiten, die das Leben für Betroffene (er-)lebenswert machen und ihnen eine eigene Lebensgestaltung ermöglichen“, sagt Kristina Kempf, Senior Marketing Direktorin der PTC Therapeutics Deutschland. „Eine besondere Rolle spielen dabei soziale Netzwerke. In der Gemeinschaft Gleichgesinnter lässt sich das Leben mit der Krankheit leichter bewältigen. Starke Netzwerke helfen über schwierige Phasen hinweg und bringen oftmals neue Ideen: Rollstuhlspport, Mütter-Workshops, Vater-Sohn-Wochenenden und viele andere mehr.“

Verständnis bringt Möglichkeiten

Daneben braucht es vor allem auch Information für die breite Öffentlichkeit. Denn mit Verständnis für seltene Erkrankungen und die Betroffenen gelingt es leichter, für sie und ihre Familien bessere Möglichkeiten im alltäglichen Leben zu schaffen – auch in Hinblick auf Bildung und Arbeitsleben sowie Versorgung und Assistenz. Damit wird viel eher ein selbstbestimmtes

Leben möglich – und das nicht nur im Augenblick des Medaillengewinns bei den Paralympics. Das Leben kann auch so voller Höhepunkte sein!

Für all das setzt sich PTC Therapeutics ein und betreibt darüber hinaus seit Langem intensive Forschung zu seltenen Erkrankungen und möglichen Therapien. Die seltene Erbkrankheit Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)-Mangel stellt dabei einen weiteren Forschungsschwerpunkt dar. Beim AADC-Mangel handelt es sich um eine Erkrankung des Zentralnervensystems, die sich bei den betroffenen Kindern meist mit verminderter Muskelstärke und Muskelspannung (Muskelhypotonie), Bewegungsstörungen, unwillkürlichen Augenbewegungen, Entwicklungsverzögerungen sowie unterschiedlichen weiteren Störungen (wie z. B. exzessives Schwitzen und verstopfte Nase) zeigt.^{4,5,6} Diese Erkrankung ist, wie viele seltene Erkrankungen, lebensbedrohlich, aber es gibt oft nur wenige oder gar keine Behandlungsmöglichkeiten für die Patienten. Daher liegt der Fokus von PTC Therapeutics auf der Entwicklung von innovativen Therapien, die an der Ursache der Erkrankung ansetzen und nicht nur die Symptome behandeln.

Weitere Informationen zu Duchenne-Muskeldystrophie und AADC-Mangel gibt es unter www.hinterherstattvoll dabei.de, www.duchenne.de und www.aadc-mangel.de.

Referenzen:

¹ Verband der Universitätsklinika Deutschland. <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/seltene-erkrankungen-in-zahlen-fakten/> [zuletzt abgerufen am 21.01.2022]

² Bundesministerium für Gesundheit.

<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html> [zuletzt abgerufen am 21.01.2022]

³ EURORDIS Rare Diseases Europe. https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_Eurordiscare2.pdf [zuletzt abgerufen am 21.01.2022]

⁴ Manegold C et al. J Inherit Metab Dis. 2009; 32(3): 371-380.

⁵ Brun L et al. Neurology. 2010; 75(1): 64-71.

⁶ Wassenberg T et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z.

Informationen über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics blickt auf über 20 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück und ist auf dem Weg, eines der weltweit führenden Unternehmen für seltene Krankheiten zu werden. Portfolio und Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics werden ständig erweitert.

PTC Therapeutics ist ein forschendes, biopharmazeutisches Unternehmen mit Stammsitz in New Jersey, USA. Die Niederlassung der PTC Therapeutics Germany GmbH befindet sich in Frankfurt am Main. PTC erforscht und entwickelt innovative Arzneimittel, die die Übertragung genetischer Informationen kontrollieren und damit Fehlsteuerungen bei der Produktion lebensnotwendiger Eiweiße korrigieren können. PTC setzt sich dafür ein, Behandlungsoptionen für Patienten mit lebensbedrohlichen Erkrankungen zu finden, bei denen es derzeit keine ausreichenden oder kausalen therapeutischen Optionen gibt.

Weitere Informationen zu PTC Therapeutics unter www.ptcbio.de

Quelle:

PTC Therapeutics Deutschland - Frankfurt am Main, Februar 2022

+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++