

Spezialzentrum für Ataxien

Hoffnung für Waisenkinder der Medizin

Über drei Millionen Deutsche leiden an seltenen Erkrankungen. Ein neues Zentrum soll die Behandlung dieser oft vernachlässigten Patientengruppe verbessern.



Eva Luise Köhler hielt am 22.1.2010 die Eröffnungsrede am ersten Zentrum für seltene Erkrankungen in Tübingen (Foto: UKT).

Als seltene Erkrankungen gelten solche, die bei weniger als fünf Patienten pro 10.000 Menschen (Prävalenz unter 0,05%) auftreten. Dies ist nicht gleichbedeutend mit einer kleinen Zahl von Patienten: Allein in Deutschland leiden über drei Millionen Menschen an „seltenen Erkrankungen“, die sich allerdings auf 6.000 bis 8.000 verschiedene Krankheitsbilder verteilen. Sie verlaufen zumeist chronisch und sind zu 80% genetisch bedingt.

Den Betroffenen steht in der Regel ein langer Leidensweg bevor: Sie irren zunächst von Arzt zu Arzt, bis die Krankheit überhaupt erkannt wird. Ist die Diagnose endlich gestellt, stehen selten spezifische Medikamente zur Verfügung. Das Kernproblem ist wirtschaftlicher Natur, weil sich für kleine Patientenkollektive die Erforschung der komplexen molekularen Ursachen und die Entwicklung geeigneter Diagnostika und Therapeutika nicht lohnt. An der Medizinischen Fakultät der Universität Tübingen wurde nun mit einer Anschubfinanzierung von 100.000 Euro

ein auf seltene Erkrankungen spezialisiertes Zentrum (ZSE) gegründet. Einzelne Fachabteilungen beteiligen sich an den entstehenden Kosten, indem sie Ärzte und Pflegepersonal abstellen. Sechs Spezialzentren gibt es inzwischen am ZSE: Für neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen, Mukoviszidose, Augenerkrankungen, Hauterkrankungen, kongenitale Infektionskrankheiten sowie genitale Fehlbildungen der Frau.

Betroffene können sich an die entsprechenden Ambulanzen wenden und erhalten dort eine interdisziplinär abgestimmte Behandlung nach neuestem Kenntnisstand. Externe Kliniken wie die in Tübingen ansässige Hertie-Stiftung für klinische Hirnforschung oder das Robert-Bosch-Krankenhaus Stuttgart werden ebenfalls einbezogen. ZSE-Geschäftsführer Dr. Holm Grässner erhofft sich von der interdisziplinären Kooperation neben präzisen Diagnosen vor allem therapeutische Fortschritte. Zunächst wurde eine Biobank für die Speicherung von Biomaterialien wie Hautbiopsien sowie ein Patientenregister eingerichtet, in dem fortlaufend Daten zu Häufigkeit, klinischer Symptomatik und Langzeitverlauf der seltenen Erkrankung gespeichert werden.

Jedes Jahr am 28.2. ist weltweiter Aktionstag der Allianz chronischer seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) mit Infoständen in deutschen Großstädten. ACHSE vergibt jährlich einen mit 50.000 Euro dotierten Preis, der nach der Frau des Bundespräsidenten, Eva Luise Köhler (Bildmitte), benannt ist (Foto: ACHSE e.V.).

Erstes deutsches Ataxiezentrum

Für Ataxien wurde ein erstes Behandlungsschema etabliert. Diese Krankheitsgruppe ist durch Gangunsicherheit, Feinmotorikstörung, verwaschenes Sprechen und Augenbewegungsstörungen gekennzeichnet. Besondere Aufmerksamkeit gilt den Krankheitsformen mit DNA-Reparaturschäden sowie mitochondrial bedingten Ataxien.

Den Patienten stehen am ZSE spezielle Ambulanzen in der Neurologie und Neuropädiatrie, genetische Diagnostik und Beratung sowie Physiotherapie zur Verfügung. Ferner können sie in internationale Therapiestudien aufgenommen werden.

So besteht zumindest für eine erste kleine Patientengruppe Hoffnung auf eine Verbesserung ihrer Situation. Weitere Zentren sind in Planung. 🌸

Richard E. Schneider

richardeschneider@yahoo.com

