

Welttag

Hoffnung für Anna und Markus

Seltene Erkrankungen sind häufig unheilbar, Arzneimittel rar. Viele Initiativen wollen die Medikamentenforschung ankurbeln.

VON ERNST MAURITZ

Blaue Lippen – die bekommt Anna, 11, wenn sie sich körperlich anstrengt: „Dann muss ich Pausen machen und mich erholen.“ Anna ist an Lungenhochdruck erkrankt – einer seltenen Krankheit („rare“ oder „orphan disease“). Am „seltenen“ 29.2. ist der Welttag dieser Erkrankungen. Mehrmals täglich muss Anna Medikamente gegen die Verengung ihrer Lungengefäße nehmen: „Im Alltag vergesse ich auf die Krankheit.“

Viele Prominente – darunter auch Spieler und Trainer der Wiener Austria – unterstützen derzeit die Initiative gegen Lungenhochdruck: Mit blauen Schleckern vor dem Mund – als Symbol für die blauen Lippen – machen sie auf die Einzelschicksale aufmerksam. „Meiner Tochter Maleen leidet ebenfalls an Lungenhochdruck“, erzählt Gerry Fischer, Präsident der Initiative, die Patiententreffen organisiert und Geld für die Forschung sammelt. „Im Alter von dreieinhalb Jahren bekamen wir die Diagnose. Die Ärzte haben gesagt, sie wird das zweite Lebensjahrzehnt nicht erreichen. Heuer wird sie 17.“

Markus, 7, hat Zystische Fibrose (siehe re.). „Die Nina (seine Physiotherapeutin, Anm.) zeigt mir Figuren vor, die ich machen soll, damit genug Luft in meine Lunge kommt – etwa eine Giraffe, einen Riesen oder einen Zwerg.“ Neben den Dehnungsübungen muss er zwei Mal am Tag inhalieren, um die Lunge zu befeuchten, und bei jedem Essen Enzyme einnehmen, damit die Verdauung funktioniert.

„Für seine Erkrankungsform gibt es leider noch keine zielgerichtete Therapie“, sagt seine Mutter Renate Pachatz-Schwarz: „Wir hoffen,



STUCKERFOTOGRAFIE.AT

dass die Forschung hier rasch voranschreitet.“

Beim Neugeborenen-screening wird jedes Baby auf rund 30 seltene angeborenen Erkrankungen oder Organstörungen untersucht – bei 2400 Kindern konnten so in den vergangenen 45 Jahren Erkrankungen früh diagnostiziert werden.

Hoher Aufwand „Die Therapie stellt die Wissenschaft und Industrie derzeit vor kaum lösbare Probleme“, sagt Martina Schmidt, Vorsitzende des Arbeitskreises Rare Disease der Pharmig (Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs). „Der Forschungsaufwand ist sehr hoch“, betont Pharmig-Generalsekretär Jan Oliver Huber. Beispiel Zystische Fibrose: Sie kann durch mehr als 1000 Mutationen eines defekten Gens ausgelöst werden. Ein neu entwickeltes Medikament wirkt aber nur bei einer einzigen.

Die EU unterstützt die Forschung seit dem Jahr 2000 mit einer speziellen

Verordnung: Sie erleichtert den Zulassungsprozess von Medikamenten gegen seltene Erkrankungen. 924 Wirkstoffe wurden seither erforscht, allein 200 davon in den vergangenen beiden Jahren. 62 sind bereits als Arzneimittel in der EU zugelassen. Von zehn Produkten schafft es aber nur eines bis zur Zulassung.

Schmidt: „Im Durchschnitt braucht ein Patient drei Jahre und drei Ärzte, bis die richtige Diagnose gestellt ist. Viele Betroffene sind einem Spießrutenlauf bei den Behörden ausgesetzt – sei es die cheftzliche Bewilligung von Medikamenten oder die Anerkennung der notwendigen Pflegestufe. Und es besteht ein Mangel an Behandlungs- als auch Rehabilitationseinrichtungen.“

INTERNET

www.orpha.net
www.prorare-austria.org
Am 3.3. findet in Wien ab 10.30 Uhr der „Marsch der seltenen Erkrankungen“ statt. Treffpunkt vor der Oper (Ecke Opernring / Kärntnerstraße)



CONNIE DE BEAULAIER

Zwei von vielen Betroffenen in Österreich: Markus (o.) hat Zystische Fibrose, Anna (im Bild mit Ivica Vastic) Lungenhochdruck. Die blauen Lollies symbolisieren die durch Sauerstoffmangel blauen Lippen

BEISPIELE

Hoher Druck in der Lunge

Rund 700 Kinder, Jugendliche und Erwachsene sind in Österreich an Lungenhochdruck erkrankt. Die Lungengefäße verengen und verhärtet sich. Durch den Druckanstieg in der Lungenarterie muss das Herz mit erhöhter Kraft das Blut in die verengte Lungenstrombahn pumpen, um es mit Sauerstoff zu sättigen. Mit der Zeit erschläft die rechte Herzkammer. Geld für Grundlagenforschung gibt es fast keines, es mangelt auch an Akzeptanz.
www.lungenhochdruck.at

Zäher Schleim in den Organen

Zystische Fibrose (Mukoviszidose) ist die häufigste angeborene Stoffwechselerkrankung mit mehr als 1000 Betroffenen in Österreich. Zäher Schleim verklebt die Lunge und verstopft die Bauchspeicheldrüse. Bisher sind lediglich zwei Medikamente speziell für diese Erkrankung zugelassen – allerdings nicht zur Therapie der Ursache, sondern zur Behandlung von bei ZF-Patienten typischen bakteriellen Infektionen.
www.cf-austria.at

Muskeln, die schwinden

20.000 Menschen sind in Österreich von einer der mehr als 20 seltenen Muskelerkrankungen (Erkrankungen der Muskelzellen und der die Muskulatur versorgenden Nerven) betroffen. Die Hälfte davon sind Kinder und Jugendliche. Es kommt zu einer fortschreitenden Muskelschwäche. Manche bedeuten schon von Kindesalter an ein Leben im Rollstuhl und verkürzen die Lebenserwartung erheblich. Die Österr. Muskelforschung (ÖMF) fördert Forschungsprojekte, die zu neuen Therapien führen sollen.
www.muskelforschung.at

Info: 400.000 Österreicher betroffen

Definition Von einer seltenen Erkrankung spricht man, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Einwohnern betroffen sind. Bei den meisten Krankheiten sind es weit weniger. Bei einigen ist es nur je eine Familie in der EU.

Millionen Menschen leiden. In Österreich sind es rund 400.000, ca. fünf Prozent der Gesamtbevölkerung.

Gesamtzahl Es gibt ca. 8000 seltene Erkrankungen, an denen innerhalb der EU geschätzte 30

Ursachen 80 % der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt. Sie können aber jeden auch im späteren Leben treffen, z.B. durch Erkrankungen des Immunsystems oder Infektionen.

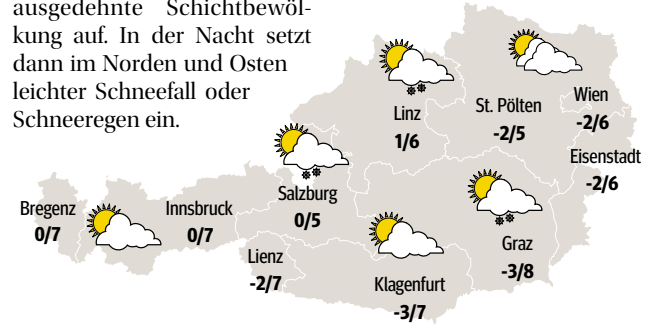
WETTER

Von Nordwesten her kommen Wolken auf

Wetterlage: Vor dem Eintreffen eines Warmfrontausläufers beruhigt sich das Wetter.

Aussichten: Während der ersten Tageshälfte scheint noch verbreitet die Sonne. Nur in den nördlichen Staulagen von Tirol bis ins Mariazellerland halten sich tiefe Wolken und zeitweise schneit es noch. Zum Abend hin zieht von Nordwesten her ausgedehnte Schichtbewölkung auf. In der Nacht setzt dann im Norden und Osten leichter Schneefall oder Schneeregen ein.

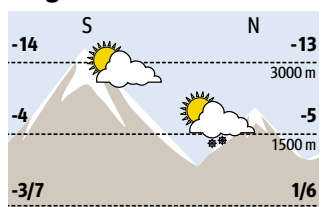
Vorschau auf Dienstag: Meist überwiegt starke Bewölkung und es regnet immer wieder, kurzzeitig schneit es auch noch bis in tiefe Lagen herab. Die Schneefallgrenze steigt aber bald auf bis zu 1000 Meter an. Im Westen und Süden zeigt sich am Vormittag zumindest noch zeitweise die Sonne.



Biowetter

Von Norden her nehmen im Tagesverlauf die negativen Biowetterreize zu. Ein erhöhtes Schmerzempfinden sowie nervöse Unruhe sind häufig die Folge. Im Südosten steigt die Bereitschaft zu Kopfschmerz und Migräne deutlich an. An der Alpensüdseite in Kaltluftseen moderate Kältereize.

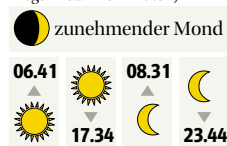
Bergwetter



Im Westen sonnig, zum Alpenostrand hin im Nordstau oft dichter bewölkt mit Schneefall.

Sonne / Mond

Bezugsort Wien (Salzburg ca. +14, Bregenz ca. +28 Minuten)

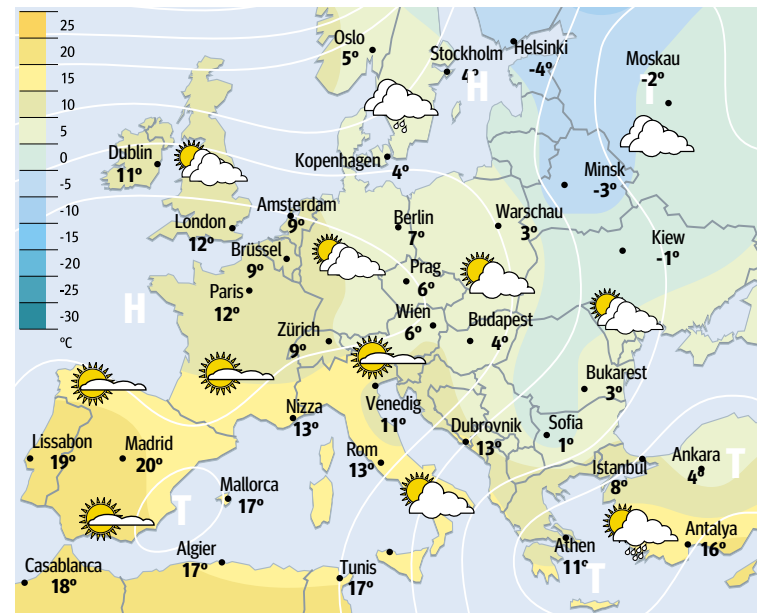


Vorschau

Dienstag	0/6	60%
Mittwoch	4/13	60%
Donnerstag	3/15	20%
Freitag	2/15	10%

Niederschlagswahrscheinlichkeit in Prozent

Europa



www.zamg.ac.at

KURIER ONLINE www.kurier.at/wetter