

Presseinformation

21. Februar 2023 / 3 Seiten

„Selten sind Viele“ – Seltene Erkrankungen können auch die Leber schädigen

Jedes Jahr am letzten Tag im Februar ist „Rare Disease Day“, der „Tag der Seltenen Erkrankungen“. Auch am 28. Februar 2023 werden seltene Erkrankungen weltweit unter einem besonderen Blickwinkel betrachtet und die Aufmerksamkeit wird mit dem Motto „Selten sind Viele“ auf die „Seltenen“ gelenkt. Die Deutsche Leberstiftung weist im Rahmen des internationalen Aktionstages darauf hin, dass viele seltene Erkrankungen eine Leberbeteiligung haben und häufig keine spezifischen Symptome verursachen. Sie informiert darüber hinaus über verbesserte Behandlungsmöglichkeiten einiger seltener Erkrankungen und die essenzielle Notwendigkeit einer frühen Diagnostik.

Die Europäische Union (EU) stuft eine Erkrankung offiziell als seltene Erkrankung ein, wenn sie weniger als fünf von 10.000 Menschen betrifft. Addiert man alle bislang bekannten seltenen Erkrankungen, ergeben sich für die EU insgesamt mehr als 6.000 Krankheiten. Verschiedene dieser seltenen Erkrankungen – an denen in der EU insgesamt schätzungsweise 30 Millionen Menschen leiden – können auch zu einer Leberschädigung führen. Allein in Deutschland sind mehrere 10.000 Menschen von einer seltenen Lebererkrankung betroffen.

Bei den seltenen Erkrankungen, die zu einer Leberschädigung führen können, werden angeborene Krankheiten, autoimmune Erkrankungen, bei denen die Leber vom eigenen Immunsystem angegriffen wird und Erkrankungen, die infektiöse oder toxische Ursachen haben, voneinander unterschieden. Diese Erkrankungen verlaufen fortschreitend und senken häufig die Lebenserwartung.

Zu den seltenen Erkrankungen mit genetischer Ursache, die zu einer Leberschädigung führen können, zählen der Morbus Wilson, die Porphyrrie, der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, einige lysosomale Speichererkrankungen und auch die Hämochromatose.

Die Problematik bei seltenen Lebererkrankungen besteht darin, dass diese häufig keine spezifischen Symptome verursachen und daher sehr schlecht zu diagnostizieren sind. In den letzten Jahren haben sich die Diagnostik- und Therapieoptionen für einige seltene Erkrankungen teilweise verbessert. „Mit neuartigen, leistungsfähigen gen- und molekulardiagnostischen Verfahren können wir mittlerweile oftmals auch die Ursachen von seltenen Erkrankungen spezifizieren und frühzeitig eine zielgerichtete Behandlung beginnen“, erläutert Prof. Dr. Michael P. Manns, Vorstandsvorsitzender der Deutschen Leberstiftung, und ergänzt: „Die Erforschung und Entwicklung von Behandlungsmöglichkeiten für diese Erkrankungen werden gesetzlich gefördert und vereinfacht. Medikamente für seltene Erkrankungen haben einen sogenannten „Orphan Drug“-Status. Viele seltene Erkrankungen brechen bereits im Kindesalter aus. Nur durch eine frühe Diagnostik beispielsweise im Rahmen von Screening-Untersuchungen bei Neugeborenen sind schwere Störungen erkenn- und behandelbar. Von der Erforschung seltener Erkrankungen profitieren oftmals auch Patienten mit häufigen Erkrankungen, denn diese Forschung treibt auch die sogenannte personalisierte Medizin voran.“

Für zahlreiche seltene Lebererkrankungen gibt es in den letzten Jahren einen Erkenntnisgewinn bei der Pathophysiologie – beispielsweise durch die Identifizierung einzelner Gene und deren Funktion für die jeweilige Erkrankung. Prinzipiell sind verschiedene, fundamental neue therapeutische Strategien für die Behandlung von seltenen Lebererkrankungen denkbar. So gibt es zum Beispiel für den Ersatz eines defekten oder fehlenden Proteins deutlich bessere Optionen. Die Nutzung der RNA-Interferenz ermöglicht beispielsweise gezielt die Bildung von „schädlichen“ Proteinen einzudämmen. Einige seltene Lebererkrankungen, die bislang als nicht behandelbar eingestuft waren, sind mit neuen Therapie-Optionen gut zu kontrollieren.

„Es ist zu hoffen, dass durch die Fortschritte bei den Behandlungsmöglichkeiten auch das Bewusstsein für häufig unterdiagnostizierte seltene Lebererkrankungen gesteigert werden kann. Für einige seltene genetische Speichererkrankungen wie beispielsweise Morbus Wilson und seltene Lebererkrankungen mit Leberbeteiligung sind die neuen Ansätze zur Therapie

bereits im klinischen Alltag angekommen. Weitere vielversprechende Therapie-Optionen befinden sich aktuell in der frühen klinischen Entwicklung. Erstmals seit vielen Jahrzehnten sind jetzt für bestimmte seltene Lebererkrankungen wirkliche Fortschritte in den therapeutischen und speziell gentherapeutischen Möglichkeiten absehbar“, betont Prof. Manns.

Deutsche Leberstiftung

Die Deutsche Leberstiftung befasst sich mit der Leber, Lebererkrankungen und ihren Behandlungen. Sie hat das Ziel, die Patientenversorgung durch Forschungsförderung, Forschungsnetzwerk und wissenschaftliche Projekte zu verbessern. Mit intensiver Öffentlichkeitsarbeit steigert die Stiftung die öffentliche Wahrnehmung für Lebererkrankungen, damit diese früher erkannt und geheilt werden können. Die Deutsche Leberstiftung bietet außerdem Information und Beratung in medizinischen Fragen. Auf der Website finden Sie umfangreiche Informationen sowie Bildmaterial für Betroffene, Interessierte, Angehörige der Fachkreise und Medienvertreter: www.deutsche-leberstiftung.de.



NEUERSCHEINUNG: „Das große Kochbuch für die Leber“ – 122 Rezepte mit allen wichtigen Nährwertangaben; wichtige Küchentipps und Regeln für eine lebergesunde Ernährung, September 2022. Das Buch ist im Buchhandel erhältlich: ISBN 978-3-8426-3100-7 € 28,00 [D]. Weitere Informationen: www.deutsche-leberstiftung.de/Kochbuch-Leber.



BUCHTIPP: „Das Leber-Buch“ informiert allgemeinverständlich und umfassend über die Leber, Lebererkrankungen, ihre Diagnosen und Therapien, 4. erweiterte und aktualisierte Auflage September 2021, im Buchhandel erhältlich: ISBN 978-3-8426-3043-7, € 19,99 [D]. Weitere Informationen: www.deutsche-leberstiftung.de/Leber-Buch.

Rezensionsexemplare können per Mail an asche@humboldt.de angefordert werden.

Kontakt

Deutsche Leberstiftung | Bianka Wiebner | Carl-Neuberg-Straße 1 | 30625 Hannover
Tel 0511 – 532 6815 | Fax 0511 – 532 6820 | presse@deutsche-leberstiftung.de