

Presseinformation zum Tag der Seltenen Erkrankungen

22. Februar 2016 / 3 Seiten

Leberstiftung zum Tag der Seltenen Erkrankungen: Genetisch bedingte Lebererkrankungen werden oft zu spät diagnostiziert

„Stimmt ein in den Chor der Seltenen“ lautet das diesjährige Motto zum Tag der Seltenen Erkrankungen, mit dem weltweit um Solidarität geworben wird. Am 29. Februar 2016 macht die Europäische Organisation für seltene Krankheiten (EURORDIS) auf die Situation der Betroffenen aufmerksam. Patienten, die an einer seltenen Krankheit leiden, werden in diesem Jahr mit dem Thema „Erhebt eure Stimme – Gemeinsam für die Seltenen“ mobilisiert. Die Deutsche Leberstiftung nimmt diesen besonderen Tag zum Anlass, über seltene Lebererkrankungen zu informieren und Ärzte sowie Patienten für die häufig unspezifischen Symptome zu sensibilisieren.

„Die Problematik bei seltenen Lebererkrankungen ist, dass die meist genetisch bedingten Krankheiten häufig keine spezifischen Symptome verursachen und daher sehr schlecht zu diagnostizieren sind“, erläutert Prof. Dr. Michael P. Manns, Vorstandsvorsitzender der Deutschen Leberstiftung.

Als Beispiel für seltene Lebererkrankungen nennt er den LAL-Mangel. Das ist eine autosomal rezessiv vererbte Fettspeicherkrankheit, die unter anderem zu einer Lebererkrankung führen kann. Unter normalen Bedingungen produziert der Körper lysosomale Saure Lipase (Lysosomal Acid Lipase = LAL), welche Fette spaltet. Bei einem LAL-Mangel kann der Körper nicht genug oder gar keine Enzyme produzieren und es kommt zur Speicherung der nicht abgebauten Fette im Körper. Neben den Blutgefäßen kann vor allem die Leber von der

übermäßigen Ansammlung von Fetten betroffen sein. Je weniger Enzym im Körper gebildet werden kann, desto früher tritt die Krankheit auf und desto schwerer sind die Symptome.

Die sehr seltene, besonders frühe Verlaufsform des LAL-Mangels, die sogenannte „Wolman-Krankheit“, tritt bereits in den ersten Lebensmonaten nach der Geburt auf und führt sehr rasch zum Leberversagen. Die verzögert oder später eintretende Verlaufsform des LAL-Mangels, die „Cholesterinester-Speicherkrankung“ (CESD), kommt etwas häufiger vor. Sie kann im Erwachsenenalter zu einer Leberfibrose und dann Leberzirrhose führen. Insgesamt ist der LAL-Mangel eine extrem seltene Krankheit – nach der Definition, dass davon weniger als 20 Patienten je Million Menschen der Allgemeinbevölkerung betroffen sind.

Die Krankheit wird oft nicht diagnostiziert. Bei Patienten, die unter diesem Mangel leiden, kann als Erkrankung eine alkoholische oder nicht-alkoholische Fettleberhepatitis fehldiagnostiziert werden. Die richtige Diagnose wird durch einen einfachen Test, bei dem wenig Blut auf eine löschblattartige Karte aufgebracht wird, gestellt. „Bei normalgewichtigen Patienten mit Fettleber und hohen Cholesterinwerten sollte man an Speicherkrankheiten wie LAL-Mangel denken“, rät Prof. Manns. Es gibt seit letztem Jahr auch eine innovative Enzymersatztherapie, die die zugrundeliegende Ursache des Mangels an lysosomaler Saurer Lipase bekämpft.

Neben dem LAL-Mangel gibt es eine Vielzahl weiterer seltener lysosomaler Speicherkrankheiten, viele davon treten bereits im Kindesalter auf, wie der „Morbus Gaucher“, bei dem sich durch erblichen Mangel des Enzyms Glucocerebrosidase nicht abgebaute Membranbestandteile in Fresszellen anhäufen und zu Schäden, unter anderem auch in der Leber führen können. Außerdem gibt es seltene Lebererkrankungen, die durch andere erbliche Stoffwechselstörungen bedingt werden. Dazu zählen die Porphyrrie, eine Ablagerung von Hämoglobin-Abbauprodukten in der Leber und die Wilson-Krankheit, auch „Morbus Wilson“ genannt, bei der es zu Kupferablagerung unter anderem in der Leber kommt. „Bei unspezifischen Beschwerden sollte der Hausarzt auch an eine Kontrolle der Leberwerte denken und seltene Leberkrankungen als Ursache in Betracht ziehen. Viele seltene Lebererkrankungen sind behandelbar. Da wäre es fahrlässig, wenn wir diese nicht erkennen“, betont Professor Manns die Bedeutung der richtigen Diagnose.

10 Jahre Deutsche Leberstiftung

Die Deutsche Leberstiftung befasst sich mit der Leber, Lebererkrankungen und ihren Behandlungen. Sie hat das Ziel, die Patientenversorgung durch Forschungsförderung und eigene wissenschaftliche Projekte zu verbessern. Durch intensive 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 für Betroffene und Angehörige sowie für Ärzte und Apotheker in medizinischen Fragen. Diese Aufgaben erfüllt die Stiftung seit ihrer Gründung vor zehn Jahren sehr erfolgreich. Weitere Informationen: www.deutsche-leberstiftung.de.

BUCHTIPP: „Das Leber-Buch“ der Deutschen Leberstiftung informiert umfassend und allgemeinverständlich über die Leber, Lebererkrankungen, ihre Diagnosen und Therapien – jetzt in zweiter, aktualisierter Auflage! „Das Leber-Buch“ ist im Buchhandel erhältlich: ISBN 978-3-89993-642-1, € 16,95: <http://www.deutsche-leberstiftung.de/Leber-Buch>.

Kontakt

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