

## Presseinformation

### **„3. Europäischer Tag der Seltenen Erkrankungen“**

**28. Februar 2010, von 9.00 - 17.00 Uhr**

**im Salzburger Landeskrankenhaus im Wirtschaftsgebäude**

**Müllner Hauptstr. 48, 5020 Salzburg, statt.**

Wir laden Sie recht herzlich ein, sich über die kaum bekannten Krankheiten wie Spina Bifida, Prader Willi Syndrom, Morbus Parkinson, Klinefelter Syndrom, Kleinwüchsige Menschen, Chorea Huntington, Charcot-Marie-Tooth-Syndrom, Bipolare Erkrankungen und Restless Legs zu informieren. Die SelbsthilfegruppensprecherInnen stehen persönlich für Sie zur Verfügung. (Eine Beschreibung über die Erkrankungen finden Sie anschließend.

#### **Tag der Seltenen Erkrankungen**

**ist heuer eine Gemeinschaftsveranstaltung mit  
betroffenen Selbsthilfegruppen, Mitglieder im Dachverband Selbsthilfe Salzburg**

#### **Seltene Krankheiten - eine Herausforderung für Europa!**

Seltene Krankheiten haben eine geringe Prävalenz und werden oftmals erst spät erkannt und/oder fehldiagnostiziert. Die Europäische Union betrachtet Krankheiten als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der Europäischen Union davon betroffen sind. Dies bedeutet immerhin, dass schätzungsweise 29 Mio. Menschen in der Europäischen Union an 5.000 bis 8.000 verschiedenen seltenen Krankheiten leiden oder erkranken werden.

#### **Problemstellung**

Die meisten seltenen Krankheiten sind genetische Krankheiten; des Weiteren gehören dazu seltene Krebserkrankungen, Autoimmunerkrankungen, angeborene Fehlbildungen, toxische Krankheiten und Infektionskrankheiten. Die Erforschung seltener Krankheiten hat sich als sehr sinnvoll erwiesen, um die Entstehungsmechanismen verbreiteter Störungen wie Adipositas und Diabetes zu erhellen, die häufig ein Störungsmuster eines einzigen biologischen Wegs aufweisen. Doch sind die Forschungsarbeiten zu seltenen Krankheiten nicht nur zahlenmäßig gering, sondern zudem auch über verschiedene Labors in der ganzen EU verteilt.

#### **Ziele von Selbsthilfegruppen sind:**

***„Verbesserung der Lebensqualität“***

***für Betroffene und Angehörige***

***Informationsaustausch***

***Öffentlichkeitsarbeit***

***Organisation von Veranstaltungen und Vernetzung***

Ansprechpartner:

Organisator: Klinefelter Syndrom: Kronewitter Helmut, Telefon: +43(0)664 / 5760320

Homepage: [www.klinefelter.at](http://www.klinefelter.at)

Email: [office@klinefelter.at](mailto:office@klinefelter.at)

Dachverband Selbsthilfe Salzburg, Telefon: +43(0)662 / 8889 / 1802

Weitere Information:

### **Warum Selbsthilfe?**

- Erfahrungsaustausch unter Gleichgesinnten und Betroffenen oder Angehörigen
- Verbesserung der persönlichen, gesellschaftlichen und sozialen Situation
- gezielte Aufklärung, Verständnis und Akzeptanz für die Erkrankten und ihr Umfeld
- Isolation & Ausgrenzung verhindern
- Kommunikation zwischen Betroffenen und Fachpersonal verbessern

### **An diesen Tag stellen sich folgende Selbsthilfegruppen Gruppen vor:**

<b>Erkrankungen</b>	<b>Orphan-Kennnummer</b>
• Spina Bifida	ORPHA823
• Prader Willi Syndrom	ORPHA739
• Morbus Parkinson	ORPHA2828
• Klinefelter Syndrom	ORPHA484
• Kleinwüchsige Menschen	ORPHA2864
• Chorea Huntington	ORPHA399
• Charcot-Marie-Tooth-Syndrom	ORPHA166
• Bipolare Erkrankungen	
• Restless Legs	

### **Spina Bifida**

Bei Menschen mit Spina Bifida und Hydrocephalus verschließt sich durch einen Vitamin B12-Mangel (Folsäure) oder einen genetischen Defekt, ab dem 14.-28. Schwangerschaftstag. Die Neuralrinne nicht zum Neuralrohr der Wirbelsäule. Diese Öffnung der Wirbelsäule kann unterschiedlich groß sein und sich auf unterschiedlicher Höhe derselben befinden.

Dadurch werden die Nervenbahnen der unteren Extremitäten (Beine, Füße) und einiger Organe, wie Blase und Darm, geschädigt bzw. gelähmt. Damit verbunden wird meist zuviel Gehirnflüssigkeit (Liquor) produziert, es entsteht ein enormer Überdruck, was die lebenserhaltende Implantation eines Ableitungssystems (Ventil/Shunt) erforderlich macht.

Dazu können Wachstumsstörungen, Hüftprobleme verschiedenster Art, Wirbelsäulenverformungen, Arnold Chiari Malformation, Spastik, Theteret Chord, Epilepsie, Herzprobleme, mathematisch-organisatorische Teilleistungsschwächen, usw. kommen. Dies erfordert viele urologische, kinderchirurgische, neurologische sowie orthopädische Operationen, Physiotherapien, Hypotherapie, Ergotherapie, Frühförderung, meist eine 24 Stunden Begleitung/Pflege, eine lebenslängliche Inkontinenz- und orthopädische Versorgung. Diese Menschen besitzen aber ausgeprägte kreative, soziale sowie sprachliche Fähigkeiten, gepaart mit einer beeindruckenden Kämpfernatur.

Auch heute sind allein in Österreich, aufgrund von mangelnder Aufklärung und Information seitens der Regierung und Ärzte, im Jahr zwischen 90-100 Neugeborenen betroffen!!!

Trotz international bewiesener und anerkannter Studien sowie gesetzlicher Verankerungen in anderen Ländern, bleiben die notwendigen Maßnahmen einer Vitamin B12 – Folsäure – Prävention seitens der Regierung in Österreich aus.

In Salzburg befindet sich an den Salzburger Landeskliniken für Kinder- und Jugendchirurgie, unter der Leitung von Herrn Primar Univ. Prof. Dr. Günther Schimpl und seinem Team, ein international anerkanntes Zentrum für Kinder und Jugendliche mit Spina Bifida und Hydrocephalus.

## **Prader-Willi-Syndrom**

Das Prader-Willi-Syndrom (*PWS*), auch unter den Synonymen *Prader-Labhard-Willi-Franconi-Syndrom*, *Urban-Syndrom* und *Urban-Rogers-Meyer-Syndrom* bekannt, ist eine vergleichsweise seltene, durch ein beschädigtes elterliches Chromosom 15 bedingte Behinderung. Die komplexe Besonderheit basiert auf einer angeborenen Genmutation bzw. einem mutationsbedingten Fehler im Imprinting-Mechanismus des Chromosoms 15 und geht mit körperlichen, stoffwechselbezogenen und kognitiven Symptomen einher, welche durch eine Fehlfunktion des Zwischenhirns verursacht werden.

## **Morbus Parkinson**

- betrifft in Österreich etwa 20.000 Menschen (= 0,2% der Gesamtbevölkerung, mit zunehmendem Alter steigt der %-Anteil der Parkinsonkranken an), in Deutschland etwa 200.000 Personen und weltweit schätzt die WHO >6 Millionen Erkrankte.

- ist eine Erkrankung der zweiten Lebenshälfte, doch ca. 10% aller Patienten sind unter 45 Jahre alt, wenn die Diagnose gestellt wird.

- beruht auf einem Funktionsverlust jener Gehirnzellen, die den Botenstoff Dopamin produzieren, der für die Steuerung und Koordination der Bewegungsabläufe wichtig ist.

Der Grund für das Zugrundegehen dieser Zellen ist bis heute unbekannt.

- Ihren Namen hat die Erkrankung vom englischen Arzt und Apotheker James Parkinson erhalten, der die Symptome 1817 zum ersten Mal beschrieben hat.

- äußert sich in unterschiedlich ausgeprägten Symptomen wie:

Rigor = Versteifung der Muskulatur

Ruhe-Tremor = Zittern in Ruhe

Akinese = allgemeine Verlangsamung der Bewegungsabläufe

posturale Störungen = Haltungsinstabilität

Neben diesen Kardinalsymptomen können weitere neurologische, autonome und psychische Symptome auftreten, wie z.B.

Schmerzen, vermehrter Speichelfluss, vermehrtes Schwitzen, Depression, Sprach- und Schluckstörungen, Schlafprobleme, ...

Der Verlauf und das Erscheinungsbild ist individuell sehr verschieden.

Weitere Kernaussagen, die für Betroffene und deren Angehörige besondere Bedeutung haben:

M.Parkinson ist keine Geisteskrankheit.

M.Parkinson ist keine ansteckende Krankheit.

M.Parkinson ist keine Erbkrankheit – auch wenn es Familien gibt, in denen Parkinson gehäuft auftritt.

M.Parkinson ist keine lebensverkürzende Krankheit.

## **M.Parkinson ist gut medikamentös und gegebenenfalls chirurgisch behandelbar, aber noch nicht heilbar.**

Die auslösenden Ursachen sind bis heute nicht bekannt. Es liegt also nicht an einem ``Fehlverhalten`` von Ihnen, Sie hätten das Auftreten der Erkrankung nicht verhindern können. Sie brauchen sich ob Ihrer Erkrankung nicht zu schämen.

Zur Erhaltung Ihrer bestmöglichen Lebensqualität sind die optimale medikamentöse Einstellung, die Inanspruchnahme von Begleittherapien und ein unterstützendes soziales Umfeld nötig.

Betroffener, Angehörige, betreuender Arzt, Therapeuten und das weitere soziale Umfeld sind als eine Einheit zu sehen.

## **Klinefelter Syndrom**

Sie ist eine seltene Krankheit und trotzdem die häufigste chromosomale Erkrankung bei Buben und Männern: das Klinefelter Syndrom. Der amerikanische Arzt Harry F. Klinefelter beschrieb im Jahr 1942 erstmals in einem Fachaufsatz jene Merkmale, die seither unter dem Begriff Klinefelter-Syndrom subsumiert werden. Er beobachtete bei Männern Brustentwicklung, verkleinerte Hoden mit verminderter Spermienproduktion und Hochwuchs. Die genaue Ursache des Syndroms - ein zusätzliches X-Chromosom - wurde erst mehr als ein Jahrzehnt später entdeckt. "In Österreich sind rund 14.000 Buben und Männer betroffen, die Dunkelziffer ist aber sehr hoch".

Der Mensch hat 46 Chromosome: 22 Autosomenpaare und einem Paar Geschlechtschromosome. Die Geschlechtschromosome bestehen beim Mann aus einem XY und bei der Frau aus XX. Männer weisen daher einen Chromosomensatz von 46,XY, Frauen von 46, XX auf. Männer mit klassischem Klinefelter Syndrom haben mindestens ein zusätzliches X-Chromosom, ihr Karyotyp lautet daher 47, XXY. Rund jedes 500. bis jedes 1.000 männliche Neugeborene wird mit dem Syndrom geboren. "Wie manchmal fälschlicherweise angenommen, bedeutet dies jedoch nicht, dass die Betroffenen beide Geschlechtsmerkmale in sich tragen, also intersexuell sind. Ihre anatomische wie emotionale Entwicklung ist rein männlich".

Die Diagnose Klinefelter wird bei Patienten oft erst sehr spät festgestellt. Die Entwicklung im Kindesalter wird meist als unauffällig beschrieben, die Kinder sind in der Tendenz eher ruhiger und zurückgezogener als ihre Altersgenossen und haben häufig eine leicht verzögerte motorische und sprachliche Entwicklung. In der Pubertät wird die Chromosomenstörung stärker sichtbar: Die Sekundärbehaarung besteht nur spärlich, der Stimmbruch ist wenig ausgeprägt und Hoden und Penis bleiben klein. Das Syndrom wird häufig erst dann entdeckt, wenn der Kinderwunsch eines Paares unerfüllt bleibt.

Gemeinsam ist den Betroffenen eine Unterentwicklung der Hoden, meist ohne Spermienproduktion, die auf eine eingeschränkte Testosteronproduktion zurückzuführen ist. Da Testosteron unter anderem wichtig zur Beendigung des Längenwachstums ist, werden unbehandelte Betroffene oft überdurchschnittlich groß. Durch die unausgewogene Hormonlage kann es auch zu einer Brustentwicklung kommen. „Eine häufige Ausprägung des Klinefelter Syndroms ist der eunuchoider Hochwuchs und entsprechend lange Armen und Beine. Man schätzt dass rund 20 Prozent der NBA Basketballspieler Klinefeltermänner sind. Viele Betroffene sind aber vollkommen unauffällig und sowohl sozial auch als beruflich gut integriert".

Ein Behandlungsbeginn ist zwar in jedem Alter möglich, eine frühzeitige Diagnose bietet dennoch die besten Voraussetzungen für eine angemessene Behandlung.

## **Kleinwüchsige Menschen**

Die weit verbreitete Annahme, Kleinwüchsige seien Zwerge oder stellten als "Liliputaner" eine eigene Menschenrasse dar, ist Unsinn. Kleinwuchs ist eine Wachstumsstörung, deren Ursachen nur teilweise bekannt sind. Darum sind auch Behandlungen weitgehend aussichtslos. Manche Kleinwuchsformen sind erblich, die Erkenntnis darüber ist aber noch ungenau. Um die Frage der Erbllichkeit zu klären, muss im Einzelfall eine genaue Diagnose eingeholt werden. Kleinwuchs wird in vielen Fällen "verdeckt" weitervererbt, das heißt, den normalgroßen Eltern ist nicht anzusehen, dass sie die Anlage besitzen, ein kleinwüchsiges Kind (neben normalgroßen Geschwistern) zu bekommen.

Über die Anzahl der Kleinwüchsigen in Österreich ist von mindestens 2.000 bis 3.000 Personen auszugehen, die mit einem ausgeprägten Kleinwuchs betroffen sind. Kleinwuchs tritt in über 100 Erscheinungsformen auf.

### **Chorea Huntington**

Die Huntington- auch Chorea Huntington - Krankheit genannt (kurz HD: Huntington Disease) war früher als Veitstanz (griech. choreia = Tanz) bekannt und ist eine der schlimmsten neurologischen Erbkrankheiten. Diese progressive neurodegenerative Erkrankung wird autosomal dominant vererbt. Kinder von Eltern mit HD erkranken geschlechtsunabhängig mit einer 50% Wahrscheinlichkeit.

Die ersten Anzeichen von HD sind Stimmungsschwankungen, Depressionen, Gereiztheit, Aggressionen, Fahrprobleme, Lernschwierigkeiten, Vermindertes Erinnerungsvermögen. Im weiteren Verlauf verliert der Patient die Kontrolle über die Muskulatur, es kommt zu Gleichgewichtsstörungen, Wesensveränderungen, sowie Probleme beim Sprechen und Schlucken. Der Ausbruch und Krankheitsverlauf ist von Patient zu Patient unterschiedlich, führt aber in jedem Fall (nach ca. 12 bis 20 Jahren) zum Tod.

In Österreich gibt es ca. 600 Betroffene, aber aufgrund der extremen Verdrängung dieser Krankheit kann man von einer weit größeren Anzahl von Betroffenen, vor allem aber von Risikopersonen ausgehen.

### **Charcot-Marie-Tooth-Syndrom**

Der Morbus Charcot-Marie-Tooth (CMT) wurde nach ihren Entdeckern Jean-Martin Charcot (1825-1893), Pierre Marie (1853-1940) und Howard Tooth (1856-1926) benannt. Heute ist die Bezeichnung *Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie Typ I* (HMSN I) üblicher. Sie wird auch *Neurale Muskelatrophie* genannt und gehört zu den neuromuskulären Erkrankungen. Die Charcot-Marie-Tooth-Krankheit ist die häufigste neurogenetische Erkrankung. 20–30 Personen auf 100.000 EinwohnerInnen sind betroffen. Symptomatisch für das CMT-Syndrom ist eine zunehmende Schwäche von Händen und Füßen, die sich auch auf Arme und Beine ausbreiten kann. Die Nervenerkrankung hat zur Folge, dass die Muskulatur nicht mehr genügend Impulse bekommt und sich zurückbildet. Die Beschwerden beginnen meist im Kindesalter und treten in unterschiedlicher Ausprägung auf. Auch innerhalb betroffener Familien ist der Krankheitsverlauf unterschiedlich..

### **Bipolare Erkrankungen**

Die Bipolare affektive Störung (auch bekannt unter der Bezeichnung „manisch-depressive Erkrankung“) ist eine psychische Störung und gehört zu den Affektstörungen. Sie zeigt sich bei den Betroffenen durch episodische, willentlich nicht kontrollierbare und extreme Auslenkungen des Antriebs, der Aktivität und der Stimmung, die weit außerhalb des Normalniveaus in Richtung Depression oder Manie schwanken. Zwischen den Krankheitsepisoden tritt in der Regel eine Rückkehr zum unauffälligen Normalzustand ein. Antrieb und Gemüt befinden sich dann wieder innerhalb der Normalschwankungen zwischen den beiden Extremen.

Bei den von einer Bipolaren Störung Betroffenen gibt es ein großes Spektrum von Schweregraden und der Übergang zu einer „charismatischen“ oder überschwänglichen Persönlichkeit ist fließend. Es handelt sich um eine ernsthafte Erkrankung des Gehirns, die u. a. wegen des erhöhten Suizidrisikos und den sozialen Folgen gefährlich werden kann. Die Symptome korrespondieren mit einer Störung des Hirnstoffwechsels, die sich psychisch manifestiert.

### **Restless Legs (Unruhige Beine)**

Beim Restless-Legs-Syndrom leiden die Betroffenen unter äußerst unangenehmen Missempfindungen besonders in den Beinen. Diese Beschwerden treten nur in Ruhe auf und klingen unter Bewegung sehr schnell ab. Trotz dieser typischen Symptome wird die Krankheit auch heute noch oft verkannt oder nicht ernst genommen. Das extrem unangenehme Gefühl wie Reißen, Ziehen, Kribbeln und Jucken lässt die Betroffenen nicht schlafen, sie sind tagsüber todmüde, erschöpft, antriebslos und gereizt. Erleichterung bringt massieren, bürsten, reiben - doch auch nur kurzfristig. Leistungsabfall, mangelnde Belastbarkeit und Konzentrationsschwierigkeiten, aber auch depressive Verstimmungen sind die Folge. Die Symptome können in jedem Alter auftreten, durch eine Schwangerschaft beginnen oder auch ererbt werden. Die gesamte Lebensqualität ist deutlich eingeschränkt. Alkohol, Kaffee, Nikotin, Schokolade und alle kohlenensäurehaltigen Getränke, besonders auch mit Zucker-Ersatzstoffen ("light") können das Leiden verstärken, ebenso die Einnahme verschiedenster Medikamente. Nierenerkrankungen sind oft eng mit diesem Syndrom verbunden. Eisenmangel kann auch ausschlaggebend sein. Die Belastungen verstärken sich bei Stress, Aufregung und Kränkungen. Schon seit 1685 von Willis erstmal beschrieben, ist die Ursache bis heute unbekannt. Es sind etwa 8 - 10% der Bevölkerung, also 900.000 Österreicher, männlich als auch weiblich, von diesen nächtlichen Beinschmerzen betroffen, die Dunkelzahl ist jedoch wesentlich höher.

Mehr Informationen über den Tag der Seltenen Erkrankungen finden Sie auch unter

[www.klinefelter.at/280210/rardiseaseday.html](http://www.klinefelter.at/280210/rardiseaseday.html)