

MMOD 2. Fachtagung in Hohenroda 2014

Vortrag von Dr. med. Olivia Schreiber-Katz vom Friedrich-Baur-Institut München

Den Sonntagvormittag unserer Fachtagung gestaltete Frau Dr. med. Olivia Schreiber-Katz vom Friedrich-Baur-Institut (kurz FBI).

Im ersten Teil ihres Vortrages sprach sie über die Definition von seltenen und sehr seltenen Erkrankungen und lieferte einen Überblick über die verschiedenen neuromuskulären Erkrankungen.

Im zweiten Teil stellte Frau Dr. med. Schreiber-Katz die Arbeit und Einrichtungen des FBI in München vor und referierte im weiteren Verlauf über die vom FBI geführten Patientenregister sowie deren Bedeutung und Wichtigkeit für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen.

Im Folgenden sollen ein Einblick zur Definition von seltenen und sehr seltenen Erkrankungen gegeben und die Patientenregister vorgestellt werden. Eine ausführliche Fassung zum Vortrag von Frau Dr. med. Schreiber-Katz ist auf der Internetseite der Diagnosegruppe MMOD nachzulesen. (<https://www.dgm.org/diagnosegruppe/sehr-seltene-muskelerkrankungen-diagnose/veranstaltungen/fachtage>)

Eine seltene Erkrankung (rare disorder) liegt laut der Europäischen Kommission dann vor, wenn weniger als 1 Mensch von 2.000 Einwohnern der EU betroffen ist. In Deutschland gibt es schätzungsweise ca. 4 Mio. Betroffene. Dies bezieht den gesamten medizinischen Bereich ein und ist nicht nur begrenzt auf seltene neuromuskuläre Erkrankungen. Das lässt den Schluss zu, dass seltene Erkrankungen zwar selten sind, aber Patienten mit seltenen Krankheiten sehr zahlreich sind. Schätzungsweise liegen 5.000-7.000 seltene Erkrankungen vor, deren Anzahl nicht genau definiert werden kann, da durch die Forschung immer weitere Erkrankungen hinzukommen. Die Zahl der Europäer mit einer seltenen Erkrankung wird auf 30 Millionen geschätzt.

Neben den seltenen Erkrankungen gibt es noch die sehr seltenen Erkrankungen (ultra-rare disorders), welche eine Prävalenz (Häufigkeit) von weniger als 1 Betroffenen auf 2.000.000 Einwohnern haben (Quelle: www.eurordis.org).

Es gibt schätzungsweise 800 neuromuskuläre Erkrankungen, die durch Muskelschwund charakterisiert sind. Die Tendenz ist steigend. Dies ist zurückzuführen

auf verbesserte und zahlreichere Nachweismöglichkeiten in der (u.a. molekular-genetischen) Diagnostik. Die geschätzte weltweite Prävalenz dieser Erkrankungen liegt bei etwa 103:100.000 (Quelle: Theadom A et al., G.P.257, WMS congress 2014). Auf Deutschland bezogen bedeutet dies, dass es insgesamt ca. 80.000-82.000 Betroffene gibt, verteilt auf die geschätzten 800 Erkrankungen.

Für die Diagnostik von seltenen und sehr seltenen Erkrankungen gibt es mehrere wichtige Parameter. Zunächst sind die ausführliche Anamnese zur Bestimmung der Beschwerden, des Beginns und des Verlaufes der Erkrankung sowie der familiäre Hintergrund von großer Wichtigkeit. Geografische und ethnische Hintergründe können ebenso Aufschluss geben. Bei der klinischen Untersuchung wird die Verteilung und Ausprägung der Muskelschwäche in Augenschein genommen und abgeklärt, ob und welche Begleitsymptome mit den Beschwerden einhergehen. Laborwerte und EMG sind genauso hilfreich und nötig. Weitere Untersuchungen wie EKG und Lungenfunktion stellen die Beteiligung von Herz und Atmung sicher oder schließen sie aus. Sind all diese Untersuchungen abgeschlossen, werden gendiagnostische Mittel (Untersuchung „vermuteter“ Einzelgene anhand der klinischen Krankheitsausprägung, ggf. Paneldiagnostik oder erweiterte Genuntersuchungen) sowie die Untersuchung einer Muskelbiopsie eingesetzt. Die Diagnosesicherung ist für die weitere Beratung des Patienten von Bedeutung, sei es für den Bereich einer genetischen Familienberatung oder auch für Prävention oder um Prognosen über den weiteren Verlauf einer Erkrankung abzugeben. Das Bekanntsein einer Diagnose eröffnet dem Patienten gegebenenfalls auch die Möglichkeit an klinischen Studien teilzunehmen. Um zukünftige molekulare Therapien in Anspruch nehmen zu können, ist die Kenntnis der Erkrankung sowie der Nachweis der genetischen Mutation unabdingbar.

Nähere Informationen zu seltenen und sehr seltenen Muskelerkrankungen findet man unter:

- <http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/krankheitsbilder/>
- <https://www.dgm.org/muskelerkrankungen>

Nachdem Frau Dr. med. Schreiber-Katz einen kurzen Überblick über die seltenen neuromuskulären Erkrankungen gegeben hatte, stellte sie das Friedrich-Baur-Institut in München vor. Auf der Internetseite des Friedrich-Baur-Institutes kann man sich einen guten Überblick über die Einrichtungen und Aufgabenbereiche, sowie laufende und abgeschlossene klinischen Studien verschaffen und sich als Patient und Arzt über Erkrankungen und aktuelle Veranstaltungen informieren (<http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/>).

Des Weiteren führt das FBI mehrere Patientenregister für (sehr) seltene neuromuskuläre Erkrankungen. Diese dienen dem Ziel der Patientenrekrutierung für klinische Studien und liefern Informationen zu epidemiologischen Daten, Genotyp-Phänotyp-Korrelationen, ebenso geben sie Aufschluss über den Erkrankungsverlauf und beeinflussende Faktoren. Die Register helfen ebenso dabei, möglichst viele Betroffene deutschlandweit, und im Fall des internationalen Registers für FKR-Gen-assoziierte Erkrankungen auch weltweit, zu erfassen. Zudem soll das Interesse der Öffentlichkeit und der Industrie geweckt und eine Lobby für diese seltenen Erkrankungen erschaffen werden, damit klinische Studien zur Entwicklung von Medikamenten und Therapien für Betroffene durchgeführt werden können.

Hierbei ist es wichtig, dass sich möglichst viele Patienten mit der gleichen Diagnose finden, um für die Forschung „interessant“ zu werden. Durch die Registrierung bekommen Patienten die Möglichkeit an klinischen Studien teilzunehmen und immer auf dem neusten Stand der Forschung zu sein, denn sie erhalten regelmäßig Rückmeldung über die Behandlungsstandards und neuen Entwicklungen in der Forschung. So sind die Patientenregister, wie der Name sagt, vor allem für die Patienten da, um zu helfen, die Diagnose und Therapie zu verbessern und auch derzeit schon (ohne eine heilende Therapie) als Ansprechpartner zur Seite zu stehen. Eine wichtige Voraussetzung für die Registrierung ist das Vorhandensein einer per Genetik oder Muskel-/Nervenbiopsie gesicherten Diagnose und leider gibt es nicht für jede Erkrankung ein solches Register (oder zumindest nicht in Deutschland, viele Register bei sehr seltenen Erkrankungen sind internationale

Register, die auch in anderen Ländern lokalisiert sein können).

Das Friedrich-Baur-Institut betreibt folgende Patientenregister:

- deutsch-österreichisches DMD/BMD (Muskeldystrophie Duchenne/Becker) und SMA (Spinale Muskelatrophie)-Register,
- das deutsch-österreichische Patientenregister für hereditäre Neuropathien (CMT-Register; Charcot-Marie-Tooth-Erkrankungen oder auch HMSN, Hereditäre motorische und sensorische Neuropathie),
- das Register für Patienten in Deutschland und in der Schweiz mit myotoner Dystrophie (Typ I oder Typ II/PRO-MM),
- das internationale Register für FKRP-assoziierte Erkrankungen, hier können sich Patienten mit einer Mutation im FKRP-Gen (Fukutin Related Protein) eintragen mit Gliedergürteldystrophie 21 (LGMF21), Kongenitaler Muskeldystrophie 1C (MDC1C), Muskel-Auge-Gehirn-Krankheit (MEB) und Walter-Warburg-Syndrom (WWS), und

- ab Mitte 2015 weitere Patientenregister für Patienten aus Deutschland mit einer PAM (Protein-Aggression-Myopathie) und einer IBM (sporadische Einschlusskörpermyositis).

Der Grundstein für die Register wurde in 2008 mit den Registern für DMD und SMA im Rahmen des EU-Projektes TREAT-NMD.eu gelegt. Seitdem konnten sich die Register sehr erfolgreich etablieren. Dabei werden rechtliche Vorgaben zum Schutz der sensiblen Patientendaten beachtet und es wurde ein Aufsichtskomitee eingerichtet (u. a. mit Patientenvertretern), das Studien- und Forschungsanfragen an die Patientenregister trotz vorliegender Ethikerlaubnis vor Weitergabe an die registrierten Patienten nochmals prüft. In die Register können sich Personen eintragen, die einen genetischen Befund (DMD, SMA, FKRP, DM, CMT) oder eine hohe Wahrscheinlichkeit einer CMT (ohne bisherigen genetischen Nachweis) haben oder jene mit einer klinisch-morphologisch gesicherten Diagnose (PAM, sIBM). Bisher haben sich bereits über 3000 Patienten in diese Register eingetragen und es wäre schön, wenn jeder einzelne diese Arbeit mit seiner Registrie-

rung oder Verbreitung der Information zu den Registern unterstützt!

Wenn Sie sich für eine Registrierung interessieren, können Sie sich unter den folgenden Kontaktdaten und der Internetadresse Informationen einholen:

Kontakt: register@treat-nmd.de
<https://www.treat-nmd.de/register>
www.treat-nmd.de
www.dmd-register.de
www.sma-register.de
www.fkrp-register.de
www.dm-register.de
www.smt-register.de
www.treat-nmd.eu

Anke Weidmann

Mitglied im MMOD-DiagnoseGruppenRat

Anzeige



LEVO C³

Der kompakte Alltagsrollstuhl mit bestmöglicher Manövrierfähigkeit

Unabhängigkeit, Mobilität, Integration, Gesundheit und Fortschritt

LEVO.d[®]
A Dane Technologies Company

Der Rollstuhl, der Sie auf die Beine bringt!

- Stehend Arbeiten im Rollstuhl
- neue Dimensionen in Freizeit und Hobby
- Sitz- und Fahrgefühl moderner Aktivrollstühle
- Häufiges Stehtraining
- Einfach im Handling, aber überlegend in der Leistung

Die neuen ergonomischen Rücken und Sitzkissen

Der Vielseitige
POSTURE BACK



MATRX-PB Posture Back | 13 cm
MATRX-PB Deep Posture Back | 18 cm

Das Leichtgewicht
elite



MATRX-PB Elite Back | 7 cm

MaTRx-Vi-Base mit fester Sitzplatte



- Hervorragende Druckminderung
- anatomische Formgebung
- verhindert Rutschen
- optimaler Halt

Rometsch GmbH

www.rometsch-heilbronn.de

Testen und Infos: Tel. 07131 570041