

go-schee brief

Informationsblatt zum Morbus Gaucher

Nr. 7 1996

Inhaltsverzeichnis

<i>Aus der Redaktion</i>	<i>1</i>
<i>GGD-Jahrestreffen 1995</i>	<i>2</i>
<i>Erfahrungsberichte Gaucher-Betroffener</i> <i>(von: Helma, C. Schönthal, R. Kemper, G. Bodden)</i>	<i>4</i>
<i>Die Milz</i>	<i>13</i>
<i>Das aktuelle Interview: mit Dr. med. Marianne Koch</i>	<i>15</i>
<i>GGD Nachrichten</i>	<i>18</i>
<i>Internationale Gaucher Nachrichten</i>	<i>23</i>
<i>Leserbriefe</i>	<i>27</i>
<i>Presseschau</i>	<i>29</i>
<i>Informationen zur GGD</i>	<i>35</i>
<i>Kontaktadressen</i>	<i>36</i>
<i>Anhang: Eröffnungsvortrag der Jahrestagung 1995</i>	<i>37</i>

Aus der Redaktion

Liebe/r Leser/in,

Ich staune immer wieder, wie sich das Leben eines Gaucher-Patienten nach Beginn der Behandlung mit Ceredase verändert.

Vor dem Beginn der Therapie fühlt sich fast jeder "gut" und glaubt oft, keine Beschwerden zu haben. "So schlecht geht es mir noch nicht, daß ich jetzt schon die Infusionsbehandlung brauche...". Auf die Frage nach der Leistungsfähigkeit bekomme ich fast immer zufriedene Antworten. Die Frage nach der augenblicklichen Knochensituation wird subjektiv erstaunlicherweise fast genauso beantwortet.

Daß jedoch eine notwendige Hüftoperation höchstwahrscheinlich mit Morbus Gaucher in Zusammenhang steht und ohne Ceredase-Behandlung so gut wie sinnlos ist, wissen nur wenige.

Erst nach Behandlungsbeginn hört man ganz erstaunte Äußerungen: "Ich wußte früher nicht, daß ich soviel leisten könnte" oder "ich hielt es für normal, am Tage zwischendurch immer wieder zu schlafen" - "man hatte mir bisher immer gesagt, daß sich meine Knochen kontinuierlich verschlechtern würden, dagegen könne man nichts tun".

Die eingehenden Erfahrungsberichte sind deshalb immer sehr spannend. Oft ergeben sich auch unerwartete Veränderungen z.B. in der Ehe, Partnerschaft oder Familie. Die eigene, oft zwangsläufig bedingte, Passivität verändert

sich, und der Partner hat vielleicht Schwierigkeiten damit. Wie kommen dann beide mit der neuen Rolle zurecht? Daß hier jede Familie eine individuelle Antwort finden muß, ist selbstverständlich. Ich hoffe aber, daß das Jahrestreffen der GGD mit den vielfältigen Gesprächsmöglichkeiten den Gaucher-Betroffenen, deren Familienangehörigen, Familientherapeuten und den behandelnden Ärzten auch für diese Problematik Hilfestellung geboten hat. Die Einladung zur Mitgliederversammlung 1996 ist bereits in diesem Heft enthalten.

Ich wünsche allen "go-schee brief" - Lesern ein gesundes Jahr 1996!

Ihre Ursula Rudat



GGD-Jahrestreffen 1995

Thema: "Home treatment" - eine Möglichkeit in der Bundesrepublik Deutschland?

Als das Thema vor etwa einem Jahr festgelegt wurde, war uns nicht bewußt, wie aktuell es die Bedürfnisse von uns Gaucher-Patienten tatsächlich treffen würde. Nach Abschluß der Tagung kann ich nur sagen, es war genau das Richtige, sehr viele haben sich mit diesem Thema bereits beschäftigt und waren dementsprechend stark interessiert.

An der Jahrestagung der GGD vom 22. - 24. September 1995 haben ca. 90 Personen teilgenommen. Das sind über 50% mehr Teilnehmer als beim letzten Treffen vor zwei Jahren.



Abb.: Beim Abendessen

Das Programm begann am Freitagabend, nach der Anreise und dem Abendessen, um 20.00 Uhr mit der Begrüßung und dem neuen Kennenlernen untereinander. Bereits an diesem Abend waren viele neue Teilnehmer dabei, darunter auch etliche Tagesgäste.

Alle waren sehr gespannt auf Herrn Dr. Rolfs von der Universität Rostock, der sein bereits begonnenes Forschungsprojekt zur Gen-Sequenzierung für M. Gaucher vorstellte. Nähere Informationen zu diesem Projekt sind bei der Geschäftsstelle der GGD zu erhalten.

Am Samstag, dem 23. Sept. 1995, hieß das erste Referat um 9.30 Uhr "Ceredase-Behandlung - was passiert mit Geist und Seele? Wie gehe ich mit mir selbst um?" Der Referent Karl-Heinz Espey, Pastor und Familientherapeut aus Duisburg zeigte Strukturen in der Familie auf, die

sich mit der Verbesserung der Gesundheit verändern. Kontinuierliche Gespräche innerhalb der Partnerschaft oder Familie sind eine wesentliche Voraussetzung, um einen kontrollierten Umbau dieser Strukturen zu erreichen.



Abb.: Familientherapeut K.H. Espey

Nach der Mittagspause ging es um 15.00 Uhr weiter mit dem Vortrag von Dr. Ari Zimran, Chefarzt der Gaucher-Klinik in Jerusalem zum Thema "Home treatment in Israel". Dieser Vortrag wurde auf englisch gehalten und von Prof. Dr. Niederau aus Düsseldorf übersetzt. Das war eine ideale Ergänzung, da hier zwei Gaucher-Fachleute zusammenkamen. Auch zu diesem Vortrag gibt es weitere Informationen in der Geschäftsstelle der GGD.

Das Referat "Erfahrung mit der Enzymersatzbehandlung in Amerika" von Dr. Grabowski aus Cincinnati, USA, mußte leider ausfallen, da Dr. Grabowskis Flugzeug 5 Std. Verspätung hatte. Wir nutzten die Zeit und diskutierten ausgiebig mit Dr. Zimran die Vor- und Nachteile der Behandlung zu Hause, die in Israel bei fast allen Patienten durch einen eingesetzten Port erheblich erleichtert wird. Die GGD hatte auch eine seiner Patientinnen, Sarit Evseyich, eine 20jährige Studentin aus Beer Sheba, eingeladen. Sie erzählte freimütig ihre Geschichte und zeigte nach dem Abendessen sogar in ihrem Zimmer einer großen Gruppe von Interessierten ganz praktisch, wie sie eine Infusion bei sich selbst an den Port anschließt.



Abb.: Prakt. Demonstration einer Infusion mittels Port

Sie erklärte alles ausführlich und beantwortete zahlreiche Fragen dazu. Beides wurde von Ulrike übersetzt. Dieser praktische Anschauungsunterricht erleichterte es uns erheblich, die praktischen Auswirkungen des "home treatment" besser zu verstehen.

Die Tombola, für die fast jeder etwas mitgebracht hatte, wurde bereits um 19.30 Uhr eröffnet. Schon vorher waren innerhalb von 30 Min. alle 500 Lose verkauft worden. Den vielen Spendern an dieser Stelle noch einmal ein herzliches "Dankeschön"; ganz besonders möchten wir uns bei Gabi und Wilfried Gill für die Durchführung der Tombola bedanken.



Abb.: Dr. Zimran und Sarit Evseyich bei der Tombola

Für den Abend war ein Referat über die für 1997 geplante Gaucher-Reise nach Israel vorgesehen. Der Referent, Dr. Abraham Steinberg, Reiseleiter aus Israel, war jedoch leider plötzlich erkrankt und das Referat mußte ausfallen.

Gerne wurde darum der Abend von den Teilnehmern für viele weitere Gespräche und ein gemütliches Beisammensein genutzt. Die Jahrestagung war damit offiziell beendet.



Abb.: Der Tagungsraum in Dorfweil

Am Sonntag, den 24. Sept. fand von 9.30 - ca. 13.00 Uhr die Jahresmitgliederversammlung der GGD statt. Wer Interesse am Verlauf und Inhalt hat, kann als GGD-Mitglied gerne das Protokoll der Versammlung in der GGD-Geschäftsstelle anfordern. Aus Kostengründen ist sonst geplant, es wieder vor Beginn der nächsten Jahresmitgliederversammlung (1996) an die Anwesenden zu verteilen.



**Abb.: Mitgliederversammlung 1995
v.l.n.r.: U. Rudat, W. Labeit, O. Bartsch,
W. Bodden**

Nach dem Mittagessen mußten wir uns dann endgültig voneinander verabschieden und jeder trat die Heimreise an. Ich hoffe, daß alle wieder wohlbehalten zu Hause angekommen sind.

Ursula Rudat

Auswertung des Meinungszettels

Wir haben mit einem "Meinungszettel" versucht herauszufinden, wie die letzte Tagung in Dorfweil für den Einzelnen verlaufen ist. Es konnten der persönliche Eindruck, aber auch Vorschläge oder Kritik schriftlich geäußert werden. Das soll den Planern bei der Vorbereitung des nächsten Treffens helfen. Hier nun die Ergebnisse im Überblick:

Von 35 ausgegebenen Meinungszetteln kamen 24 beantwortet zurück. Von der Möglichkeit, anonym zu antworten, haben 84% der Beantworter Gebrauch gemacht.

Allen hat das Wochenende gut gefallen, auch die Organisation fand vollen Anklang. Die Fragen zu Morbus Gaucher wurden nach Meinung aller Teilnehmer umfassend beantwortet, und die Mehrzahl ist dafür, daß das GGD-Jahrestreffen im Abstand von 2 Jahren durchgeführt wird. Da die Unterbringung und Verpflegung in Dorfweil im Durchschnitt als "gut bis ausreichend" und auch als "bezahlbar" empfunden wurde, wird auch das nächste GGD-Treffen in Dorfweil stattfinden. Auch die zentrale Lage spielt hierbei eine Rolle, zumal es keine konkreten Vorschläge zu einem Tagungsort in den neuen Bundesländern gab.

Es gab auch schon eine Reihe von Vorschlägen für die nächste Tagung:

1. aktuelle Entwicklungen und neueste wissenschaftliche Erkenntnisse
2. Berichte über Erfahrungen mit Ceredase und Schwangerschaft
3. Bilanz der Behandlungssituation in Deutschland

Für die Beantwortung der Fragen bedanken sich für den Vorstand Ursula Rudat und Wolfgang Labeit. Soweit möglich, werden alle positiven wie negativen Meinungsäußerungen bei der Planung der nächsten GGD-Tagung berücksichtigt.

Wer an der ausführlichen Gesamtauswertung des Meinungszettels interessiert ist, kann diese bei der Geschäftsstelle anfordern.

Ursula Rudat

Veränderungen unter der Ceredase-Therapie

von: Helma

Die sehr persönlichen Berichte einiger Patienten im "go-schee brief" haben mich sehr beeindruckt, und so habe ich den Mut gefaßt, über meine Erfahrungen etwas zu schreiben, wenn auch ohne Namensnennung.

Die Ceredase-Therapie ist eine "tolle" Sache, endlich kann uns geholfen werden. Jeder, der damit behandelt wird, weiß, wie sie sich auf den Körper auswirkt. Doch was passiert mit Geist und Seele? Wer beschäftigt sich damit?

Wie reagieren Partner, Freunde und Familien, und wie gehe ich mit mir selbst um?

Ich schreibe diesen Bericht, um anderen Betroffenen, die mit der Therapie beginnen, zu erzählen, wie sich diese auf das ganze Leben auswirken kann.

Im Alter von 4 Jahren wurde mir die Milz entfernt.

Ich wuchs in einer liebevollen Familie auf,

meine Gesundheit war unauffällig, das Blutbild immer im unteren Normalbereich. In meiner Kindheit passierte nichts Gravierendes, um das man sich hätte Gedanken machen müssen. Als ich ca. 18 Jahre alt war, fragte ich meine Eltern, wieso ich eigentlich keine Milz mehr habe. Meine Eltern konnten diese Frage auch nicht so richtig beantworten, "die Milz sei zu schnell gewachsen" und "es war eine Geschwulst" drin, war alles, was sie wußten oder woran sie sich erinnerten.

Ich war damit erst einmal zufrieden, und fragte erst Jahre später einen Arzt noch einmal, warum mein Blutbild nicht so gut sei wie bei anderen Leuten. Der Arzt bestätigte die Aussage meiner Eltern, daß es daran liegen würde, daß ich keine Milz mehr habe. Das Interesse meiner Mutter aber wurde geweckt, und sie wühlte in alten, vergilbten Papieren der Kinderklinik. Ich erfuhr, daß diese "Milzgeschichte" einen Namen hatte: "Morbus Gaucher". In den alten medizinischen Büchern, in denen ich nachschaute, konnte ich nichts Brauchbares finden, außer "daß es sehr selten ist" und daß man bei "SOLCHEN LEUTEN" die Milz rausschneidet. Damit war die Sache für mich erst einmal wieder vergessen, denn ich war ja nicht krank.

1980 lernte ich einen neuen Partner kennen und erzählte ihm, wie allen meinen Partnern vorher, daß ich die lange Narbe auf dem Bauch habe, weil mir als kleines Kind die Milz entfernt wurde.

Nach einem Mofa-Unfall, bei dem ich einen winzigen Leberriß erlitt, hatte ich nach 2 Tagen einen kleinen "Huckel" auf dem Bauch, der sich durch den Bluterguß bildete. Außerdem hatte ich eine Blutungszyste am rechten Eierstock, die aber erst Wochen später entdeckt wurde. Ich gelangte an einen Hämatologen, der sich Zeit nahm, mich genauer zu untersuchen.

Als Ergebnis wurde mir mitgeteilt, daß meine Thrombozyten "nicht ganz in Ordnung" seien und ich an einer Blutungsneigung leide. Meine Blutungszeit betrug neuneinhalb Min., normal sollten 3 Min. sein. Ich erhielt einen Notfallausweis, in dem stand "bei größeren medizinischen Eingriffen Thrombozytenkonzentrat verabreichen".

Dies geschah dann auch in der Folgezeit beim Zähneziehen! Andere Eingriffe waren nicht notwendig. Für mich bestand kein Anlaß, mir weitere Gedanken zu machen. Nach Aussage des Hämatologen war der Thrombozytenfak-

tor III gestört, evtl. sei das durch die fehlende Milz bedingt. 1983 zog ich mit meinem Partner zusammen, und wir verlebten glückliche Jahre, ohne daß meine Gesundheit auffällig war, abgesehen von gelegentlichen Migräneanfällen.

Im Alter von 29 Jahren bekam ich die Gelegenheit, 3 Monate in der Negev-Wüste in Israel zu arbeiten. Die Temperaturen kletterten auf 42° C im Schatten, und die Arbeit war sehr hart. Nach einigen Wochen merkte ich, daß mit mir etwas nicht stimmte. Meine Leber schwoll an, und ich hatte fast täglich Kopfschmerzen. Dies bekämpfte ich mit Tabletten, um weiter arbeiten zu können. Meine Periode blieb aus. Meinen Kollegen fiel mein schlechter Gesundheitszustand auf, und sie waren der Meinung, daß ich entweder das Klima oder das Wasser nicht vertragen würde.

Als ich wieder nach Hause kam, ging es mir sehr schlecht. Mein Partner war ebenfalls im Ausland. Als er nach weiteren drei Wochen auch zurückkam, hatte ich mich schon wieder etwas erholt. Außerdem war ich braungebrannt, so daß meine Gesundheitskrise un bemerkt blieb. Mir selber fiel auf, daß ich mir neue Jeans kaufen mußte, da mein Bauch dicker geworden war. Wir machten Scherze darüber, und er meinte, daß ich wohl zugenommen hätte in Israel. Wir hatten uns viel zu erzählen, mein schlechter Gesundheitszustand durch die Arbeit im heißen trockenen Klima war schnell vergessen. Ich fühlte mich ja auch wieder besser.

Beschäftigt mit Beruf und Weiterbildung, bemerkte ich gar nicht, daß ich auch weiterhin die Hosengrößen wechselte. 1994 trug ich Größe 40-42 bei einem Körpergewicht von 50 kg und einer Körpergröße von 160 cm. Eigentlich ungewöhnlich! Ich merkte, daß ich immer meinen Mittagsschlaf einhalten mußte, einfach weil ich schon mittags so erschöpft war, daß ohne diese Pause mit mir nichts mehr anzufangen war. Wenn wir abends ausgingen, habe ich ab 23.00 Uhr völlig abgebaut. Ich konnte einfach nicht mehr. Mein Partner trank die Bierchen, und ich hatte am nächsten Tag den Kater! Um in meinem Beruf weiterzukommen, habe ich mich immer zu Höchstleistungen getrieben, notfalls mit Tabletten und viel zu viel Kaffee. Mein Körper machte das meistens nur 4-5 Tage mit und "schaltete mich dann für 48 Stunden ab" durch starke Migräneanfälle. Mein Partner hatte viel Zeit für sein Hobby, den Computer. Er mußte oft alleine gehen, wenn wir

irgendwo eingeladen waren und ich mal wieder daniederlag. Trotzdem habe ich immer noch nicht gemerkt, daß tatsächlich etwas nicht stimmte. Die Symptome stellten sich zu schleichend ein. Ich habe mich oft gefordert, bis die letzten Kraftreserven verbraucht waren. Mein Partner und meine Schwester haben im Dezember 1993 beide im Fernsehen die Sendung "Medizin-Magazin" des WDR, in der über Morbus Gaucher berichtet wurde, gesehen und mich sofort davon informiert. Da ich mich jedoch mit meiner Abschlußarbeit beschäftigen mußte, holte ich mir lediglich einige Unterlagen aus der Uni-Bibliothek über M. Gaucher, allerdings nur, um sie zunächst in einer Ecke meines Zimmers verstauben zu lassen. Die Adresse der GGD hing ungenutzt an der Pinnwand.

Meine Abschlußarbeit forderte mich so stark, daß ich ständig übernervös unter Druck stand. Mein Partner hat mir sehr viel geholfen, ohne ihn hätte ich alles hingeschmissen, so ausgepumpt war ich. Ich konnte höchstens noch 3 Stunden intensiv arbeiten, den restlichen Tag lag ich nur "herum" und das auch noch mit einem sehr schlechten Gewissen. Mitten in diesem Arbeitsstress erinnerte mich mein Partner an die Adresse der GGD, die nun schon seit Wochen immer noch ungenutzt am Pinnbord hing. "Ich bin doch nicht krank" habe ich ihm geantwortet. Erst als er mich zum drittenmal daran erinnerte, rief ich eines Morgens dort an. Danach ging alles sehr schnell, ich bekam Infomaterial von Ursula Rudat, verschob den Abgabetermin für meine Arbeit und stürzte mich auf alles, was ich über den M. Gaucher lesen konnte, selbst die verstaubten Papiere kramte ich aus der Ecke wieder hervor. Abends erzählte ich meinem Partner von den für mich erschreckenden Dingen, die ich nun erfuhr. Es war ihm immer sehr unangenehm, wenn ich vom M. Gaucher sprach und daß ich diese Krankheit haben könnte. Er sagte zwar nichts dazu, hatte aber immer diesen erschrockenen Ausdruck im Gesicht.

Zusammen machten wir dann meine Abschlußarbeit fertig. Er hatte sehr gute Ideen für das Layout. Mit seiner Hilfe wurde die Arbeit großartig und mit "Sehr gut" benotet. Nach meinem Abgabetermin ging ich zu Prof. Niederau, der mich untersuchte und die Ausmaße meiner Leber bestimmte. Erschreckende Erkenntnis: drei Viertel meines Bauches waren mit Leber ausgefüllt, die um mehr als das 5-fache vergrößert war. Obwohl

ich den "Stein" in meinem Bauch schon einige Jahre fühlte, hatte ich so etwas nicht erwartet. Mein Partner war ebenso geschockt wie ich, als ich ihm zeigte, "was von mir alles Leber ist". Sie reichte auf beiden Seiten bis ins Becken und stieß an die rechte und fast auch an die linke Niere. Ich mußte danach für 4 Wochen beruflich ins Ausland. Dort traf ich u.a. jemanden, der sich mit M. Gaucher gut auskannte und mir dringend zu einer Therapie riet. Er sagte: "Das verändert dein Leben, auch wenn du dich nicht krank fühlst".

Nach meiner Rückkehr bekam ich die erste Ceredase-Infusion in Düsseldorf. Sie dauerte 2 Stunden. Ich hatte große Angst, was nun mit mir passieren würde. Hinterher hatte ich Kopfschmerzen und Bauchdrücken. Diese Nebenwirkungen traten nach der dritten Infusion nicht mehr auf. Mein Partner hat mich liebevoll betreut und - obwohl ihm die Gespräche über diese Krankheit sehr unangenehm waren - sprach er mir Mut zu. Ich merkte zwar, daß er diese Dinge nicht gerne hörte, doch ich dachte, mein Lebenspartner sollte soviel wissen, wie ich selber auch darüber wußte. Ich weiß nicht, ob er alles verstanden oder überhaupt richtig zugehört hat, die Konfrontation mit dieser Krankheit hat ihn wohl erheblich mehr belastet als mich. Nach der zweiten Infusion sind wir in Urlaub gefahren. Es war ein sehr schöner Urlaub, ein gutes Hotel und wir haben sehr viel unternommen. Endlich hatte er etwas Zeit für mich und nicht nur für sein Hobby. Ob er schon damals mit dem Gedanken gespielt hat, sich von der "schlappen Gaucher-Tante" zu trennen, obwohl ich mich schon wesentlich fitter fühlte? Ich weiß es nicht!

Auf der Heimreise passierte eine für mich sehr merkwürdige Sache: Ich hatte mir das Knie gestoßen und rechnete schon mit dem gewohnten großen "blauen Fleck". Zu meiner großen Verwunderung blieb dieser aus! Ich fragte deswegen sogar in Düsseldorf an. Bei der dritten Infusion wurde Blut abgenommen, und nach einigen Tagen erhielt ich als Ergebnis, daß meine Blutwerte sich drastisch verbessert hätten! Ich selber hatte gemerkt, daß die Kopfschmerzen weniger wurden und die bekannte Ermüdung am Nachmittag ausblieb. Ich legte mich noch aus Gewohnheit hin, war aber gar nicht müde.

Kurze Zeit später ist mein Partner gegangen, fast ohne ein Wort der Erklärung. Die Konfrontation mit meiner Krankheit und kurz darauf die schnellen Veränderungen durch die

Ceredase-Behandlung waren wohl zu viel für ihn. Plötzlich stand jemand da und sagte: "Mach' mal Pause mit deinem Hobby und laß' uns etwas zusammen machen, laß' uns gemeinsam etwas unternehmen."

Was ist mit mir passiert? Meine Leber schmilzt dahin wie Eis in der Sonne, keine Kopfschmerzen mehr, keine Erschöpfung, keine Konzentrationsschwäche!

Er hat es nicht mehr mitbekommen, er hat seine Sachen und alles, was Wert hatte, eingepackt, den Computer hat er mir überlassen, mir etwas von unserem gemeinsam gesparten Geld in die Hand gedrückt, um sein Gewissen zu beruhigen- und lebt unseren Lebensplan jetzt mit einer anderen - "Gesunden"! Jahrelang hat er mich begleitet, umsorgt und beobachtet, wie sich langsam die Symptome einschlichen, bei mir hauptsächlich Energiemangel und schnelle Ermüdung. Einen Zusammenhang zu M. Gaucher habe ich - aus Unwissenheit - nicht gesehen. Erst jetzt, nach einem knappen halben Jahr Ceredase-Behandlung wird mir langsam klar, was mit mir los war: nicht mehr viel, wohl zu wenig für eine Partnerschaft!?

Was ich jetzt mache? Ich löse einen großen Haushalt auf, räume eine wunderschöne Wohnung, schleppe Kisten und Möbel, verkaufe alles, was mir noch geblieben ist, verschenke

einen Großteil meiner Kleidung - ist ja sowieso zu groß - und krieche bei meinen Geschwistern unter. Meine körperliche Leistungsfähigkeit scheint mir unermesslich, ich spüre nur ein wenig Muskelkater, sonst nichts! Ich repariere mein Auto selber, lerne mit der Bohrmaschine Löcher in die Wände zu bohren und merke erst jetzt, daß ich gar nicht ungeschickt darin bin. Nun trage ich wieder Hosengröße 34, obwohl meine Leber noch immer vergrößert ist. Ich stelle mich vor den Spiegel und bin überrascht, was für ein Körper dort zum Vorschein kommt. Sogar meine Haut verändert sich! Es ist schade, daß mein Partner, mit dem ich 14 Jahre meines Lebens geteilt habe, nicht Zeuge sein wollte, Zeuge dieses Wunders! Manchmal sehne ich mich zurück, um wie früher vor Erschöpfung einschlafen zu können. Doch die Zeiten sind vorbei! Nun muß das Leben gelebt werden, wie es kommt, auch wenn es hart ist! Heute genieße ich ein Glas Wein zu meinem Steak. Früher hat mich selbst ein Eßlöffel davon für den nächsten Tag ausgeschaltet. Ich muß mir eine neue berufliche Perspektive suchen, meine Lebenspläne sind mit ihm gegangen.

Die Ceredase ist in meinen Körper und in mein Leben eingeschlagen wie eine Bombe. Ich hoffe, sie hilft mir auch, die seelische Kraft für ein neues Leben zu finden.

Abschied von einem langjährigen Arzt

Interview mit Cornelia Schönthal, Mutter der 7-jährigen Sabrina, die Morbus Gaucher-Patientin ist.

Wie war die Behandlung für Sabrina, als ihr noch in die Klinik nach Köln gefahren seid?

Als Sabrina noch zur Behandlung in der Kölner Kinderklinik war (1991-93), ist sie immer gerne dorthin gegangen. Sie wurde sehr gut behandelt. Ganz wichtig war für sie, daß sie als Kind nicht alleine war, weil dort viele Kinder waren, die genauso wie Sabrina eine Infusion bekamen. So fühlte sie sich sehr sicher mit dieser Behandlung.

Zu welchem Zeitpunkt der Behandlung seid ihr zum Kinderarzt gewechselt?

Wir sind 1993 zum Kinderarzt gegangen, was Sabrina sehr be-

dauert hat. Sabrina wurde damals schon seit 2 Jahren mit Ceredase behandelt. Der Kinderarzt kannte sie schon von ihrer Geburt an.

Was waren die Gründe für diesen Wechsel?

Die Gründe für den Wechsel waren der Zeitaufwand und die Fahrtkosten. Die Fahrt



nach Köln dauerte eineinhalb Stunden mit dem Auto oder der Bahn, und die Fahrtkosten waren etwa 3x so hoch wie zum Kinderarzt am Ort.

Sah die Behandlung beim Kinderarzt genauso aus wie in der Klinik?

Sabrina war hier das einzige Kind, das eine Infusion bekam. Sie hatte auch nicht mehr den gleichen Bewegungsfreiraum wie in der Klinik, wo sie einfach mal aufstehen und umhergehen konnte. Jetzt mußte sie in einem kleinen Behandlungsraum liegen oder sitzen bleiben.

Was war besser bei der Behandlung beim Kinderarzt?

Angenehmer war, daß wir jetzt nicht mehr den weiten Weg hatten, was bis dahin eine große Hetze gewesen war, weil ich jedesmal eine bis eineinhalb Stunden zu spät zu meiner Arbeit kam. Auch brauchte ich Sabrina wegen des Zeitverlustes dorthin nicht mehr mitzunehmen. Beim Kinderarzt konnten wir die Termine auf den Nachmittag legen, wenn ich nicht arbeiten mußte.

Was war nicht so gut?

Als wir zur ersten Behandlung zu ihm kamen, war ich sehr enttäuscht, daß es keinen Infusionsständer gab. Die Flasche mit der Infusionslösung wurde an einen Nagel in der Wand gehängt. Sabrina mußte also zwangsläufig während der ca. 2-stündigen Infusion in dem kleinen Zimmer sitzen bleiben. Wenn sie mal auf die Toilette mußte, hieß es, sie könne ja wohl ein bißchen "anhalten".

Das damals 5-jährige Kind vermißte aber auch den Kontakt zu anderen Kindern.

Was hast Du unternommen, um Verbesserungen des Behandlungsablaufs zu erreichen?

Ich bat als erstes, man möge doch einen Infusionsständer besorgen. Das lehnte der Arzt ab, mit der Begründung, es ginge ja auch so und außerdem würde so ein Ständer Geld kosten. (Unser Kinderarzt hat einige Jahre in Afrika gelebt und gearbeitet!) Daraufhin habe ich mich bei der Krankenkasse erkundigt, wie ich für Sabrina einen Infusionsständer bekommen könnte. Sie sagten mir, der Arzt müßte dafür

nur ein Rezept ausfüllen. Also bat ich den Arzt um eine solches Rezept, was er mit Stillschweigen beantwortete. Bei der nächsten Behandlung 14 Tage später war zu unserer großen Überraschung ein Infusionsständer vorhanden. Nach einiger Zeit merkte ich, daß Sabrina sehr unruhig wurde, wenn wieder eine Behandlung bevorstand. Sie beklagte sich, daß die Infusionsnadeln zu dick seien und mehr wehtun würden als in der Klinik. Ich bat den Arzt, ob man nicht für Sabrina die kleinen Butterflies besorgen könne. Wieder bekam ich die Antwort: "Die sind sehr teuer." Ich bat ihn mehrmals darum, aber er lehnte jedesmal ab. Als wieder einmal ein Kontrolltermin in der Kinderklinik stattfand, erzählte ich Prof. Berthold davon, und er verschrieb uns sofort 200 Butterfly-Kanülen. Sabrina war sehr froh, daß sie jetzt wieder die gewohnten Nadeln bekam. Der Kinderarzt meinte dazu nur: "Die in der Klinik haben größere Möglichkeiten, solche Mengen zu verschreiben."

Sabrina wurde aber immer trauriger, daß sie in diesem kleinen Behandlungsraum alleine mit mir oder meinem Mann, je nachdem, wer von uns dabei war, sitzen mußte. Auf meine wiederholten Anfragen, ob sie nicht im Wartezimmer der Praxis mit anderen Kindern zusammen sein könne, willigte der Arzt schließlich ein, wenn auch mit Bedenken. Das Wartezimmer war nicht sehr groß, und die anderen Kinder staunten natürlich sehr und fragten Sabrina aus. Weil sie ihnen aber eigentlich keine Antworten zu ihrer Behandlung geben wollte, willigte sie nach kurzer Zeit ein, wieder in dem kleinen Zimmer zu bleiben.

Natürlich sind ihre Venen viel kleiner als die von Erwachsenen, und die Versuche, eine Vene zu punktieren, nahmen mit der Zeit immer mehr zu. Sie wurde meist zwischen zwei- und viermal gestochen, bevor man erfolgreich war. Als ich mich darüber mit Ursula unterhielt, gab sie mir den Tip, eine Lokalbetäubungscreme verschreiben zu lassen, die man etwa 30 Min. vor der Behandlung auftragen konnte. Auf meine Frage danach beim Arzt erhielt ich die Antwort, bei einer Lokalbetäubung wäre für einige Zeit die ganze Hand betäubt und Sabrina wolle ihre Hand ja wohl sofort wieder gebrauchen. Offensichtlich hat er mich hier "mißverstanden", denn eine Lokalbetäubung ist etwas anderes als eine Creme für die Hautbetäubung. Er suchte also nur einen Grund, um auch dieses abzulehnen. Allmählich wurde ich immer mutloser, denn egal was ich fragte, um Sabrina

die Behandlung zu erleichtern, es wurde wie auf einer Behörde - ABGELEHNT!

Wie hat sich das Personal des Kinderarztes verhalten?

Einerseits waren sie freundlich zu Sabrina, gaben ihr etwas zu malen oder unterhielten sich gern mit ihr, doch andererseits hatten sie offensichtlich nach zwei Jahren immer noch Schwierigkeiten, die Infusion richtig vorzubereiten. Wenn das Stechen beim Arzt mal auf Anhieb klappte, dann ging garantiert etwas durch die Arzthelferinnen daneben. Entweder war die Flasche zu voll, dann konnte man die Tropfen nicht zählen, oder sie vergaßen, das Luftventil zu öffnen, und es tropfte gar nicht mehr. Mal waren zu viele Luftbläschen im Schlauch, und es mußte etwas von dem angemischten teuren Medikament abgelassen werden, oder es wurde ein Pflaster falsch geklebt, mit der Folge, daß die Nadel wieder aus der Vene rutschte und Sabrina neu gestochen wurde.

Diese Vorgänge wiederholten sich immer öfter. Ich denke, wenn man das alle 14 Tage macht, dann müßte ja irgendwann auch eine gewisse Übung vorhanden sein. Ich hätte bestimmt keinen Arztwechsel angestrebt, wenn es nur ab und zu mal passiert wäre.

Mußtet ihr vor der Infusion warten, wenn ja, wie lange?

In der Kinderarztpraxis kamen wir im Gegensatz zur Klinik immer sofort dran, was natürlich sehr angenehm war.

Wie hat sich Sabrinas Verhalten während des gesamten Behandlungszeitraumes verändert?

Eigentlich hat es Sabrina von Anfang an nicht gepaßt, daß wir zum Kinderarzt gewechselt sind, weil sie sich in der Klinik einfach wohlfühlte. Ich habe ihr aber erklärt, daß wir auf Dauer nicht immer nach Köln fahren könnten. Wenn sie in die Schule käme, würde sie dadurch auch zu viel versäumen. Sie hat dies verstanden und auch akzeptiert. Anfangs waren die Behandlungen auch gut, sie hat nicht geweint, sondern war sehr tapfer, wenn die Infusion angeschlossen wurde. Jedoch nach einiger Zeit wurde sie immer rörgeliger, wenn wieder eine Infusion bevorstand, weil eben

immer öfter "kleine Mißgeschicke" dort passierten. Ich mußte sie bald schon ein paar Tage vorher im Gespräch vorbereiten, und es wurde immer schwerer, sie zu motivieren, bis sie sich weigerte, zu den Behandlungen zu gehen. Dazu kam, daß der Arzt sich nicht selbst mit ihr beschäftigte, sondern über ihren Kopf hinweg nur mit den Erwachsenen sprach. In der letzten Zeit mußte Sabrina festgehalten werden, damit er die Nadel überhaupt setzen konnte. Es waren manchmal bis zu 4 Leute, die sie festhalten mußten.

Wie lange hast Du über einen Wechsel nachgedacht?

Ich hatte schon sechs Monate lang darüber nachgedacht, zu einem anderen Arzt zu gehen, doch die Ceredase war damals noch nicht in Deutschland zugelassen. Deshalb wäre es meiner Meinung nach schwierig geworden. Als die Zulassung erfolgt war, wußte ich, daß nun jeder Arzt dieses Medikament verschreiben darf.

Wann hast Du dich entschlossen, tatsächlich zu wechseln?

Am 16. März rief die Praxis, wie üblich, vorher bei uns an, ob Sabrina käme. Mein Entschluß stand jedoch schon seit der letzten Behandlung 2 Wochen vorher fest. Ich hatte bereits einen anderen Arzt gefunden, nämlich unseren Hausarzt, der bereit war, die Behandlung in Zukunft zu übernehmen.

Wie hat der Kinderarzt reagiert, als Du ihm den geplanten Wechsel zu einem anderen Arzt mitgeteilt hast?

Weil ich vorher noch nichts davon gesagt hatte, war die Infusion wie üblich vorbereitet worden. Ich sagte dem Arzt, daß wir ab sofort woanders hingehen wollten. Ich hatte mir auf dem Weg dorthin alles genau überlegt und auch darüber nachgedacht, wie er wohl reagieren würde. Zu meinem Erstaunen sagte er nur: "Ja, ist gut, aber diese Infusion müssen wir noch legen, weil ja alles vorbereitet ist." Sabrina war damit auch einverstanden.

Wie hast Du dich gefühlt, als er danach doch abweisend reagierte?

Es ist mir sehr schwer gefallen, dem Arzt zu

sagen, daß ich mit Sabrina woanders hingehen möchte. Nach 12 Jahren fällt es einem nicht leicht, zu sagen: "Ich gehe weg."

Er bestellte uns dann noch zu einer "Abschlußuntersuchung", die ein paar Tage später stattfand. An diesem Termin teilte er mir mit, daß es ein Problem gäbe, da er noch für 4 Behandlungen Ceredase in seinem Kühlschranks habe. Wir müßten noch so lange in seiner Behandlung bleiben, da er die Ceredase "aus seinem Etat bezahlt habe". Da ich nicht wußte, wie und ob man so etwas verrechnen kann, habe ich erst einmal zugestimmt, so überrumpelt wie ich war. Sabrina war genauso sauer wie ich. Der Mann wußte mit Sicherheit schon vorher, daß noch soviel Ceredase im Vorrat war und hat uns mit seiner ersten Zustimmung nur hingehalten.

Was hast Du unternommen, um an das Medikament zu kommen?

Wir haben dann die Krankenkasse eingeschaltet, um nachzufragen, ob das stimmt, was der Arzt uns gesagt hatte. Die Krankenkasse wiederum setzte sich daraufhin mit dem Arzt in Verbindung und teilte mir als Ergebnis dessen mit, daß er das "Medikament schon mit der Kasse abgerechnet" hätte. Es wäre sehr schwer, die Abrechnung herauszusuchen, um uns ein sog. "Überweisungsrezept" auszustellen. Der Arzt käme dadurch auch in "große Schwierigkeiten, da sein Konto sonst zu Unrecht belastet würde." Da ich von diesen Dingen keine Ahnung hatte, glaubte ich das alles und bin ein weiteres Mal mit der sich nun sehr sträubenden Sabrina zur Behandlung zu ihm gegangen. Ich wunderte mich aber, daß der Arzt nichts davon sagte, daß die Krankenkasse bei ihm nachgefragt hatte. Der Arzt weigerte sich jetzt generell, die bei ihm noch vorhandene Ceredase herauszugeben. Er sagte mir, daß er das Medikament behalten würde, da er es auch bezahlt hätte, und er sähe nicht ein, daß "ein anderer daran verdienen sollte." Von Ursula erfuhr ich dann, daß nichts von den genannten Argumenten stimmen konnte, weder die des Arztes noch die der Krankenkasse. Sie stellte in einem Telefongespräch mit der Krankenkasse klar, daß nicht der Arzt, sondern die Kasse das Medikament bezahlt hatte, also gehörte es der Krankenkasse und nicht dem Arzt. Er hatte es also herauszugeben.

Hat die Krankenkasse Dir geholfen?

Der Krankenkasse stellten wir in Aussicht, daß sie bereits zur nächsten Behandlung in einer Woche ein neues Rezept für Ceredase bezahlen müßte. Ich teilte in meinem letzten Telefonat der Krankenkasse mit, daß ich mit Sabrina definitiv nicht mehr zu dem Arzt gehen würde, da auch bei der letzten Infusion wieder "Pannen" passiert seien. Das Personal hatte diesmal sogar die Stirn, zu Sabrina zu sagen "Du bist aber heute etwas wehleidig", als sie weinte. Anscheinend nahm der Sachbearbeiter der Krankenkasse mich nicht ernst, denn er fragte, ob ich nicht noch einmal mit dem Arzt reden könne. Ich fühlte mich von der Krankenkasse im Stich gelassen, weil ich gerade von dieser Stelle Hilfe erwartet habe. Erst durch das Eingreifen der GGD konnten wir letzten Endes dieses "Abenteuer" bewältigen.

Was hat sich bei Dir verändert?

Ich habe das Vertrauen zu diesem Arzt verloren und bin außerdem enttäuscht, denn ich sagte mir, da er schon so lange unser Kinderarzt war, müßte er doch ehrlich zu uns sein, wir haben ihm doch auch vertraut. Immer wieder versuchte man, uns das Märchen von der Bezahlung durch den Arzt zu erzählen. Eine weitere Erklärung habe ich dazu nicht erhalten. Ich finde es ungeheuerlich, daß der Patient zum Spielball zwischen Arzt und Kasse wird.

Glaubst Du, daß Sabrina durch das Verhalten des Kinderarztes und seines Personals einen seelischen Schaden erlitten hat?

Sie hat das Vertrauen zu diesem Arzt verloren. Ich denke schon, daß ein seelischer Schaden eingetreten ist.

Wie hat sich so etwas geäußert?

Jedesmal wenn sie nur den Namen des Arztes hörte, hat sie sich die Ohren zugehalten und angefangen zu weinen.

Wie ist die Behandlung jetzt für Sabrina?

Die Behandlung bei unserem Hausarzt (der Eltern) ist bisher prima, Sabrina braucht nicht zu weinen, und ich muß sie auch nicht festhalten. Der Arzt beschäftigt sich auch schon vorher mit ihr und erklärt ihr alles, was sie wissen will.

Meine Erfahrungen mit der Ceredase-Therapie in der Klinik und als "home treatment"

von: Raimund Kemper



Für diejenigen, die mich noch nicht kennen, möchte ich mich noch einmal kurz vorstellen: Mein Name ist Raimund Kemper, ich bin 37 Jahre alt, verheiratet und habe zwei Kinder im Alter von 9 und 11 Jahren.

Im Oktober 1993 wurde bei mir Morbus Gaucher diagnostiziert, und seit Januar 1994 werde ich mit Ceredase behandelt.

Das erste Jahr erfolgte die Behandlung in der Uniklinik Düsseldorf. Die Ceredase-Therapie wurde mit 30 Units/kg Körpergewicht begonnen. Begleitend wurden umfangreiche Blutuntersuchungen, Sonographie von Milz, Leber und Nieren, sowie Röntgenuntersuchungen des kompletten Skeletts und eine Kernspintomographie des linken Knies/Oberschenkels vorgenommen.

Bereits nach einem halben Jahr befanden sich die meisten Blutwerte (speziell Gauchertypische) wieder annähernd im Normalbereich. Auch meine vergrößerte Milz hatte sich zurückgebildet. Die bis dahin häufig auftretenden "Knochenanfälle", die äußerst schmerzhaft und in wechselnder Dauer auftraten, waren, zumindest was die Häufigkeit betraf, etwas gemildert.

Im allgemeinen hatte ich bis dahin die Infusionen ohne Probleme überstanden, jedoch traten nun leichte Nebenwirkungen wie Übelkeit, Schwindel und Frösteln auf, die jedoch keinen Grund für mich bedeuteten, über einen Abbruch der Therapie nachzudenken. Meines Erachtens spielte hierbei eher der extrem heiße Sommer eine Rolle sowie die weite Anfahrt zur Klinik. Das Sitzen mit der angelegten Infusion in verbrauchter Luft nach einem beschwerlichen Arbeitstag war wahrlich

kein Vergnügen. Der Alltagsbetrieb einer Großklinik trägt ebenfalls nicht

dazu bei, das richtige psychische Umfeld für einen solchen Patienten zu schaffen.

Mittlerweile war die Ceredase vom BGA in der Bundesrepublik Deutschland zugelassen worden. Die Infusionen sollten jetzt durch meinen Hausarzt, den Internisten Dr. Hornstein in Meerbusch, fortgesetzt werden.

Bedingt durch den Bau unseres Hauses wohnte ich inzwischen über 40 km von ihm entfernt. Wir wurden angeregt, doch einmal über das "home treatment" nachzudenken.

Zunächst konnte ich mich mit diesem Gedanken nicht anfreunden, da ich auch gar nicht wußte, wie so etwas funktionieren sollte. Auch eine gewisse Angst und Unsicherheit waren natürlich da. Fragen wie "Was kann alles schiefgehen?", "Wie sieht der Versicherungsschutz bei der Eigeninfusion aus?", "Was wird mein Arzt dazu sagen?" besprachen wir mit dem Arzt in der Uniklinik. Nachdem meine Frau unter seiner Anleitung das Anlegen der Infusion einige Male üben konnte, waren wir beide sicher, es auch zu Hause schaffen zu können.

Auch mein Hausarzt, in dessen Hände ja nun die Ceredase-Behandlung übergeben wurde, zeigte sich zu meiner Freude sehr aufgeschlossen für ein "home treatment". Nachdem ich auch noch einen zuverlässigen Apotheker gefunden hatte, der mir meine Ceredase immer in der Kühlbox ins Haus liefert, erwarteten wir gespannt den ersten Infusionstermin zu Hause.

Lobend erwähnen möchte ich in diesem Zusammenhang, daß die Zusammenarbeit mit meiner Krankenkasse (Technikerkasse/Neuss) hervorragend war und es zu keinem Zeitpunkt irgendwelche Schwierigkeiten gab, weder mit dem Einzelgenehmigungsverfahren vor der Zulassung der Ceredase, noch nach der Zulassung und der normalen Rezeptierung und Abrechnung durch den Apotheker.

Die erste Behandlung zu Hause war ein voller Erfolg. Das Vorbereiten der Infusionslösung klappte auf Anhieb, und meine Frau traf direkt die Vene. Dieser erste Erfolg ließ uns beim zweitenmal um so mehr erschrecken, da etliche Probleme auftraten, die sogar zum Verlust eines kleinen Teils der fertigen Lösung führten. Ich hatte nur eine 10 ml-Einwegspritze und auch nur eine Kanüle zur Verfügung, d.h. bei meiner Anzahl von 7 Ceredase-Ampullen à 5 ml mußte ich den Gummipfropfen der Kochsalzflasche mehrfach durchstechen, was jeweils eine winzige Undichtigkeit verursachte, was ich aber erst beim Aufhängen der Flasche bemerkte. Zusätzlich war der Verschluß des Infusionsbestecks undicht, und nach dem Anlegen der Infusion rutschte durch eine unbedachte Bewegung die noch nicht ausreichend festgeklebte Butterflykanüle aus der Vene, und alles war blutverschmiert. Danach waren meine Frau und ich derartig nervös und gereizt, daß auch das Neuanlegen der Infusion zunächst nicht klappte und wir erst nach drei Fehlversuchen endlich auf dem Handrücken damit Erfolg hatten. Wir ließen uns durch dieses Ereignis jedoch nicht verunsichern und beim nächsten Mal klappte alles wieder hervorragend. Mittlerweile hatte ich auch einen Infusionsständer bekommen, der eine große Erleichterung für uns war, mußte doch vorher ein Bilderhaken zum Aufhängen herhalten. Bereits in der Uniklinik hatte sich gezeigt, daß sich bei einer Verschiebung des Infusionstages, abweichend vom 14-Tage-Rhythmus, sofort wieder Beschwerden einstellten. Ich fand auch

heraus, daß die Dauer der Infusion in engem Zusammenhang mit den auftretenden Nebenwirkungen stand. Je kürzer die Infusion lief, desto mehr "Nebenwirkungen" hatte ich.

Wir begannen darum die Hausinfusion zunächst strikt wie in der Klinik, alle 14 Tage dienstags. Zunehmend erwies sich der Termin jedoch als ungünstig, da ich die Dauer der Infusion auf 2 Stunden erhöht hatte, um so wenig Nebenwirkungen wie möglich zu haben. Um einen neuen Rhythmus (14-tägig /samstags) zu erreichen, erhöhte ich einmalig die Dosis. Eine Anpassung des Familienrhythmus an den neuen Zeitraum erfolgte relativ schnell.

Einige Dinge haben sich im Laufe der Zeit als für mich am besten praktikabel erwiesen:

- vor der Infusion versuche ich möglichst stressfrei und ruhig zu sein
- zumindest beim Anlegen der Infusion sorgen wir für absolute Ruhe in unserer Umgebung, am besten klappt es, wenn wir allein sind;
- während der Infusion lege ich mich bequem hin und esse ab und zu ein Stück Traubenzucker;
- die Dauer der Infusion habe ich auf mindestens 2 Stunden festgelegt.

Seit nunmehr 9 Monaten praktizieren wir die Hausbehandlung und haben uns beide eine so große Routine angeeignet, daß wir mit den zuvor genannten Problemen spielend fertig werden. In einer mutigen Minute habe ich es sogar schon einmal geschafft, mir selbst den Venenzugang zu legen.

Vielleicht ist das "home treatment" nicht für jeden Gaucher-Patienten geeignet, vielleicht haben andere, die es bereits praktizieren, andere Erfahrungen. Für mich ist sehr wichtig, daß es mir einen gehörigen Freiraum und Gewinn an Lebensqualität gebracht hat, den ich nicht wieder aufgeben möchte. Ich möchte nicht wieder an Sprechstundenzeiten und Klinikbesuche gebunden sein.

“Botschafterin” oder die “Vorführung eines seltenen Exemplars”

von: Gerlinde Bodden

Bei der letzten Kontrolluntersuchung in Düsseldorf im Juni 1995 wurde ich gebeten, “Botschafterin” zu sein. Nach den beantworteten Fragen wie “wofür” und “was muß ich tun”, sagte ich zu.

Eine junge Dame begleitete mich in einen Hörsaal, der sich langsam mit Studenten füllte. Ein Professor erschien, begrüßte mich und stellte mich vor, mit der Aufforderung, kurz über meinen bisherigen Krankheitsverlauf zu berichten, ohne jedoch die Diagnose zu erwähnen.

So begann ich zu erzählen, bis der Professor die Studenten aufforderte, gezielte Fragen an mich zu richten. Ein Blick in die Runde - es traute sich niemand - also weiter und dann die Bitte, nach dem Gehörten, nun eine Diagnose zu stellen.

Wieder Schweigen, verlegenes Hüsteln. Nach einiger Zeit dann der Professor: “Worüber

haben wir denn in den letzten Wochen gesprochen?”

Wieder Schweigen, und so mußte ich einfach den

Satz loswerden: “Keine Sorge, diese Reaktion kenne ich schon. Viele Jahre konnte niemand eine gescheite Diagnose stellen, wobei es sich jedoch um “gestandene Ärzte” handelte.”

Nach einem Schmunzeln dann die Auflösung des Rätsels durch den Professor: “Es handelt sich hier um den klassischen Fall des Morbus Gaucher!”

Nach dieser Enttarnung war die “Vorführung” beendet und ich wurde “in die Freiheit” entlassen.



Die Milz

mit freundlicher Genehmigung aus der Apothekenumschau
Ausgabe A, Januar 1995

Ein Nicht-Gaucher Betroffener bemerkt sie höchstens, wenn er Seitenstechen hat. (Das, was dann weh tut, ist die Milz.) Ansonsten schenkt man dem Organ kaum Beachtung. Dabei spielt es eine wichtige Rolle bei der Abwehr von Krankheiten und der Überwachung der Blutqualität.

Die Milz ist etwa so groß wie eine Faust. Sie liegt gut geschützt links im oberen Bauchraum, etwa in der Höhe des Magens. Außen ist das Organ von festem Bindegewebe umgeben. Innen gleicht sie einem blutgefüllten Schwamm. An einer aufgeschnittenen Milz kann man neben rötlichen auch weißliche

Bezirke erkennen. Man bezeichnet sie als rote und weiße Milzpulpa (Pulpa = weiche Gewebemasse). Unter dem Mikroskop erweist sich die rote Pulpa als blutgefülltes Gewebe. Dieser Bereich der Milz ist für die Blutfilterung zuständig. Die weiße Pulpa besteht dagegen aus einer Anhäufung winziger Milzknötchen. Hier werden Abwehrkörper gegen Krankheiten gebildet.

Die Milz ist besonders gut durchblutet. Die zuführenden Arterien treten an der Eingangspforte ein und verlaufen, während sie sich immer weiter und feiner aufteilen, entlang dem inneren Stützgerüst des Organs. Durch die Milzvene gelangt das Blut anschließend wieder

in den Kreislauf, dem auf diese Weise ständig „frisch gereinigtes“ Blut beigemischt wird. Auf seinem Weg durch das engmaschige Gewebe der roten Pulpa werden mitschwimmende große Bakterien und Zelltrümmer herausgefiltert und in speziellen Abwehrzellen abgebaut.

In der Hauptsache aber werden in der roten Milzpulpa ausgediente rote Blutkörperchen aus dem Verkehr gezogen. Ein rotes Blutkörperchen hat eine Lebensdauer von rund vier Monaten. Danach kann es seine Aufgaben - vor allem den Transport von Sauerstoff zu den Organen - nicht mehr richtig erfüllen. Da es zugleich seine Form verliert und unregelmäßige Konturen bekommt, kann es von dem engen Pulpasieb leicht erkannt und ausgefiltert werden.

Spezielle Fresszellen (sogenannte Phagozyten) in der Milz lösen anschließend die ausgedienten roten Blutkörperchen auf (Phagozytose). Ihr Blutfarbstoff wird zum Teil an die Leber weitergegeben, zum Teil für den Aufbau neuer roter Blutkörperchen gebraucht.

In den Knötchen der weißen Pulpa werden Lymphozyten herausgebildet. Das sind weiße Blutkörperchen, die auf die gezielte (spezifische) Abwehr bestimmter Krankheitserreger spezialisiert sind. Das heißt, sie können immer nur eine Art von Erregern bekämpfen, z.B. nur Schnupfenviren oder nur Pockenviren. Das allerdings mit sehr großer Durchschlagskraft.

Gegen Eindringlinge aller Art aktiv

Die Lymphozyten treten meistens erst in Aktion, wenn die ersten Abwehrbarrieren des Körpers überrannt wurden. Diese werden gegen Eindringlinge aller Art aktiv (unspezifische Abwehr), sind aber nicht so wirkungsvoll wie die gezielt angreifenden Lymphozyten. Zu den unspezifischen Abwehrbarrieren zählen die Schleimhäute in den Atemwegen mit ihrer keimtötenden Wirkung oder der Magen mit seiner viele Mikroorganismen vernichtenden Magensäure.

Man unterscheidet T-Lymphozyten und B-Lymphozyten. Beide arbeiten zusammen und ergänzen sich. Die T-Lymphozyten können Krankheitserreger direkt angreifen und vernichten. Man nennt sie deshalb auch Killerzellen.

Die B-Lymphozyten greifen die Eindringlinge nicht direkt an. Sie veranlassen zunächst, daß Antikörper gebildet werden, sogenannte Immunglobuline. Diese heften sich an die Eindringlinge und lassen nicht eher los, bevor

sie vernichtet sind. Mit ihrer Hilfe werden vor allem Krankheitserreger bekämpft, die von den T-Lymphozyten nicht abgewehrt wurden.

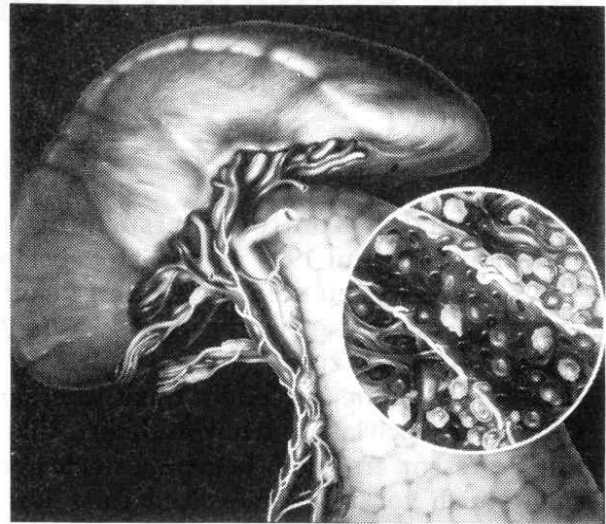


Abb.: Aufbau der menschlichen Milz

Die Milz arbeitet nicht isoliert. Sie ist Teil eines umfassenden, eng verknüpften Abwehrsystems. So bildet sie zum Beispiel die Vorläuferzellen, die Stammzellen der Lymphozyten, nicht selbst, sondern bezieht sie vom Knochenmark und vom Thymus, einem drüsenartigen Organ im oberen Brustbereich (daher der Name T-Lymphozyten). Erst in der Milz werden sie zu zielgerichteten Abwehrspezialisten ausgebildet.

Die meisten in der Milz entstandenen Lymphozyten bleiben dort stationiert. Ein kleiner Teil jedoch kreist ständig in der Blutbahn. Dadurch können Eindringlinge überall sofort angegriffen werden.

Weitere Abwehrzentren und zugleich Ausbildungsstätten für Lymphozyten sind die Lymphknoten und die Mandeln. Diese Organe können - zumindest beim Erwachsenen - die Aufgaben der Milz weitgehend übernehmen, wenn sie ausfallen sollte.

So entsteht Seitenstechen

Tiere, die schnell laufen können wie Hunde und Pferde, benötigen viel Blut zur Sauerstoffversorgung ihrer Beinmuskulatur. Bei ihnen dient die Milz als Blutspeicher. Bei einem schnellen Spurt zieht sich die Milz zusammen und preßt eine zusätzliche Blutration in die Bewegungsorgane. Beim Menschen spielt die Milz als Blutspeicher keine Rolle mehr. Bei einem ungewohnten schnellen Lauf kann es jedoch vorkommen, daß sich auch bei uns die Milz zusammenzieht. Wir spüren diese unge-

wohnte Bewegung als Seitenstechen.

Anzeichen für andere Erkrankungen

Die Milz selbst wird selten krank. Sie schwillt aber an, wenn sie verstärkt arbeiten muß, weil Krankheitserreger in den Körper eingedrungen sind. Zum Beispiel bei Infektionskrankheiten wie Typhus, Pfeiffersches Drüsenfieber und Malaria. Klingt die Infektion ab, geht die Milz auf ihre normale Größe zurück.

Bei Blutkrankheiten, in deren Folge mehr rote Blutkörperchen abgebaut werden müssen, kommt es ebenfalls zu Milzvergrößerungen, z.B. bei Leukämie (Blutkrebs) und verschiedenen Formen von Anämie (Blutarmut).

Gefahr für die Milz bei Verkehrsunfällen

Die Milz kann auch bei Erkrankungen anschwellen, bei denen der Blutfluß durch die Leber gestört ist, z.B. bei Leberzirrhose. Das Blut staut sich in der zur Leber führenden Arterie. Der Rückstau reicht dann oft bis in die Milz, die durch das Blut anschwillt. Eine geschwollene Milz kann man links im Oberbauch hinter der untersten Rippe ertasten.

Gefährlich wird es, wenn die Milz durch einen Schlag oder Stoß einen Riß bekommt. Etwa bei einem Verkehrsunfall. Dann fließt das Blut aus dem schwammigen Gewebe in die Bauchhöhle. Der Verletzte verblutet innerlich, wenn die Milz nicht schnellstens operativ entfernt wird.

Das aktuelle Interview

Anlässlich der Sendung "Medizin-Magazin" am 11. September 1995 im WDR in Köln, war es möglich, ein Interview mit Frau Dr. med. Marianne Koch, Schirmherrin der GGD, zu führen.

Frau Dr. Koch freut sich, durch dieses Interview im "go-schee brief" Kontakt zu den Gaucher-Patienten in der BRD zu bekommen.

U. Rudat: Frau Dr. Koch, würden Sie unseren Lesern einige kurze Informationen zu Ihrer Person geben?

Dr. M. Koch: Ich habe mit 17 Jahren, nach dem Abitur, angefangen, Medizin zu studieren, habe 6 Semester studiert, habe nebenbei im Geiseltal Filmgelände, in der Negativaufbereitung, gejobbt. Dort wurde ich von einer Fotografin gesehen und gefragt, ob ich vielleicht mitspielen wollte. Das habe ich als Ferienjob angenommen, und daraus wurde dann eine richtige Karriere. Ich habe mein Medizinstudium unterbrochen, und statt der geplanten 3 Jahre wurden daraus 20 Jahre. Ich habe danach im zweiten Anlauf und mit großer Motivation praktisch das gesamte Medizinstudium noch einmal gemacht. Mir wurde zwar das Physikum anerkannt, doch ich hatte eigentlich keine Ahnung mehr. Nach drei Jahren habe ich das Staatsexamen gemacht, anschließend noch den Facharzt für Innere Medizin. Ich habe mich dann 1987 als Internistin niedergelassen.

U. Rudat: Wie und wo leben Sie heute?

Dr. M. Koch: Ich lebe als niedergelassene Internistin am Starnberger See in Tutzing, Nähe München, in ziemlichem Streß. Ich arbeite

sehr gerne in der Praxis, einer ganz normalen Praxis, keine "Schicki-Micki"-Praxis, wie man in München sagt, mit ganz durchschnittlichen und normalen Patienten. Ich wollte keineswegs eine Privat-Praxis haben.

Weiter arbeite ich für das "Medizin-Magazin", was ich sehr gerne mache, weil ich immer noch sehr viel dabei lerne. Außerdem macht es mir nach wie vor Freude, als Medizin-Journalistin zu arbeiten. Ich kann dabei neue Technologien vermitteln oder z.B. aufzeigen, daß man Selbsthilfegruppen gründen kann und damit die Patienten in ihrer Mündigkeit bestärken. Das ist ja auch eines unserer Ziele im "Medizin-Magazin".

U. Rudat: Achten Sie selber auf Ihre Gesundheit?



Dr. M. Koch: Eine gute Frage! Ich rauche nicht, ich esse sehr vernünftig, ich habe zuviel Streß und nicht gelernt, richtig damit umzugehen. Ich schlafe zu wenig, aber ich bewege mich eigentlich viel. Meine Lebensführung ist also eine Mischung aus gesund und ungesund.

U. Rudat: Frau Dr. Koch, seit wann sind Sie Schirmherrin der GGD?

Dr. M. Koch: Seit etwas über einem Jahr, seit Juli 1994.

U. Rudat: Warum haben Sie die Schirmherrschaft über unsere Selbsthilfeorganisation übernommen?

Dr. M. Koch: Das kann ich Ihnen genau sagen. Wir haben doch zusammen auf der Medica 1993 die Gelegenheit gehabt, die GGD vorzustellen. Es hat mir sehr gefallen, wie ernsthaft Sie die GGD präsentiert haben, mit welcher Kenntnis Sie dieses komplexe Thema Morbus Gaucher erklärt haben und auch, wie geduldig Sie mit mir waren. Auf so einer Messe wie der Medica bin ich immer ganz schön im Streß. Sie haben sich nicht rausdrängen lassen und mir ganz genau erklärt, was die GGD will, was sie schon erreicht hat und noch erreichen will.

U. Rudat: Dieses Kompliment kann ich zurückgeben, Sie waren sehr geduldig mit mir! Aus welchem Anlaß haben Sie sich zuerst mit M. Gaucher beschäftigt?

Dr. M. Koch: Natürlich muß man sich mit diesen seltenen Krankheiten auch schon vor dem Staatsexamen beschäftigen. Ich habe zwar keinen solchen Fall gehabt, aber auch ich war gefordert, mir ein gewisses Grundwissen über diese Art von erblichen Krankheiten, wie z.B. auch die Speicherkrankheiten, anzueignen.

U. Rudat: Das erübrigt fast meine nächste Frage, ich wollte gerne wissen, ob Sie vor diesem Ereignis schon einmal etwas von M. Gaucher gehört haben?

Dr. M. Koch: Das sollte ja eigentlich jeder Arzt.

U. Rudat: Erzählen Sie uns etwas über Ihre ersten Gedanken, als wir Ihnen die Schirmherrschaft antrugen?

Dr. M. Koch: Soll ich das ganz ehrlich sagen?

Nachdem, was ich Ihnen geschildert habe, können Sie sicher verstehen, daß ich immer eine Art "Warnzeichen" im Kopf habe, wenn mich zwar etwas interessiert, aber ich mich dann zeitlich und gedanklich wirklich auch dafür einsetzen muß. Mein Tag reicht einfach nicht aus, alles zu tun, was ich unbedingt tun muß. Ich habe z.B. in unserer Praxis noch die Buchhaltung übernommen, ich habe eine Familie, ich habe Tiere, kurz gesagt, ich weiß nicht, wie ich es schaffen soll. Als dann von Ihnen dieser Antrag kam, der natürlich außerordentlich ehrenvoll ist und mich auch sehr gefreut hat, und da habe ich zunächst gedacht, "nein, nicht noch etwas"! Aber, Sie waren wie schon gesagt, geduldig,

U. Rudat: Ich würde eher sagen, hartnäckig...

Dr. M. Koch: ...nein, nein, nicht hartnäckig, wirklich geduldig, und ich habe mich dann doch dafür entschieden. Es interessiert mich tatsächlich sehr. Es gibt viele Krankheitsbilder, wo man sehr viel bewirken kann, z.B. Allergiker und Asthmatiker Bund, Diabetiker Bund, Tinnitus Liga, usw., überall kann man schon sehr viel machen - aber daß bei einer chronischen Krankheit durch die neuesten medizinischen Fortschritte so spektakulär geholfen werden kann, ist sehr selten und macht mich sehr froh.

U. Rudat: Wie erklären Sie sich, daß die GGD in relativ kurzer Zeit so großen Zuwachs an Mitgliedern bekommen hat? Vor 3 Jahren begannen wir mit 9 Gründungsmitgliedern, hatten Ende '93 bereits 39 Mitglieder; Ende '94 schon fast die doppelte Anzahl - 70 Mitglieder und jetzt im August '95 schon 90 Mitglieder. Können Sie sich das erklären oder ist das etwas, was Sie schon öfter beobachtet haben?

Dr. M. Koch: Nein, ich glaube das ist ziemlich einzigartig. Ich habe eine Theorie dafür: es kennen sich sehr wenig Menschen und ebenso wenig Ärzte mit diesem Krankheitsbild aus. Die Betroffenen haben Zeit ihres Lebens nur zu hören bekommen "man kann nichts tun, es gibt keine Behandlung dafür, es kann nur schlimmer werden". Wenn man als Gesunder die Symptome geschildert bekommt, dann weiß man, daß diese Krankheit eine schreckliche Quälerei bedeutet.

U. Rudat: Was ist für Sie das Besondere an der GGD?

Dr. M. Koch: Durch Ihre bundesweite Selbsthilfeorganisation haben jetzt alle Gaucher-Betroffenen die Möglichkeit, sich nicht nur mit anderen Betroffenen auszutauschen, sondern man bekommt dadurch auch die Möglichkeit, an gute Ärzte heranzukommen, die sich so viel mit der Krankheit beschäftigt haben, daß sie wirklich Hoffnung geben können. Für eine relativ kleine Selbsthilfegruppe hat die GGD in sehr kurzer Zeit schon erstaunlich viel erreicht.

U. Rudat: Wie stellen Sie sich Ihr Engagement für die GGD in der Zukunft vor, was ist für Sie möglich und was nicht?

Dr. M. Koch: Ich denke, Sie wissen, daß ich ein großes Interesse an der GGD habe und daß ich natürlich jetzt, nachdem ich mich mehr damit beschäftigt habe, sehr gespannt bin, wie es weitergeht. Vor kurzem habe ich ja auch in der Pressekonferenz mitgewirkt, und heute haben wir im "Medizin-Magazin" ja auch ausführlich darüber gesprochen. Ich bin auch sehr gespannt, ob durch das gentechnisch erzeugte Enzymsatzpräparat Cerezyme noch Verbesserungen in der Substitutionstherapie erreicht werden, ob die Gentherapie, d.h. die genetische Reparatur der Stammzellen, des einzelnen Patienten funktioniert. Es bedeutet für mich, daß man einen Fuß in der Tür zu einem neuen Zeitalter hat. Schon aus diesem Grund möchte ich sehr gerne nahe dran bleiben und auch weiter erfahren, was es Neues geben wird. Dazu kommt aber natürlich, das ich inzwischen mit Ihnen, mit Frau Gill und noch anderen Leuten in der GGD Kontakte habe, die ich natürlich auch nicht vergessen werde. Ich werde sicher versuchen, so weit es mir möglich ist, Ihnen auch zur Verfügung zu stehen, wenn Sie mich brauchen.

U. Rudat: Haben Sie Erfahrungen mit anderen Selbsthilfegruppen?

Dr. M. Koch: Ja, ich habe viele Selbsthilfegruppen kennengelernt, auch hier in der Sendung. Wir haben immer wieder Vertreter von Selbsthilfegruppen hier gehabt, und haben ganz bewußt sogar auch Kontakte hergestellt zwischen Betroffenen seltener Krankheiten,

damit sie selber eine Selbsthilfegruppe gründen konnten. Meine Erfahrungen mit Selbsthilfegruppen sind ausgezeichnet und sehr vielfältig. Ich kann sagen, in unserer Gesellschaft werden gerade die chronisch kranken Menschen nicht richtig betreut. Es liegt sicher auch an der Ausbildung der Ärzte, in der alles nur auf Heilung ausgerichtet ist. Ein echtes Begleiten, ein waches Interesse über viele Jahre, wenn etwas nicht heilbar ist, wird uns nicht beigebracht. Das "Mitleiden und Aushalten können" muß man sich erst selbst erwerben. Ich glaube, daß hier die Selbsthilfegruppen eine ganz wichtige Funktion haben.

U. Rudat: Haben Sie noch andere Schirmherrschaften übernommen?

Dr. M. Koch: Ich habe vor kurzem noch eine zweite Schirmherrschaft übernommen, und zwar für die Hochdruck-Liga, wo es um hohen Blutdruck geht. Ich denke, das ist eine Volkskrankheit und die Informationen darüber können gar nicht intensiv genug weitergegeben werden. Bei diesen beiden Schirmherrschaften wird es aber auch bleiben.

U. Rudat: Wie denken Sie über die Gentherapie?

Dr. M. Koch: Das ist eine etwas sehr allgemeine Frage.

Ich denke, daß man unglaublich viel machen können wird, doch es ist noch nicht so weit. Es wird auf diesem Gebiet sehr viel geforscht, und ich glaube, daß es für viele Krankheiten die Möglichkeit der Zukunft sein wird. Ich denke da nicht nur an die Genchirurgie, also nicht nur das Reparieren fehlerhafter Gene bei einem Embryo oder bei einem Erwachsenen, sondern auch an die gentechnisch hergestellten Impfstoffe, oder die gentechnisch hergestellten Medikamente, die es inzwischen gibt. Man muß natürlich mit allem, was genetische Manipulation angeht, sehr wachsam sein, doch ich glaube, daß dieses Gebiet eine ganz große Zukunft hat.

U. Rudat: Haben Sie ethische Bedenken dabei?

Dr. M. Koch: Ja, die habe ich. Die Manipulation an Genen, ob man das jetzt Therapie oder Änderung nennt, kommt mir vor wie damals,

als die Wissenschaftler die Grundlagen für die Atombombe hatten: Atomkraft kann etwas Positives sein, doch wir wissen inzwischen, daß sie zu gefährlich ist, als daß man sie auf Dauer als etwas Positives darstellen kann. Diese genetische Manipulation kann aber auch verheerende Folgen haben. Das Schlimme ist einfach, daß es immer schon so war, daß Wissenschaftler, was machbar ist, auch machen. Es wird dabei keine Zurückhaltung geübt und erst

hinterher kommt oft die Reue. Doch zunächst einmal gibt es für alles Machbare einfach keine Schranken. Deshalb muß die Gesellschaft, sprich der Gesetzgeber, die Grenzen ziehen, damit nicht aus einem momentanen Enthusiasmus, sicher ohne böse Absichten, mal irgendwann eine Katastrophe geschieht.

U. Rudat: Vielen Dank für das Interview.

GGD-Nachrichten

Besuch beim WDR

Zwischen 18 und 20 Uhr, so hatte uns Herr Franken vom WDR in einer freundlichen Notiz mitgeteilt, könnten wir im Studio in Bocklemünd eintreffen, um die Vorbereitungen der Sendung "WDR-Medizin-Magazin" live mitzuerleben.

Nachdem wir uns am 11. September durch Kölns verstopfte Straßen bis zum WDR vorgekämpft hatten, waren die Aufnahmen bereits in vollem Gange. Frau Dr. Koch saß im Rampenlicht der Scheinwerfer und moderierte bereits. Wir wurden sehr freundlich begrüßt und setzten uns hinter die Kulissen zu den Experten, Doktoren und Professoren, die dort auf ihren Einsatz warteten. Endlich wurde der Beitrag "Morbus Gaucher" angekündigt.



Abb.: Beim WDR

**v.l.: H. Rudat, Prof. Niederau, U. Rudat,
A. Hermann-Labeit, W. Labeit**

Zunächst zeigte man in einem Trickfilm die Ursachen der Krankheit. Direkt im Anschluß daran wurde der Filmbeitrag gezeigt, der im

Mai diesen Jahres bei uns in Siegen gedreht worden war. Dann war unser Professor Niederau an der Reihe. Ich glaube, wir waren aufgeregter als er. Ganz souverän antwortete er auf die Fragen, die Frau Dr. Koch ihm zu M. Gaucher, zu der uns bereits bekannten Behandlungsmethode und zu den zukünftig zu erwartenden Behandlungsmöglichkeiten dieser Krankheit stellte.



**Abb.: Anke Hermann-Labeit im Gespräch mit
Frau Dr. Fiedler vom WDR**

Schon nach dem ersten Versuch war das Interview "im Kasten", und wir konnten uns alle zusammen in einem Aufenthaltsraum mit Kaffee und leckeren Butterbrotchen für die bevorstehende Ausstrahlung der Live-Sendung, in die diese Aufzeichnungen teilweise eingespielt wurden, stärken.

Während der ganzen Zeit war eine sehr nette und harmonische Atmosphäre im Studio. Sobald die Kameras "auf Sendung" waren,

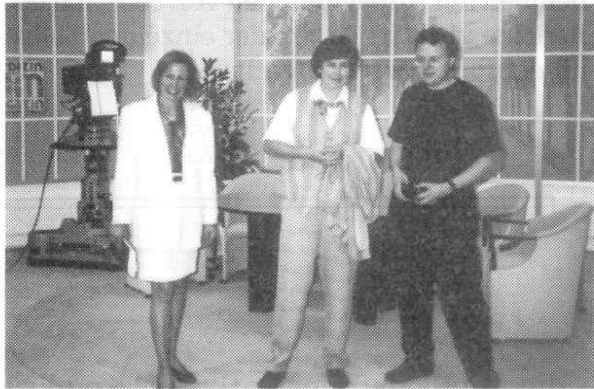


Abb.: Beim WDR
v.l.: Frau Dr. Fiedler, U. Rudat, W. Labeit

konzentrierten sich alle Filmleute voll auf ihre Arbeit; umso lockerer und erleichterter waren alle in den Drehpausen.

Für uns war es ein wirklich sehr interessantes Erlebnis, an diesem Ereignis teilnehmen zu dürfen, und wir möchten uns an dieser Stelle bei dem gesamten Team noch einmal bedanken.

Wolfgang und Anke Labeit, Siegen

Zusammenarbeit VfA - Selbsthilfegruppen?

Am 2.11.1995 fand in Bonn das 2. Round-Table Gespräch des Verbandes der Forschenden Arzneimittelhersteller mit Patienten-Selbsthilfegruppen statt.

Zusammen mit 46 dazu eingeladenen Selbsthilfegruppen haben zwei Vertreter der GGD daran teilgenommen. Die eintägige Veranstaltung beinhaltete sehr gute Fachreferate zur dritten Stufe der Gesundheitsreform und der Frage, wohin die Gesundheitspolitik damit steuert. Ebenso waren die Möglichkeiten der Zusammenarbeit zwischen den Selbsthilfegruppen und den forschenden Arzneimittelherstellern ein Programmpunkt. Zusammengefaßt läßt sich über diesen uns so wichtigen Punkt sagen, daß es zwar kein Geld geben soll, es wurden aber organisatorische wie auch logistische Unterstützung auf Wunsch in Aussicht gestellt. Die Veranstaltung war geprägt durch beiderseitige Offenheit und das Bemühen der Vertreter der Pharmaindustrie, mit den Patientengruppen zusammenzuarbeiten. Der VfA gab zu, daß er sich allzulange nur auf das Gespräch mit der Wissenschaft und den Ärzten beschränkt habe und dabei die Patienten als wichtiger Partner vernachlässigt wurden.

Bei den sich ständig verschlechternden Rahmenbedingungen für Forschung und Entwicklung neuer Arzneimittel, die durch Festbeträge, staatlich verordnete Preissen-

kungen oder das Budget für Arzneimittel geschaffen wurden, ist der Pharmaindustrie klargeworden, daß sie zukünftig die Unterstützung der Patienten, die ja die Verbraucher ihrer Produkte sind, benötigen wird. Ein schriftlich vorgelegter Medien- und Referatenservice für Patienten-Selbsthilfegruppen, sowie ein interessanter Forschungskatalog



Abb.: Ursula Rudat und Olaf Bartsch beim VfA-Treffen

stellten die greifbaren Angebote der Industrie an diesem Tag dar.

Ein großer Teil der anwesenden Patientenvertreter trug vielfältige gesundheitspolitische Forderungen aus der Arbeit der Selbsthilfegruppen vor, die auch gemeinsam erörtert

wurden. Möglich sind auch ähnliche Veranstaltungen im regionalen Bereichen mit Patienten und dem Verband der forschenden Arzneimittelhersteller.
Für die GGD ist der angebotene Medienservice

interessant, weil er das Angebot beinhaltet, in ca. 16 Firmenzeitungen der Mitgliedsunternehmen mit Auflagenhöhen von 800 - 100.000, Berichte über die Arbeit der einzelnen Selbsthilfegruppen zu veröffentlichen.

Wußten Sie schon, daß....

das Defizit des 1. Halbjahres 1995 in Höhe von 5,4 Milliarden der gesetzlichen Krankenversicherung zum größten Teil hausgemacht ist, weil

- die Bundesanstalt für Arbeit für die gemeldeten Arbeitslosen nur noch die Hälfte der Krankenversicherungsbeiträge überweist und der Gesetzgeber dies verfügt hat?
- geplant ist, am 1.1.96 die Krankenkassenbeiträge um 0,5% anzuheben?
- die privaten Krankenversicherungen eine große Zahl junger Menschen von den gesetzlichen Krankenkassen abgeworben haben, deren Beiträge jetzt der GKV fehlen?
- die sog. "Überforderungsklausel" oft nicht beachtet wird oder den meisten Patienten nicht bekannt ist?

- die Mitglieder einer privaten Krankenversicherung (fast) nicht wieder in eine gesetzliche Krankenkasse zurück wechseln können, auch nicht im Falle schwerer Krankheit oder hoher Behandlungskosten?

- die deutsche Pharmaindustrie nach eigenen Angaben keine Forschungsgelder von der Bundesregierung erhält?

- es einen vom Verband der forschenden Arzneimittelhersteller zusammengestellten Forschungskatalog gibt, in dem alphabetisch aufgelistet ist, für welche Krankheiten oder Symptome derzeit Forschungen stattfinden?

- der EBM (Einheitlicher Bewertungs-Maßstab), der Leistungskatalog für Ärzte, keine DM-Beträge, sondern Punktzahlen enthält?

- der Wert der EBM-Punkte ständig sinkt, zur Zeit liegt er bei 7 Pfennig?

Kurznachrichten

• In der September/Oktoberausgabe '95 brachte die AOK in ihrer Mitgliederzeitschrift einen Artikel über M. Gaucher, am Beispiel von Sabrina Schönthal und ihrer bisher erfolgreichen Behandlung. Eine Kopie des Artikels finden Sie in der Presseschau des "go-schee briefes".

• Die KassiererIn der GGD bittet um Überweisung der Mitgliedsbeiträge (Mindestbeitrag 35 DM/Jahr) zukünftig bis zum 30.4. des Jahres als allerletztem Termin. Wir müssen alle Förderanträge bei den Krankenkassen bis Ende des ersten Quartals eingereicht haben, bekommen aber die bewilligten Gelder oft erst Monate später ausgezahlt. Darum be-

nötigen wir die Mitgliedsbeiträge möglichst früh im Jahr, um die Zeit bis zur Auszahlung anderer Gelder überbrücken zu können.

• Für Spenden und Mitgliedsbeiträge bis 100 DM reicht der Überweisungsbeleg als Steuerermäßigung für das Finanzamt aus. Wer trotzdem noch eine Extra-Spendenbescheinigung bei einem Betrag bis 100 DM benötigt, möge sich bitte bei der Geschäftsstelle melden.

• Die nächste Jahrestagung der GGD findet statt vom 26. - 28. 9. 1997. Ort: Familienferienstätte Dorfweil, 61382 Schmitten. Anmeldungen sind ab sofort möglich. Das Programm kann jedoch erst im Laufe des Jahres

1997 zusammengestellt werden. Es wird sich voraussichtlich an den neuesten Forschungen

zum Thema M. Gaucher orientieren.

Einladung zur Mitgliederversammlung 1996 an alle GGD -Mitglieder

Schon jetzt möchten wir frühzeitig auf diesem Wege zur Mitgliederversammlung 1996 der GGD e.V. einladen.

Datum: Samstag, den 28.9.1996
Ort: Gustav-Heinemann Akademie
Krottorfer Str. 27
57258 Freudenberg

Uhrzeit: 14.00-ca. 18.00 Uhr

Da die meisten eine längere Anreise haben werden, ist dafür wieder ein Wochenende geplant.

Preis für das ganze Wochenende inkl. Unterbringung und Vollpension: 75 DM pro Person im Doppelzimmer.

(Einzelzimmer sind nur sehr begrenzt vorhanden, besondere Anfrage notwendig.)

Mit dem geplanten Wochenende für Freudenberg setzen wir die 1994 begonnene Reihe fort, daß jeweils jedes 2. Jahr die Mitgliederversammlung in einer anderen Stadt stattfindet. Wolfgang Labeit und seine Frau Anke, die in Siegen, ganz in der Nähe wohnen, haben die Organisation übernommen. **Anmeldungen bitte mit beiliegendem Formblatt an Wolfgang Labeit.**

An diesem Wochenende bestehen viele Möglichkeiten, wieder miteinander ins Gespräch zu

kommen. Der Freitagabend soll ein gemütliches Miteinander werden. Am Samstagvormittag wird uns ein Fachmann alles Wissenswerte über Schwerbehindertenausweise erzählen. Den ganzen Samstagnachmittag wollen wir uns Zeit für die Mitgliederversammlung nehmen, selbstverständlich unterbrochen von einer Kaffeepause. Die Tagesordnung ist noch nicht zusammengestellt, wird aber rechtzeitig an alle Mitglieder, die sich anmelden, verschickt. Fragen oder Anregungen dazu können Sie auf der Anmeldung vermerken.

Freudenberg ist ein Luftkurort im Siegerland mit 17 000 Einwohnern, die allerdings auf zahlreiche Dörfer verteilt sind. Die Tagungsstätte liegt mitten im Ort, alle Freizeiteinrichtungen können bequem zu Fuß erreicht werden. Weil das Zimmerkontingent begrenzt ist, bittet Wolfgang Labeit darum, die beiliegende Anmeldung möglichst bald zurückzuschicken, damit er rechtzeitig planen kann. Der Tagungspreis ist im voraus auf das Konto der GGD zu überweisen, erst dann kann die Anmeldung gültig werden. (Kto. Nr. 82 57 222, BLZ 472 400 47, Commerzbank Lippstadt).

Für den Vorstand: Ursula Rudat (1. Vors.)
Wolfgang Labeit (2. Vors.)

Wer hilft weiter?

So heißt ein gerade vom Schmidt-Römhild Verlag herausgegebener bundesweiter Wegweiser des Kindernetzwerkes.

Medizinische und andere Hilfen auch im Selbsthilfebereich gibt es in Deutschland inzwischen in unübersehbarer Menge. Es existieren vermutlich allein 10.000 Eltern-

Selbsthilfegruppen und mehrere tausend spezialisierte Zentren. Für betroffene Eltern ist es dabei fast unmöglich einen Überblick zu behalten. Aus diesem Defizit heraus ist Anfang 1993 das **Kindernetzwerk für kranke und behinderte Kinder und Jugendliche in der Gesellschaft** ins Leben gerufen worden.

Hauptziel des gemeinnützigen Vereins ist es, mit einer umfassenden Datenbank zielgerichtete Adressen und Informationsmaterial zusammenzutragen und auf Anfrage weiterzugeben. Aus dieser Datenbank sind über 200 Erkrankungen, Behinderungen und Problembereiche, zu denen bereits bundesweit orientierte Initiativen oder Anlaufstellen existieren, in einem bisher einmaligen Wegweiser zusammengefaßt worden. Im Hauptteil des Buches werden Arbeit und Ziele dieser Eltern-Selbsthilfegruppen oder -Verbände ausführlich vor-

gestellt. Das reicht von "Adoptiveltern" bis "Zöliakie". Auch die Gaucher Gesellschaft Deutschland wird ausführlich auf den Seiten 498 - 501 vorgestellt.

Die GGD hat ein Exemplar vorliegen, es können also auch schriftlich zielgerichtete Anfragen gestellt werden.

Das Buch (ISBN 3-7950-1906-0) ist ab 1.1.1996 im Buchhandel für 48 DM zu beziehen, pro Buch gehen davon 4 DM zur Unterstützung an das Kindernetzwerk.

Seit kurzem gibt es einen Facharzt für Orthopädie, der uns seine Hilfe angeboten hat. Im folgenden ist der Brief abgedruckt, den die GGD nach der Tagung von Herrn Dr. Buchholz erhalten hat.

...ich möchte mich heute bei Ihnen für das informative Wochenende in Schmitten bedanken, ich habe sehr viel über den M. Gaucher, über die Patienten, ihre Nöte und über die Behandlungsmöglichkeiten des M. Gaucher erfahren und bin sehr beeindruckt wieder nach Hause gekommen.

Insbesondere der Vortrag von Dr. Zimran aus Jerusalem war für mich wahrscheinlich genauso wie für Sie alle sehr beeindruckend, und ich finde es faszinierend, was mit dieser Ceredase-Therapie für die M. Gaucher-Patienten erreicht werden kann.

Die vielen Fragen zu orthopädischen Problemen dieser Patientengruppe veranlassen mich, Ihnen anzubieten, mein orthopädisches Wissen in der Praxis und meine operativen Möglichkeiten in der Klinik anzubieten, um

entsprechende therapeutische Konzepte zu erstellen und möglicherweise auch zu realisieren.

Wenn weitere Aktivitäten meinerseits gewünscht werden, bin ich dazu gern bereit, soweit es meine Möglichkeiten zulassen.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. med. M. Buchholz
Orthopädie/Chirurgie/Chirotherapie
Waitzstr. 14
22607 Hamburg
Tel. 040-891019

Wer möchte, kann selber Kontakt mit Dr. Buchholz aufnehmen.

Ursula Rudat

Förderung der GGD

Auch in dieser Ausgabe können wir wieder berichten, daß die GGD von einer Krankenkasse unterstützt wurde:

HEK (Hanseatische Ersatzkasse) 100 DM.

Ebenso gibt es auch private Spender, wie das:

Möbelhaus Knuffmann, Krefeld 200 DM,

doch auch noch andere, private Spender, die nicht namentlich genannt werden möchten.

An dieser Stelle auch wieder die Bankverbindung der GGD:

Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.
Commerzbank Lippstadt
Kontonummer 82 57 222
BLZ 472 400 47

Internationale Gaucher Nachrichten

Treffen der GGD in Dorfweil

Ria Guijt und Sonja van Weely aus den Niederlanden waren auch Teilnehmer der Tagung 1995 der GGD in Dorfweil. Sie schreiben darüber in einem ausführlichen Bericht der "Gaucherie", dem Informationsblatt der Niederländischen "Gaucher Vereniging". Gerlinde Bodden hat eine kurze Zusammenfassung daraus gemacht:

"Sie begannen mit der Programmfolge, wie das Untersuchungsprojekt von Dr. Rolfs aus Rostock und die orthopädischen Untersuchungen von Dr. Buchholz aus Hamburg durchgeführt werden sollen und gaben einen ausführlichen Bericht über den Vortrag mit Ratschlägen und Lebenshilfen des Familientherapeuten Herrn Espey aus Duisburg.



Abb.: Frau Birkhahn und Sonja van Weely bei der Tombola

Den größten Raum jedoch widmeten sie dem Vortrag von Dr. Zimran aus Israel, insbesondere seinem Bericht über die Enzymersatztherapie in Deutschland und Israel und der in Israel angewandten Low-dose Behandlung.

Anschließend sprachen sie über das gesellige Beisammensein, die Tombola, die von der GGD für 1997 geplante Reise und die Möglichkeit für holländische Betroffene, sich dieser Reise anzuschließen.

Abschließend wörtlich: "Wir fanden es sehr interessant, informativ und fröhlich."

Mit diesen positiven Eindrücken fuhren sie am Sonntagmorgen nach Holland zurück."

Die GGD freut sich über die gute Zusammenarbeit und den regen Austausch, den wir besonders mit der niederländischen "Gaucher Vereniging" haben.

In diesem Zusammenhang müssen wir noch eine traurige Nachricht bekanntgeben:

Am 4. September 1995 ist in Doetinchen, Holland JANTINA (Tineke) TIMMERMANN im Alter von 46 Jahren gestorben. Tineke hatte, genau wie noch 2 Geschwister von ihr, Morbus Gaucher. Wir haben sie auf der Tagung 1993 in Dorfweil als einen fröhlichen Menschen kennengelernt. Tineke war die Kontaktfrau für holländische Gaucher-Patienten. Sie hat ihre letzten Stunden im Kreis ihrer Familie verbracht. Für ihre Beerdigung hat sie selber die Bibelstelle aus Johannes 12, Vers 25 ausgesucht: "Wer sein Leben liebt, der wird es verlieren. Wer aber sein Leben in dieser Welt gering achtet, wird es für das ewige Leben bewahren."

Ihr Tod hat uns sehr getroffen, und wir möchten an dieser Stelle der Familie und der holländischen "Gaucher-Vereniging" unser tief empfundenes Mitgefühl aussprechen.

Interview mit Prof. Dr. Johannes M.F.G. Aerts

Im März 1994 erschien in der wissenschaftlichen Zeitschrift "Journal of Clinical Investigations" ein Artikel der niederländischen Forschungsgruppe, veröffentlicht von C. Hollak, S. van Weely, M.H.J. van Oers und J.M.F.G. Aerts, Academic Medical Centre, Amsterdam. Der Artikel hatte den Titel "Marked Elevation of Plasma Chitotriosidase Activity. A Novel Hallmark of Gaucher Disease".

Frei übersetzt heißt das:

"Markante Erhöhung der Aktivität des Enzyms Chitotriosidase im Blutplasma bei M. Gaucher."

Herr Dr. Aerts wurde um ein Interview für die GGD gebeten, um Näheres über diese Veröffentlichung und seine Forschungsgruppe zu erfahren.

Kurze Information zur Person:

Herr Dr. Aerts arbeitet seit 1983 am AMC in Amsterdam. Er beschäftigt sich als Biochemiker intensiv mit M. Gaucher. Während seiner Ausbildung hat er einige Zeit am NIH in den USA gearbeitet. Er wurde mit verschiedenen Preisen für Biochemie ausgezeichnet.

Herr Dr. Aerts, wie wurde Ihr Interesse für M. Gaucher geweckt?

Mein Interesse an M. Gaucher wurde durch Professor Tager geweckt, der schon seit 1970 die Speicherkrankheiten erforschte.

Bei den meisten Untersuchungen von M. Gaucher wird sehr viel Wert auf die Hauptsymptome wie Vergrößerung von Leber und Milz sowie die Knochenschädigung gelegt. Mich interessiert aber auch, welche anderen Veränderungen im Stoffwechsel dieser Menschen zu beobachten sind.

Gab es für Sie ein persönliches Motiv, sich mit M. Gaucher zu beschäftigen, haben Sie Betroffene in der Familie?

Nein, in meiner Familie ist kein Fall von M. Gaucher bekannt. Als ich mich schon einige Zeit mit M. Gaucher beschäftigte, erfuhr ich, daß die Mutter einer meiner Freunde an M. Gaucher leidet.

Es wurde berichtet, daß Sie bei M. Gaucher -

Patienten eine starke Erhöhung der Aktivität des Enzyms Chitotriosidase im Serum entdeckt haben. Können Sie uns etwas darüber erzählen?



Wir haben entdeckt, daß die Aktivität des Enzyms Chitotriosidase im Blutplasma von Gaucher-Patienten, die nicht mit Ceredase behandelt werden, über 600-fach höher sein kann als bei gesunden Menschen.

Woher stammt die Chitotriosidase und wie kommt es zu dieser markanten Erhöhung?

Chitotriosidase wird von den Makrophagen ausgeschüttet. Es wird auch bei gesunden Menschen in sehr viel geringeren Mengen gefunden. Die markante Erhöhung ist vermutlich darauf zurückzuführen, daß ihre Makrophagen (=Gaucherzellen) durch die Speicherung von Glucocerebrosid unter enormen Streß geraten. Dieses Streßsignal führt vermutlich zur vermehrten Ausschüttung des Enzyms. Welcher biologische Zweck (genau) dahinter steht, ist bisher noch unklar.

Welchen Nutzen hat Ihre Entdeckung für den Patienten?

Die Messung der Chitotriosidase-Aktivität kann zur Früh- und Schnelldiagnostik benutzt werden. Die saure Phosphatase, die bei M. Gaucher bis zum 10-fachen erhöht sein kann, wird seit 1956 als diagnostischer Parameter genutzt. Die Chitotriosidaseaktivität ist aber im Vergleich mit Gesunden über 600-fach erhöht. Die Messung ist einfach durchzuführen und erlaubt so eine sichere und schnelle Diagnose. Außerdem kann mit dieser Messung der Therapieerfolg kontrolliert werden. Wir haben festgestellt, daß bereits 5 Wochen nach Therapiebeginn mit Ceredase die Chitotriosidase im

Serum deutlich abnimmt. Somit ist der Therapieerfolg schon wesentlich früher festzustellen, als z.B. durch die Veränderungen in den Werten der sauren Phosphatase.

Sie haben davon gesprochen, daß Sie sich neben der Beobachtung der Hauptsymptome noch für andere Veränderungen im Stoffwechsel von Gaucherpatienten interessieren; an was denken Sie dabei?

Bei M. Gaucher Patienten ist der Energieumsatz höher als bei gesunden Menschen. Ich stelle mir die Frage, warum das so ist. Außerdem möchte ich mich gerne noch spezieller den Gaucher-Zellen zuwenden. Dabei interessiert mich besonders, was mit den Zellen passiert, wenn sie absterben. Wie jede Zelle haben auch diese Zellen nur eine begrenzte Lebenszeit.

Was interessiert Sie besonders am Therapieverlauf?

Durch die "Auswaschung" der Speicher-substanz während der Ceredasetherapie ist zu beobachten, daß das gesamte Organ (z.B. die Leber) einen gesunden Umbau durchmacht. Bei meinen weiteren Untersuchungen möchte ich auch Näheres über diesen Aspekt bei M. Gaucher erfahren.

Ich glaube, durch die Untersuchungen an M. Gaucher können wir auch viel lernen, um Menschen zu helfen, die an anderen Erkrankungen leiden, bei denen auch die Makrophagen betroffen sind.

Wie viele Mitarbeiter haben Sie in Ihrem Labor, die sich mit M. Gaucher beschäftigen?

Mit mir arbeitet meine Mitarbeiterin Frau Dr. van Weely in der Position eines Post-Doktors (Anmerkung des Interviewers: naturwissen-

schaftlicher Dr., vergleichbar mit einem Arzt im Praktikum, "post doc" ist eine gängige internationale Bezeichnung). Je nach Projekt arbeiten bis zu zwei DoktorantInnen und 2 - 5 DiplomantInnen mit mir. Außerdem habe ich 4 technische AssistentInnen.

Was gefällt Ihnen besonders an Ihrer Arbeit am AMC?

Mir gefällt besonders, daß ich als Biochemiker über Frau Dr. Hollak auch Kontakt zu den Patienten habe. Ihre Patienten kommen alle 6 Monate zu Kontrolluntersuchungen und somit kann auch ich sie kennenlernen und wiedersehen.

Wieviele Patienten werden hier von Frau Dr. Hollak betreut?

Es werden 30 - 35 Typ 1 Patienten hier betreut.

In Deutschland und in den Niederlanden gehen immer mehr Patienten dazu über, ihre Infusionen zu Hause durchzuführen. Von einigen behandelnden Ärzten wird dieses jedoch nicht befürwortet. Was halten Sie davon?

Ich halte das sogenannte "Home treatment" für eine gute Sache. Eine Infusion zu Hause nach Anleitung des behandelnden Arztes sollte keine Schwierigkeit sein, wenn der Patient dies auch möchte. Ich sehe keinen Grund, diese Behandlungsmethode abzulehnen. Ich bin allerdings kein Mediziner, sondern Biochemiker.

Wie leben Sie hier (in Amsterdam)?

Ich wohne mit meiner Frau und meinen drei kleinen Kindern außerhalb von Amsterdam.

Bericht über eine wissenschaftliche Tagung in Triest

von Priv. Doz. Dr. M. Beck, Mainz

Am 20.10.1995 fand in Triest eine Consensus-Konferenz über die neurologischen Formen des

M. Gaucher statt, zu der Dr. Bembi (Istituto per l'Infanzia, Triest) nach Triest eingeladen

hatte. An der Tagung nahmen über 40 Wissenschaftler aus Europa und Übersee teil. Die zahlreichen Vorträge behandelten unterschiedliche Aspekte wie Pathophysiologie, Enzymersatztherapie und Genetik.

Schwerpunkt der ersten Sitzungen waren die pathologischen Befunde, die im Gehirn von Gaucher-Patienten mit neurologischen Symptomen erhoben werden können: Typ 2 (akute infantile Form) und Typ 3 (chronisch-juvenile Form) weisen bedeutende Unterschiede in der Lokalisation und Ausprägung der pathologischen Veränderungen im Zentralnervensystem auf (Dr. N. Conradi, Institute of Laboratory Medicine, Göteborg): Bei der infantilen Form lassen sich herdförmig abgestorbene Nervenzellen und Speicherzellen nachweisen, während das Bindegewebe vermehrt ist. Bei der juvenilen Form sind die Befunde sehr variabel, die Speicherzellen sind nur auf Bereiche um die Gefäße beschränkt, die Nervenzell-Degeneration ist deutlich weniger ausgeprägt.

Über Enzymersatztherapie bei Patienten mit neuropathischen Formen des M. Gaucher wurde aus verschiedenen Zentren berichtet: *Bembi* (Triest) behandelt seit 4 Jahren 5 Patienten mit M. Gaucher Typ 3 mit 30 -120 Einheiten/kg pro Monat. Ein Kind, das seit dem 16. Lebensmonat Ceredase erhält, hat bisher keine neurologischen Symptome entwickelt; bei den erwachsenen Patienten ist seit Beginn der Behandlung keine Verschlechterung aufgetreten. Weiterhin erhielten 3 Kinder mit Typ 2 eine Enzymersatztherapie: nur bei dem Kind, dem Ceredase auch in die Rückenmarksflüssigkeit injiziert wurde, konnte der Krankheitsverlauf aufgehalten werden, es ist jedoch geistig (noch?) sehr behindert. *Barton* (Bethesda, USA) behandelt 5 Kinder mit chronisch-neuropathischer Form (Typ 3) mit einer Dosis bis zu 360 IE/kg pro Monat über einen Zeitraum von 4 Jahren; eine Besserung der neurologischen Symptomatik konnte nicht erreicht werden. **Der Krankheitsprozeß ist jedoch auch nicht fortgeschritten.** Über ähnliche Resultate wie *Bembi*



Abb.: Das Kongreßgebäude in Triest

und *Barton* berichten *Grabowski* (Cincinnati, USA), *Billete de Villemeur* (Paris) und *Beck* (Mainz).

A. Erikson (Göteborg, Schweden) gab aufgrund seiner Ergebnisse mit Typ 3 (Norrbottnian Typ) die Empfehlung, auch diese Patienten so früh wie möglich mit hohen Dosen (200 IE/kg pro Monat) Ceredase zu behandeln.

Zukünftige Entwicklungen wurden in dem Referat von *Grabowski* (Cincinnati) aufgezeigt: Seine Arbeitsgruppe arbeitet an der Entwicklung Gen-manipulierter Tabakpflanzen, die in der Lage sein könnten, das Gaucher-Enzym in Kilogramm-Mengen herzustellen. Mit dieser Methode können aber derzeit noch keine ausreichend großen Enzymmengen hergestellt werden, um als Medikament eingesetzt zu werden. Wann und ob diese Herstellungsverfahren kommerziell eingesetzt werden, kann derzeit noch nicht abgeschätzt werden. Die Tagung war sehr erfolgreich und informativ. Da die Teilnehmerzahl auf etwa 40 begrenzt war, war ausreichend Zeit für interessante und fruchtbare Gespräche und Diskussionen. Es wurde vereinbart, daß im nächsten Jahr wieder ein Arbeitstreffen der *European Working Group on Gaucher Disease* stattfinden wird, und zwar in Amsterdam.

Leserbriefe

... wie lange man zum Lesen des "go-schee briefes" braucht?

Was mich betrifft - und das erste Durchlesen - so etwa 2 Stunden. Jetzt kommt das "aber"! Mit Durchlesen ist es nicht getan. Man denkt darüber nach und greift immer wieder zum Heft, weil wieder eine neue Erkenntnis sich

aufgetan hat - vor allem dann, wenn es Neues gibt, was die eigene Situation betrifft. Um dies zu konkretisieren: der Artikel über die Knochenbeteiligung auf S. 9 des Heftes Nr. 5 war für mich sehr aufschlußreich.

I. Wihan-Walz

"Ich bin seit 4 Jahren arbeitsunfähig, seit 2 Jahren und 7 Monaten arbeitslos, doch keiner glaubte mir, auch mein Arzt nicht. Wäre ich doch eher über diese Krankheit informiert gewesen! Nachdem die Diagnose M. Gaucher gestellt und bewiesen ist, glaubt's jeder, doch ich bekomme nichts, kein Arbeitslosengeld und keine Rente. Jeder mit einer anderen schweren Krankheit hätte schon vor 4 Jahren Rente bekommen oder wäre krankgeschrieben wor-

den, den hätte das soziale Netz aufgefangen - nur bei dieser Krankheit steht man da wie ein Idiot. Bei jeder anderen Krankheit, die solche Symptome macht und die jeder kennt (Arzt/LVA) heißt es, sie sind krank, nur bei unserer ist man in jeder Hinsicht verloren. Hätte ich nur etwas, was jeder sieht, dann wäre ich vor 4 Jahren Rentner oder wenigstens krankgeschrieben worden. Aber so?"

Thomas King

Beim ersten Durchsehen des "go-schee briefes" Nr. 6 bin ich auf "Gerlindes" Seite (S. 27) gelandet. Mir hat das Gedicht sehr gut gefallen,

ich hatte richtige Freude, es zu lesen. Nur Mut, Gerlinde, das war Spitze!!!

Ulrike

...nach meinem ersten persönlichen Kontakt mit der Gaucher Gesellschaft und Ihren Mitgliedern darf ich Ihnen sagen, daß der "Treff" für mich in jeder Hinsicht interessant und auch ergiebig war.

Vorstellbar wurde für mich auch Ihre große Arbeitsleistung, die erst das Gelingen der Tagung ermöglichte. Mein Mann und ich möchten Ihnen, auch Ihrem Mann und Ihrem Sohn herzlich "Danke" sagen.

Sofort nach meiner Rückkehr aus Dorfweil wurde bei mir eine Extraktion des Weisheitszahn durchgeföhrt. Mit jetzt 90.000 Thrombozyten nach erst 7 Infusionen mit Ceredase verlief alles bestens. Dies war für mich persönlich der erste sicht- und spürbare Erfolg der Ceredase-Behandlung.

I. Wihan-Walz

Ich möchte mich herzlich bei allen GGD-Mitgliedern bedanken, die mir Ihr Vertrauen ausgesprochen haben. Gerne werde ich die

ehrenvolle Aufgabe erfüllen, als GGD-Vertreterin in der europäischen Gaucher Vereinigung tätig zu sein.

Ihre Ulrike

Beobachtungen - Empfindungen - Stimmungen auf der GGD-Tagung in Dorfweil/Schmitten

Am 22. September 1995 war's endlich soweit -
schon lange hatte ich mich darauf gefreut.

Vor 2 Jahren waren große Anspannung, Skepsis mein Begleiter,
dieses Mal war's mir nur heiter;
Vorfreude, Bekannte wiederzusehen und auf neue Leute zuzugehen.

Freitag 22.3.95

Nach dem Abendessen und Begrüßung folgte ein Vortrag
über ein Forschungsprojekt der Uni Rostock,
zwar hochinteressant - doch hatten darauf nicht alle "Bock" -
wollten sich lieber unterhalten, Gesprächen lauschen
und/oder Erfahrungen austauschen.

Samstag 23.9.95

Der Vortrag über Max patients/gaudens - hilfreich und gut -
mit der anschließenden Diskussion hatten nur einige etwas "am Hut".

Nach dem Mittagessen, - Spaziergang oder ruh'n
hatten wir es dann mit Dr. Zimran zu tun.
Seine Ausführungen - übersetzt von Prof. Niederau -
machten uns über die Behandlung in Israel schlau.
Seine mitgereiste Patientin war so frei,
zeigte Interessierten ihren "Port" ganz ohne Scheu.

Die Tombola - jeder konnte da mächtig abstauben,
so viele Sachen, es war kaum zu glauben.
Der Abend klang aus, es war wirklich nett,
nun aber rief das Bett.

Sonntag, 24.9.95

Mitgliederversammlung am Sonntagmorgen -
Der Vorstand hatte für vielerlei Berichte und Ausführungen zu sorgen.
Es lief alles recht gut
und jeder konnte hören, was er für uns tut.

Das Mittagessen beendete die Tagungszeit -
in zwei Jahren ist es dann wieder soweit.

Übrigens,
alles lange geplant, organisiert und bis ins Kleinste vorbereitet -
wer das wohl war?
Des Rätsels Lösung ist wohl allen klar!



Gerlinde Bodden, Wesel

Presseschau

In den letzten Monaten sind wieder zahlreiche Artikel zum Thema "Morbus Gaucher" und über die GGD erschienen. Im folgenden ist eine Auswahl besonders interessanter Zeitungsartikel zusammengestellt.

20 Sept. 1995

Hamburger Abendblatt - Nr. 220 - Seite 31

Ein Mittel gegen Morbus Gaucher

Eine extrem seltene Krankheit macht von sich reden: Morbus Gaucher, benannt nach seinem französischen Entdecker, dem Arzt Ernest Gaucher. Es ist eine erblich bedingte Enzym-Speicher-Krankheit, bei der es vor allem zur Vergrößerung von Milz und Leber (bis zu 15 Kilo), starker Blutungsneigung und Knochenbrüchigkeit kommt.

In Deutschland sind etwa 100 Menschen bekannt, die an der unheilbaren Krankheit leiden. Die Dunkelziffer wird auf 1500 geschätzt, weil sowohl Ärzte als auch Patienten wenig über diese Erkrankung wissen. Daher kommt es oft zu Fehldiagnosen, und die Patienten erhalten statt der richtigen Behandlung hochdosierte Cortison, das ihr Leiden

kaum erträglicher macht. Seit einiger Zeit gibt es ein amerikanisches Enzym-Ersatz-Präparat, das Morbus Gaucher zwar nicht heilt, aber das Leben der Kranken fast wieder normal werden läßt. Wer mehr über diese Erkrankung wissen möchte, kann sich an die Gaucher-Gesellschaft Deutschland e. V. wenden, Telefon 02941/188 70.

ÄRZTE ZEITUNG

14. September 1995

Auflage: 50.000

Angeborener Enzymdefekt

Symptomatik bei Morbus Gaucher wird oft verkannt

Neu-Isenburg (eb). Oft vergehen Monate oder Jahre, bis ein Morbus Gaucher diagnostiziert wird. Nach Ansicht von Professor Dr. Claus Niederau aus Düsseldorf läßt sich der angeborene Enzymdefekt, bei dem die Funktion der beta-Glucocerebrosidase gestört ist, jedoch meist schon aufgrund der typischen Symptomatik erkennen: Spleno- und Hepatomegalie, Knochenschmerzen in Oberschenkel, Oberarm und Wirbelsäule sowie Blutungsneigung. Verwechslungen mit anderen Erkrankungen wie Anämie, Leukämie oder Rheuma sind Niederau daher unverständlich. Durch eine medikamentöse Behandlung mit Alglucerase (Ceredase[®]), einem Protein aus humanen Plazenten, können die Symptome der Erkrankten gebessert und die Krankheitsprogredienz gestoppt werden. Siehe Seite 12

Erbkrankheiten / Spleno- und Hepatomegalie entwickeln sich oft schon in der Kindheit

Der Morbus Gaucher wird noch häufig mit Anämie oder Leukämie verwechselt

Von Nicola Siegmund-Schultze

„Ich lag im Bett, war völlig geschwächt, konnte gerade mal den Kopf drehen und die Arme etwas bewegen. Meine Milz wuchs, meine Leber wuchs, ich brach mir die Knochen – wo sollte das hin führen?“ Gabriele Gill kämpft mit den Tränen, als sie von den schlimmsten Stadien ihrer Krankheit erzählt. Als eine Splenektomie gemacht wird, weil die Milz sich immer mehr vergrößert, wiegt das Organ sieben Pfund!

Die 41-jährige aus Pinneberg ist eine von etwa 2000 Patienten in der Bundesrepublik, die an Morbus Gaucher leiden, einem erblichen Enzymdefekt, der sich unterschiedlich stark ausprägen kann. Seit ihrer Kindheit ist Gabriele Gill schwer betroffen, Jahre hat es gedauert, bis die Ärzte die seltene Cerebrosidose bei ihr erkannt haben und noch einmal Jahre, bis eine Substitutionstherapie entwickelt war, die die Symptomatik bessert und das Fortschreiten der Erkrankung stoppt.

Der Enzymdefekt wird autosomal rezessiv vererbt

Heute kann Gabriele Gill, die in einer Selbsthilfegruppe aktiv ist, ein fast normales Leben führen. Sie ist so engagiert, weil sie am eigenen Leib erfahren hat, wie groß die Verzweiflung werden kann, wenn eine schwere Krankheit, die heute behandelbar ist, feldagnostiziert wird. Auf die richtige Fährte führte schließlich, daß beim Bruder Morbus Gaucher festgestellt wurde. Da der Enzymdefekt autosomal rezessiv vererbt wird, haben Kranke auf beiden homologen Chromosomen Mutationen, die die Aktivität des glykolipidabbauenden Proteins mindern. Die Wahrscheinlichkeit, daß Geschwister betroffen sind, ist hoch.

Ende vergangenen Jahrhunderts beschrieben der in Paris lebende Hautarzt Philippe Charles E. Gaucher erstmals einen Patienten mit der Erkrankung. Aber es sollte noch bis 1965 dauern, bis Wissenschaftler die Ursache entschlüsseln konnten: Der amerikanische Professor Dr. Roscoe Brady von den National Institutes of Health (NIH) in Bethesda in Maryland entdeckte mit seiner Arbeitsgruppe, daß die Funktion der beta-Glukocerebrosidase aufgrund einer Chromosomenmutation gestört war. Das Protein zerlegt kohlenhydratreiche Sphingolipide. Strukturkomponenten von Zellmembranen, in Glukose und Ceramid. Gesehndert dies nicht oder nur stark vermindert, reduzieren sich die Glykolipide in Makrophagen an, vor allem in denen, die die Milz bestehen. Die Leber und das Knochenmark. Dort bilden sich die fetthaltigen Gaucher-Zellen, die in biopsischem Material unter dem Mikroskop sichtbar werden.



Prof. Dr. Claus Niederau: Invasive Methoden wie Knochenmarkpunktion sind meist gar nicht notwendig, um M. Gaucher zu diagnostizieren.

„Aber invasive Methoden wie Knochenmarkpunktionen sind meist gar nicht notwendig, um die Erkrankung zu diagnostizieren“, sagte Professor Dr. Claus Niederau von der Universitätsklinik Düsseldorf auf einem Gaucher-Symposium in Hamburg. Die Erkrankung sei zwar mit einer Häufigkeit von eins zu 40 000 in der westlichen Bevölkerung sehr selten. Die typische Kombination von Symptomen und Befunden weist jedoch recht gut auf M. Gaucher hin. „man muß nur daran denken“, so der Wissenschaftler.

Spleno- und Hepatomegalie sind charakteristisch

Charakteristisch sind Spleno- und Hepatomegalie, die sich oft schon in der Kindheit entwickeln. Knochen schmerzen, die häufig an Oberarmen, Oberarm und an der Wirbelsäule auftreten und Folge der Beschädigungen am Skelett sind. Dadurch brechen die Röhrenknochen leicht. Zudem neigen die Patienten zu Blutungen, weil die Thrombozytenzahl erniedrigt ist, und auch die Erythrozyten sind dezimiert.

Viele Kollegen dächten nach den Laboruntersuchungen zunächst an eine anämische oder leukämische Blutkrankung, sagte Niederau auf der von dem Unternehmen Genzyme Therapeutics unterstützten Veranstaltung. Die Skelettbeteiligung könne auch eine rheumatische Grunderkrankung nahelegen. Bei Jugendlichen mit Hämophilie werde schon mal ein Morbus Perthes feldagnostiziert. Wenn aber aufgrund der Symptomkombination der Verdacht auf Morbus Gaucher aufkomme, lasse sich dieser durch Labormessungen leicht erhärten: Die saure Phosphatase sei erhöht, ebenso das Angiotensin-Converting-Enzym und das Serumferritin. Histologische Untersuchungen des

Knochens oder der inneren Organe erbrügten sich dann. Der Gendefekt auf Chromosom 1 lasse sich zudem heute genau identifizieren. In der Bundesrepublik sind heute 100 von den geschätzten 2000 Patienten mit Morbus Gaucher bekannt. Achtzig von ihnen werden therapiert, eine Behandlung, die lebenslang erfolgt. In ihrer Dosisierung jedoch immer wieder der Schwere des Krankheitsbildes angepaßt werden muß. Ist die Symptomatik ausgeprägt, so werden 60 Einheiten Alglucerase (Ceredase®) pro Kilogramm Körpergewicht in einem Abstand von zwei Wochen intravenös verabreicht. Bilden sich die Symptome zurück, kann die Dosis reduziert



Prof. Dr. Norman Barton: Alglucerase wird von Erwachsenen und Kindern gut vertragen, nur sehr selten bilden sich Antikörper dagegen.

werden, oft auf ein Drittel der Ausgangskonzentration. Da eine Einheit Alglucerase etwa vier US-Dollar (etwa 8,50 DM) kostet, ist die Behandlung sehr teuer. Sie wird aber in der Bundesrepublik Deutschland von den Krankenkassen in der Regel übernommen. Das Protein stammt aus humanen Plazenten und wird chemisch so verändert, daß es gut in die Zielzellen, die Makrophagen, eindringen kann. Das Medikament wird von Erwachsenen wie Kindern gut vertragen, nur sehr selten bilden sich Antikörper dagegen, wie Professor Dr. Norman Barton vom NIH, einer der „Väter der Therapie“ berichtete.

Ein Behandlungserfolg läßt sich bereits früh messen

Auch Überempfindlichkeitsreaktionen, so Barton, würden bei einem geringen Teil der Behandelten (bei etwa zwei Prozent) beobachtet. Drei bis vier Monate nach Therapiebeginn ist ein Behandlungserfolg bereits meßbar: Der Hämoglobinwert und die Zahl der Thrombozyten normalisieren sich, die Organvergrößerungen bilden sich zurück. Die Remission der Skelettveränderungen folgt langsamer, oft erst nach zwei bis drei Jahren, so Barton. Die Wirkung des Medikaments beruht nach seinen Angaben darauf, daß die Alglucerase in den Lysosomen der Fretzelzellen die Funktion des defekten Enzyms übernehme und die Anreicherung der Gaucher-Zellen, die in den betroffenen Organen das gesunde Gewebe schließlich verdrängen, verhindert werde.

Arztzeitung Nr. 173, 14. 9. 95

Seit 1995 steht auch in Deutschland das Präparat Ceredase® zur Verfügung, das eine wirksame Behandlung der Speicherkrankheit Morbus Gaucher durch Enzymsubstitution ermöglicht. Allerdings wird dieses autosomal-rezessive Erbleiden viel zu selten diagnostiziert und behandelt. Bei einer Häufigkeit von 1 : 40 000 in der Bevölkerung ist derzeit mit 500 Fällen in Deutschland nur ein Bruchteil der Gaucher-Kranken bekannt, wie Prof. Claus Niederau (Düsseldorf) auf einer Pressekonferenz der Firma Genzyme Therapeutics in Hamburg informierte.

Der Typ I des Morbus Gaucher überwiegt mit 90 Prozent gegenüber den Typen II und III. Betroffen sind Kinder, Jugendliche und Erwachsene aller Altersgruppen mit unterschiedlichem Krankheitsbeginn und -verlauf. Eine prognostisch bedeutsame Korrelation besteht zwischen definierten Mutationen und dem Schweregrad der Erkrankung. Die seltenen Gaucher-Typen II und III gehen mit schweren neurologischen Störungen einher und führen häufig schon im Säuglings- oder frühen Kindesalter zum Tod.

Aufgrund von Punktmutationen im Bereich des β -Glucocerebrosidase-Gens auf Chromosom 1 kommt es zu einer massiven Speicherung von Glucocerebrosid in Makrophagen. Glucocerebroside sind Membranbestandteile von Erythrozyten und Leukozyten, die nach Phagozytose durch die Makrophagen des retikuloendothelialen Systems abgebaut werden. Das Enzym Glucocerebrosidase vermittelt die Spaltung von Glucocerebrosiden zu Glucose und Ceramid. Ceramid wird durch das Enzym Ceramidase weiter zu Sphingosin und einer langkettigen Fettsäure abgebaut.

Die Konstellation von Hepatosplenomegalie, Anämie, Thrombozytopenie und Knochenläsionen führt zu einer Symptomatik, die deutli-

Enzym-Ersatz bei Morbus Gaucher

Organveränderungen bilden sich zurück

che Hinweise auf einen Morbus Gaucher gibt. Wenn Patienten über Druckbeschwerden im Oberbauch, Blutungsneigung, Müdigkeit und Skelettbeschwerden – vor allem im Femurbereich – klagen und eine auffällige Infektanfälligkeit haben, sollte an Morbus Gaucher gedacht werden.

Die klinische Routineuntersuchung deckt bereits die Vergrößerung von Leber und Milz und die Thrombozytopenie und Anämie auf. In der Erhöhung von lysosomalen Enzymen wie saurer Phosphatase und Angiotensin-Converting-Enzyme sowie von Ferritin sieht Niederau einen deutlichen Hinweis auf Morbus Gaucher.

Die Knochenveränderungen finden sich am häufigsten am Oberschenkel, Oberarm und der Wirbelsäule. Sie sind in den Anfangsstadien der Erkrankung mit der Standard-Röntgendiagnostik nicht immer erfassbar. Sie stellen sich jedoch im CT und Kernspintomogramm dar.

Die typischen Gaucher-Speicherzellen finden sich in Punktaten aus Knochenmark, Leber und Milz. Sie sind morphologisch und klinisch abzugrenzen von Pseudo-Gaucherzellen, die bei chronischer myeloischer Leukämie und malignen Lymphomen im Knochenmark auftreten.

Beweisend für den Morbus Gaucher ist die deutliche Aktivitätsminderung der Glucocerebrosidase in den Leukozyten. Die histologische Untersuchung von Knochen, Leber und Milz ist nach Niederau für die Diagnose nicht mehr erforderlich. Dies ist auch im Hinblick auf die Blutungs- und Infektneigung der Patienten zu bedenken. Die Behandlung des Morbus

Gaucher war bis vor kurzem auf symptomatische Maßnahmen beschränkt. Die Splenektomie hatte häufig nur vorübergehende Wirkung mit Besserung der Thrombozytopenie und Anämie sowie Organomegalie-bedingter Beschwerden.

Die für eine Substitution erforderliche hohe Anreicherung in den Makrophagen-Lysosomen gelang erst nach Modifikation des hochgradig glykosylierten natürlichen Enzyms, das aus Plazenta gewonnen wird, so Prof. Norman W. Barton (National Institute of Health, Bethesda).

Gentherapie in Erprobung

Eine Rückbildung der Krankheitssymptome und Organveränderungen konnte durch Barton und Mitarbeiter mit Ceredase® in einer Dosierung von initial 60 E/kg KG zweimal monatlich und Dosisreduktion nach Stabilisierung gesichert werden. Bei Patienten, die Kalziummangel und verminderte Vitamin-D-Spiegel aufweisen, ist eine entsprechende Substitution erforderlich. Eisen muß nach Barton nur bei nachgewiesenem Eisenmangel substituiert werden.

Dr. Michael Beck (Mainz) setzte Ceredase® vorwiegend bei Kindern und Jugendlichen ein. Die Infusion des Enzympräparates in einer Dosierung von 50 bis 60 E/kg KG über Perfusor-Spritze über einen Zeitraum von einhalb bis zwei Stunden im Abstand von 14 Tagen wurde von Patienten aller Altersgruppen gut vertragen. Bereits nach wenigen Infusionen war eine Besserung des subjektiven Befindens zu be-

obachten. Bei den Kindern wurde innerhalb eines halben Jahres eine Normalisierung der Blutwerte erreicht. Beck stellte unter der Therapie ein deutliches Aufholwachstum fest. Um den Schweregrad der Erkrankung zu ermitteln und Ausgangswerte für therapeutische Kontrollen zu haben, wird die Volumenbestimmung von Leber und Milz mittels Sonographie empfohlen.

Die Beseitigung des genetischen Defektes bei Morbus Gaucher durch Gentherapie ist theoretisch möglich. Sie steht in der praktischen Durchführung jedoch noch an den Anfängen. Barton berichtete über einen ersten Therapieversuch, der von seiner Arbeitsgruppe vor wenigen Wochen durchgeführt wurde.

Nach Stimulation mit dem hämatopoetischen Wachstumsfaktor G-CSF wurden Blutstammzellen in die Peripherie mobilisiert und durch Leukapherese gewonnen. Die Übertragung des normalen Gensegmentes in die Stammzellen erfolgte in vitro über einen retroviralen Vektor. Anschließend wurden die transfizierten Zellen dem Patienten zurückgegeben. Der Erfolg dieser Maßnahmen läßt sich erst in mehreren Jahren beurteilen.

Dr. E. Gabler-Sandberger

„Endlich kann ich richtig toben!“

„Auf die Plätze – fertig – los!“ schallt es durch die Sporthalle. Wie die Feuerwehr startet Sabrina Schönthal, um beim Staffelspiel vornweg zu sein. Kaum zu glauben, daß die Achtjährige ohne die Hilfe von Medizinern und AOK ihren Klassenkameraden zuschauen müßte...



Sabrina flitzt durch die Sporthalle der Leverkusener Masurenschule. Sie zieht sich an der Bank hoch, riskiert einen Seitenblick auf die „Konkurrenz“. Ein beherzter Sprung, ein Sprint zurück – und der nächste Jung-Sportler der

Klasse 3 b läuft los. Sabrina strahlt. Weder sie noch irgend jemand in der Halle denkt jetzt daran, daß der Wirbelwind von 1,28 m eine seltene Stoffwechselerkrankung mit sich herumträgt. „Ja, ich hab' Morbus Gaucher“, erzählt Sabrina ganz selbstverständlich, als sie wieder bei Puste ist. „Aber jetzt, mit meiner Medizin, kann ich endlich richtig toben, bin nicht

dauernd müde. Und vor allem habe ich keinen dicken Bauch mehr.“

Mit diesen Symptomen schlugen sich Sabrina und ihre Familie seit ihrer Geburt herum. Drei Monate war sie alt, da stellten die Ärzte eine vergrößerte Milz und Leber fest. Zwei Untersuchungswochen in der Kölner Uniklinik folgten. „Die schlimmsten meines Lebens“, wie Sabrinas Mutter Cornelia Schönthal gesteht. Bei Professor Dr. Frank Berthold war Sabrina jedoch genau an der richtigen Adresse. „Oft vermutet man bei Gaucher-Patienten aufgrund der vielfältigen Symptome andere Erkrankungen, manchmal wird die äußerst seltene Erbkrankheit erst nach Jahren diagnostiziert“, erläutert der Kölner Onkologe.

Professor Berthold brachte den Schönthals eine gute und eine schlechte Nachricht: kein (befürchteter) Krebs, aber unheilbar. Der stark vorgewölbte Bauch, fehlende Ausdauer („Sie fuhr mit vier Jahren noch im Buggy“, so die Mutter), blaue Flecken bei kleinsten Karambolagen – Sabrina und ihre Eltern lernten, mit der Krankheit zu leben. Als sich die Blutwerte ihrer Jüngsten ver-

schlechterten und eine Diät erforderten, ging Cornelia Schönthal zu ihrer AOK. Von der Ernährungsberaterin im Langenfelder Gesundheitszentrum erhielt ich prima-Tips für einen Diätplan.“

Auch sonst ist die 34jährige, die als Küchenhilfe in einer Leverkusener Schule arbeitet, mit ihrer Gesundheitskasse sehr zufrieden. „1991

Keine Hürde ist zu hoch. Dank ihrer Medizin hat Sabrina die Krankheit jetzt richtig im Griff.



Fotos: Rainer Steußloff/Joker



Neuentdeckter Spaß an der Bewegung: Beim Radfahren ist Sabrina ganz in ihrem Element. „Ist der Helm jetzt fest, können wir losfahren?“ drängelt sie Mutter Cornelia.



bekam Sabrina eine Kur im Schwarzwald. Das tat ihr sehr gut. Und kaum waren wir wieder zu Hause, rief Professor Berthold an. Ein neues Medikament wäre da, wir könnten sofort mit der Behandlung beginnen.“ Ceredase heißt das Mittel, das Hoffnungen auf ein ganz normales Leben für Sabrina weckte. Die immensen Kosten für das nagelneue, aus Amerika importierte Enzymerersatzpräparat übernahm die AOK. „Die prompte Übernahme war keineswegs selbstverständlich“, weiß Cornelia Schönthal aus ihrer ehrenamtlichen Arbeit in der Deutschen Gaucher-Gesell-

schaft. „In unserer Selbsthilfeorganisation hatten wir einige Fälle, wo Gaucher-Patienten um das neue Medikament regelrecht kämpfen mußten.“

„Für uns war ganz klar, daß wir diese Chance für Sabrinas Gesundheit unterstützen wollen“, meint AOK-Regionaldirektor Klaus W. Weber. „Sicher, das Medikament war ganz neu, aber die Fachleute konnten seine Wirksamkeit ja wissenschaftlich untermauern. Da kann man im Einzelfall schon einmal dem langwierigen offiziellen Genehmigungsverfahren in Deutschland vorgreifen.“

Sabrina weiß das zu schätzen, auf ihre Art. Sie ist mobiler denn je, beim Sport in der Schule oder beim Toben mit den beiden älteren Geschwistern. „Mama, fahren wir mit dem Fahrrad? Wer als erster ankommt, hat gewonnen!“ drängelt das aufgeweckte Mädchen am liebsten. „Aufgeweckt? Allerdings! Ein richtiger Quälgeist ist sie manchmal“, lacht Cornelia Schönthal – und freut sich mächtig darüber, daß es so ist.

Torsten Ceynowa

STICHWORT MORBUS GAUCHER

... (sprich: Goschee) ist eine Stoffwechselkrankheit, die auf dem Mangel an einem bestimmten Enzym beruht. Glukozerebrosid, ein Bestandteil der Blutzellen, wird dadurch nicht vollständig abgebaut. Gaucher-Zellen sammeln sich vor allem in Milz und Leber an und führen zu starken Vergrößerungen dieser Organe.

**An der seltenen Erbkrankheit sind in Deutschland rund 100 Patienten erkrankt. Sie haben sich in der Deutschen Gaucher-Gesellschaft zusammengeschlossen. Infomaterial gibt es dort gegen einen mit drei Mark frankierten Rückumschlag bei:
Ursula Rudat
An der Ausschacht 9, 59556 Lippstadt.**

Morbus Gaucher, was ist das ?

Was sich anhört wie eine neue Zigarettenmarke oder ein französisches Dessert ist in Wirklichkeit eine schwere Krankheit. Mit dieser Frage drückt sich leider auch das ganze Dilemma aus, in dem die deutschen Gaucher Patienten immer noch stecken. Das Wissen um diese überhaupt nicht so seltene Krankheit ist in Deutschland im wesentlichen auf einige Spezialisten an den Universitätskliniken beschränkt; die Patienten mit Morbus Gaucher sind meistens isoliert und ratlos, bis vor kurzem gab es keine Behandlungsmöglichkeit und häufig lautete die erste Diagnose auf Leukämie, Arthritis, Rheuma oder "unklare Anämie". Nicht selten werden die Patienten als Simulanten angesehen. Als Selbsthilfegruppe "Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V." möchten wir erreichen, daß die Frage "Morbus Gaucher: was ist das?" in Zukunft immer seltener gestellt wird.

Es handelt es sich dabei um eine vererbte Stoffwechselerkrankung, die der franz. Arzt Philipp C. E. Gaucher schon Ende des 19. Jahrhunderts erstmals beschrieb.

M. Gaucher wird autosomal rezessiv vererbt und kann sowohl im Kindesalter wie auch erst im Erwachsenenalter diagnostiziert werden. Ursache der Erkrankung ist ein Enzymdefekt der Glukozerebrosidase, die für den Abbau von bestimmten körpereigenen Stoffen zuständig ist. Man unterscheidet drei Typen. Beim M. Gaucher Typ I sind die häufigsten Symptome eine starke Vergrößerung von Milz und Leber, Veränderungen im Knochenmark und Knochenstruktur, Blutarmut und Gerinnungsstörungen. Vereinzelt kommt es auch zur Beteiligung der Lungen und Nieren. Die Häufigkeit des Typ I liegt in der BRD bei ca. 1:40.000. Bei M. Gaucher Typ II und III (Häufigkeit: 1:100.000) ist außerdem das Nervensystem betroffen und die Lebenserwartung stark eingeschränkt.

Symptome

Die Symptomatik ist vielfältig und kann sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Folgende Symptome sind am häufigsten:

- massive Organvergrößerungen von Milz und Leber
- Nasenbluten
- häufige blaue Flecken
- Blutarmut
- Erschöpfungszustände und Kreislaufstörungen
- Kopfschmerzen und Migräneanfälligkeit
- schmerzhafte Infarkte der Milz und Leber
- Knochennekrosen
- Knochenbrüche ohne gravierende Ursache
- Wirbelzusammenbrüche bis zur Querschnittlähmung

Therapiemöglichkeit

Früher: Knochenmarktransplantation (sehr risikoreich) oder nur Symptombehandlung.

Heute: seit 1994 ist die erfolgreiche Enzymersatzbehandlung mit Ceredase® in der BRD zugelassen. Vergleichbar zur Insulintherapie bei Diabetikern benötigen die Gaucher Patienten die Infusionen lebenslang in regelmäßigen Abständen, meistens alle 2 Wochen. Die Behandlung kann auch vom Hausarzt durchgeführt werden. Alle Betroffenen, die bereits mit Ceredase behandelt werden, berichten über eine deutliche Verbesserung ihrer Lebensqualität und den Rückgang ihrer Krankheitssymptome.

Aufgaben und Ziele der GGD:

- Information über M. Gaucher und dessen Behandlungsmöglichkeit,
- verbesserte medizinisch-soziale Versorgung von Morbus-Gaucher Patienten und ihrer Angehörigen,
- Schaffung von Kontakten zum Erfahrungsaustausch in Form von jährlichen Treffen.
- Herausgabe eines Informationsblattes ("go-schee brief"),
- Unterstützung der Morbus Gaucher Forschung
- Zusammenarbeit mit anderen europäischen Gaucher Gesellschaften.

Rückblick auf 1994

- Teilnahme an der Medica in Düsseldorf
- Herausgabe des go-schee briefes (2 Ausgaben in 1994)
- Mitwirkung an einem Filmbeitrag des NDR über M. Gaucher
- Beantwortung von ca. 800 Anfragen zur Diagnostik und Behandlung des Morbus Gaucher aus der gesamten BRD.
- Einrichtung einer hauptamtlichen Geschäftsstelle in Lippstadt.
- Vermittlung von Ärzten, die über Erfahrung in der Diagnostik und Behandlung des M. Gaucher verfügen.
- Hilfe bei der Beantragung des Enzymersatzpräparates Ceredase

Aktivitäten für 1995

- Aufklärung von Ärzten und med. Personal über die Symptomatik und Genetik des M. Gaucher
- Teilnahme an der Medica in Düsseldorf als Selbsthilfegruppe
- Teilnahme an der Gesundheitswoche in Bad Homburg
- Aufnahme neuer Kontakte zur israelischen Gaucher Gesellschaft
- Wochenend-Jahrestagung (Dorfweil)
- Beginn der regionalen Treffen
- Herausgabe des "go-schee briefes" mit drei Ausgaben jährlich.
- Aufbau eines engeren Netzes von Betroffenen und behandelnden Ärzten.
- Angebot von Fachliteratur
- Bemühung um Vereinfachung des immer noch notwendigen Einzelbeantragungsverfahrens für das Enzymersatzpräparat.

Informationen

(bitte schriftlich anfordern 3 DM Rückporto in Briefmarken)
G a u c h e r Gesellschaft
 Deutschland e.V.
 Selbsthilfeorganisation
 An der Ausschacht 9
 59556 Lippstadt,
 Tel/Fax 02941-18870

Informationen zur GGD

Die Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V. ist aus dem Zusammenschluß von Morbus Gaucher-Betroffenen und behandelnden Ärzten entstanden. Sie ist als Selbsthilfegruppe 1992 gegründet worden und innerhalb von 2 Jahren zur Selbsthilfeorganisation gewachsen, die inzwischen bundesweit tätig ist. Das Wissen über die Erkrankung "Morbus Gaucher" ist nach dem Kenntnisstand der GGD in Deutschland nicht genügend verbreitet, um eine ausreichende Betreuung und Behandlung Morbus Gaucher-Betroffener sicherzustellen. Die GGD hat es sich darum zur Aufgabe gemacht, die medizinisch-soziale Versorgung von M. Gaucher-Patienten zu fördern, indem sie:

- *Ärzte und Patienten, sowie deren Familien über die Krankheit informiert*
- *Kontakte zu Ärzten und Patienten untereinander schafft oder vermittelt über Behandlungsmöglichkeiten, einschließlich Enzyersatztherapie informiert*
- *innerhalb ihrer Möglichkeiten die medizinische Forschung des M. Gaucher unterstützt.*

Der Verein arbeitet mit anderen Gaucher Gesellschaften weltweit zusammen. Möglichst einmal jährlich findet ein nationales Treffen der GGD statt. Besonders wichtig ist die individuelle Beratung Morbus Gaucher-Betroffener.

Die Krankheit Morbus Gaucher (sprich: go-schee) ist eine erbliche Störung des Fettstoffwechsels. Dabei liegt eine Funktionsstörung des Enzyms Glucocerebrosidase vor. Infolgedessen werden Glucocerebroside nicht abgebaut und somit gespeichert. Glucocerebroside sind spezielle, nicht ernährungsabhängige Fettstoffe.

Symptome: Vergrößerte Milz und Leber, Knocheninfarkte, Anämie, blaue Flecken und Gerinnungsstörungen. Die Symptome können von sehr leicht bis sehr schwer sein, die Krankheit kann sowohl in der frühen Kindheit als auch im Alter auftreten.

Die häufigste Form ist der Typ I (Vorkommen etwa 1:40.000). Die sehr viel selteneren Morbus Gaucher-Typen II und III beinhalten zusätzlich neurologische Symptome.

Die GGD wurde am 19.5.1992 gegründet und ist als gemeinnütziger Verein beim Amtsgericht Lippstadt eingetragen (Finanzamt Lippstadt, Steuer-Nr. 330 061 3386). Die GGD ist Mitglied in der Bundesarbeitsgemeinschaft "Hilfe für Behinderte" (BAGH).

Der Jahresbeitrag beträgt 35,- DM jeweils für das erste Familienmitglied, alle weiteren Familienmitglieder eines Haushalts sind als Mitglieder der GGD beitragsfrei.

Spenden sind jederzeit willkommen. Der Vereinsbeitrag sowie Spenden sind bis 100 DM mit dem Überweisungsbeleg steuerlich absetzbar. Eine Spendenquittung wird bei Beträgen über 100 DM selbstverständlich auf Wunsch ausgestellt.

Konto-Nr.: 82 57 222, Commerzbank Lippstadt, BLZ: 416 400 47

Wenn Sie weitere Informationen wünschen oder Mitglied der GGD werden möchten, so schreiben Sie bitte an die Adresse der GGD, die Sie auf der Rückseite des "go-schee briefes" finden.

Kontaktadressen

Kontaktadressen der GGD

- Georg, Dickert, Guntramstr. 54, 79106 Freiburg i.Br., Tel. und Fax: 0761-27 45 74
- Martina Geskes, Hülser Str. 72, 47906 Kempen, Tel.: 02152-516693
- Gabriele Gill, August-Röhmeier Weg 1, 25421 Pinneberg, Tel.:04101-67661
- Marion Käß, Mettenstr. 38, 45276 Essen, Tel.:0201-517738 oder 510948
- Raimund Kemper, Im Grund 48, 41372 Niederkrüchten, Tel.: 02163-89428
- Roman u. Halina Kramorz, In der Marlache 35, 61130 Nidderau, Tel.: 06187-24069 (abends bis 23.00 Uhr)
- Wolfgang Labeit und Anke Hermann-Labeit, Schützenstr. 19, 57072 Siegen, Tel.: 0271-24464
- Claudia Riedel, Friedrich-Naumannstr. 33, 76187 Karlsruhe, Tel.: 0721-750068 (abends)
- Inge Riedel, Panoramastr. 5, 74532 Ilshofen, Tel.: 07904-8462
- Ursula Rudat, An der Ausschacht 9, 59556 Lippstadt, Tel.: 02941-21939
- Sabine Schöttler, Brunnenstr. 2/1, 71126 Gäufelden-3 , Tel.:07032-77613
- Ilse Schretter, Millergasse 48/6, A-1060 Wien, Tel.: 0043-222-5740215
- Alfred u. Edith Werth, Totilastr. 20, 12103 Berlin, Tel.: 030-752 64 35

Gaucher Gesellschaften rund um die Welt

Zur Zeit sind uns folgende Gaucher-Gesellschaften in aller Welt bekannt:

Argentinien

Asociacion Gaucher Argentina
Leopoldo Marechal 1314 - Dto 2
1414 Buenos Aires
Tel. +54-1 854 5196 oder
+54-1 311 5199

Australien

Gaucher Association
6 Logan Street
Capalaba QLD 4157
Tel. +61- 7 245 1848

Brasilien

Associaçao Brasileira dos Portadores
da Docnca de Gaucher
Av. Nilo Pecanha 155
Sobreloja, Centro CEP 20020-100
Rio de Janeiro
Tel. +55-21 220 8633

Canada

National Gaucher Foundation
4100 Yonge Street, Suite 310
North York, Ontario M2P 2B5
Tel. +1-416 486 4338

Deutschland

Gaucher Gesellschaft Deutschland
An der Ausschacht 9
59556 Lippstadt
Tel. +49-2941 18870

Frankreich

Vaincre les Maladies Lysosomales
9 Place du 19 Mars 1962
91035 Evry Cedex
Tel. +33-160 91 75 00

Israel

Israeli Gaucher Association
Century Tower
124 Iben Gvirol Street
Tel Aviv 62038
Tel. +972 3 522 6482

Italien

Associazione Italia Gaucher
Piazza delle Costituzione 7
50129 Florence
Tel. +39-55 46 13 12

Niederlande

Gaucher Vereniging Nederland
Ruitercamp 155
3992 BZ Houten
Tel. +31-3403 74417

Neuseeland

Gaucher Association
PO Box 28593
Remuera, Auckland
Tel. +64 9 524 9772

Südafrika

Gaucher Society
PO Box 51399
Raedene 2124
Tel. +27- 11 640 5577

Schweden

Morbus Gaucherföreningen
Soldatvägen 19
95531 Ranea

Großbritannien u. Irland

Gaucher Association
25 West Cottages
London NW6 1RJ
Tel. +44-171 433 11 21

USA

National Gaucher Foundation
11140 Rockville Pike
Suite 350, Rockville
Maryland 20852-3106
Tel. +1-301 816 1515

Wir danken Susan Lewis für die freundliche Genehmigung, die Adressen dem englischen Newsletter entnehmen zu dürfen.

Anhang

Die GGD von der Selbsthilfegruppe zur Selbsthilfe-Organisation und wieder zurück!!!

Eröffnungsvortrag der Jahrestagung in Dorfweil 1995, gehalten von Ursula Rudat

Ich begrüße Sie alle ganz herzlich zur 3. Jahrestagung der Gaucher Gesellschaft Deutschland, die unter dem Titel: "Home treatment - Möglichkeiten dafür in Deutschland ?" steht. Ich freue mich über jeden, der hier ist. Ganz besonders begrüßen möchte ich Herrn Dr. Zimran und eine seiner Gaucher- Patientinnen, Sarit E. aus Israel.

Wir sind sehr gespannt auf das, was sie uns berichten werden.

Innerhalb von nur 3 Jahren ist die GGD von einer Selbsthilfegruppe mit 9 Personen im Jahre 1992 zu einer Selbsthilfe-Organisation mit mittlerweile 90 Mitgliedern gewachsen. Nach einer Definition der NAKOS (das ist die Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen in Berlin) definieren sich Selbsthilfe-Organisationen wie folgt:



- sie haben nicht nur Betroffene als Mitglieder, sondern auch Förderer, bei uns sind dies auch Verwandte und beruflich Interessierte;
- sie haben in aller Regel eine überregionale Verbreitung;
- sie haben hauptamtliche Mitarbeiter;

- sie haben differenzierte organisatorische Strukturen entwickelt wie z.B. Vereinsstatus, Geschäftsführung;
- sie richten ihre Aktivitäten wie Öffentlichkeitsarbeit und Interessenvertretung stark nach außen;
- sie nehmen Lobbyfunktion, z.B. bei der Gesetzgebung und den Krankenkassen, wahr, denn: "Gemeinsam sind wir stärker";
- sie beziehen häufig Fachkräfte, insbesondere Ärzte, in ihre Arbeit mit ein.

Daraus ergibt sich aber auch, daß Förderkonzepte so angelegt sein sollten, daß sie für organisatorische Entwicklungen offen sind und einen Wechsel beispielsweise der Aktivitätsfelder erlauben.

Für die GGD gilt jetzt der Weg von der Selbsthilfeorganisation zum Aufbau regionaler Selbsthilfegruppen. Zur Zeit sieht das so aus, daß eine überschaubare Zahl von Gaucher-Betroffenen und deren Familien sich in regionalen Gruppen zu regelmäßig geplanten, wohnortnahen Treffen zusammenfinden. Dabei wird angestrebt, mehrere Gruppen pro Bundesland zu bilden. Diese Treffen sind bisher noch selten, jeweils etwa 2-3mal im Jahr. Wohnortnah kann aber bedeuten, daß Entfernungen bis zu 150 km zu überwinden sind, denn noch sind die uns bekannten Gaucher-Erkrankten relativ dünn gesät.

In wissenschaftlichen Untersuchungen wurde ein deutlicher Rückgang von depressiven Symptomen durch die Teilnahme an einer Selbsthilfegruppe festgestellt. Die Isolation wird aufgehoben, Entwicklungs- und Bewältigungsmöglichkeiten werden im Schutz der Gruppe erprobt, und das Erfahrungswissen über die gemeinsame Krankheit und die gemeinsamen Lebensprobleme ist enorm, so daß von einer eigenständigen "Betroffenenkompetenz" gesprochen werden kann. Das gilt besonders für uns Gaucher-Patienten, müssen wir doch sehr oft selbst die Ärzte mit Informationen über M. Gaucher versorgen. Trotz aller Einschränkungen und realen Ängste - auch durch plötzliche Veränderungen - werden dem Leben wieder neue Möglichkeiten abgewonnen.

Ich freue mich sehr, daß das Interesse an dieser Tagung immer größer wird. Von insgesamt 40 Teilnehmern 1992 (dem Jahr der Gründung) stieg diese Zahl 1993 auf 56 Personen, was einer

Steigerung um 40% entspricht. Heute, 2 Jahre später, zur 3. Tagung, kann ich nun 85 Teilnehmer begrüßen. Das entspricht einer nochmaligen Steigerung um 51% oder - von der Gründung aus gerechnet - einem zahlenmäßigen Wachstum der Tagungsteilnehmer um 112% in 3 Jahren.

Es ist ein Grund zur Freude, daß es trotz der Seltenheit dieser Krankheit schon so viele gibt, die den Wunsch haben, als Gaucher-Betroffene nicht mehr allein zu sein, sondern andere kennenzulernen - oder als Arzt oder Familienangehöriger mehr darüber zu lernen.

Viele von Ihnen kennen sich jetzt schon einige Jahre, viele werden sich noch besser kennenlernen, und viele sind neu dazu gekommen. Jeder von Ihnen wird dieses Treffen auf seine ganz persönliche Art und Weise wahrnehmen und erleben, einerlei ob er zum 1. oder zum wiederholten Male dabei ist.

Ich bin mir bewußt, daß jeder mit unterschiedlichen Vorstellungen und Wünschen hierher gekommen ist und hoffe, daß sich etwas davon verwirklichen wird, was nicht zuletzt auch an der richtigen Programmzusammensetzung liegen wird. Seien Sie bitte nicht enttäuscht, wenn die eigenen Erwartungen oder das Bild, das wir vom jeweils anderen haben, unserer Vorstellung nicht entspricht.

Ich möchte hier auch meinen Dank an alle aussprechen, die mitgeholfen haben, daß die Arbeit in der GGD, ob nun Aktionen wie Pressekonferenzen oder die Teilnahme an Veranstaltungen und Messen oder die Herausgabe des "go-schee briefes" und auch diese Tagung überhaupt möglich war. Jedes GGD-Mitglied bejaht und bestätigt mit seiner Mitgliedschaft in der GGD diese Arbeit.

Einen wichtigen Teil dieser Arbeit leisten mittlerweile sehr viele Betroffene mit ihrer Beteiligung am "go-schee brief", unserem Informationsblatt, dessen 6. Ausgabe zu dieser Tagung herauskommt. Er muß zwangsläufig das - oft nicht mögliche - Gespräch untereinander ersetzen. Er hat aber auch den großen Vorteil, daß man es sich zeitlich besser einteilen kann, wann dieses "Gespräch" stattfinden soll. Ein weiterer positiver Effekt ist auch, daß medizinisches Personal, natürlich vor allem Ärzte, sich durch dieses bewußt einfach und verständlich geschriebene Informationsblatt gut und schnell informieren können - und es inzwischen auch tun. Der "go-schee brief" wird u.a. an ca. 500 Ärzte in der ganzen BRD

verschickt. Von Vorteil ist, daß er nicht so konzentrationsaufwendig zu lesen ist, wie z.B. eine ärztliche Fachzeitschrift. Hier schreiben Betroffene selbst aus ihrer ganz persönlichen Sicht über ihre Erfahrungen mit dieser Krankheit.

Es ist sehr wichtig, daß die Familie in den Veränderungsprozess, den z.B. eine erfolgreiche Behandlung bewirkt, mit einbezogen wird. Dazu wird unser erster Referent, Karl-Heinz Espey aus Duisburg, von Beruf Pastor und Familientherapeut, gleich etwas sagen.

Wenn Sie mich persönlich fragen, dann kann ich Ihnen sagen, daß ich meine Motivation aus

der Unterstützung meiner Familie und den vielen persönlichen Kontakten mit einzelnen Betroffenen genommen habe. Oft habe ich an Einzelne gedacht, jemand - der oder die gerade Probleme z.B. mit der Krankenkasse oder dem Arzt hatte.

Immer wieder habe ich lernen dürfen, daß vieles, was ich anscheinend für andere getan habe, auch für mich gut war. Ich habe durch diese Arbeit sehr viel dazugelernt - und das wünsche ich Ihnen und mir für das ganze weitere Leben.

Impressum

GGD *Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.*

genzyme
THERAPEUTICS

GGD: Ursula Rudat
An der Ausschacht 9
59556 Lippstadt

Genzyme: Dr. Olaf Bartsch
Uhlandstr. 4
64390 Erzhausen

1996