

go-schee brief

Informationsblatt zum Morbus Gaucher

Nr. 12

1997

Inhaltsverzeichnis

<i>Aus der Redaktion</i>	<i>1</i>
<i>Erfahrungsberichte Gaucher-Betroffener</i> <i>von: Edelgard Müller, Robert Schneider, Sylvia Ziermann</i>	<i>3</i>
<i>Die Neuerungen im deutschen Gesundheitswesen</i> <i>von: Dr. Olaf Bartsch</i>	<i>7</i>
<i>Qualitätszirkel ?</i>	<i>10</i>
<i>Die genetische Analyse des Glucocerebrosidase-Gens</i> <i>von: PD Dr. Arndt Rolfs</i>	<i>11</i>
<i>Rekombinante Technologie und die Herstellung</i> <i>von Cerezyme</i>	<i>14</i>
<i>Seminar Sozialpolitik</i>	<i>17</i>
<i>GGD Nachrichten</i>	<i>21</i>
<i>Internationale Gaucher Nachrichten</i>	<i>31</i>
<i>Leserbriefe</i>	<i>34</i>
<i>Presseschau</i>	<i>36</i>
<i>Kontaktadressen</i>	<i>41</i>
<i>Informationen zur GGD</i>	<i>42</i>

Aus der Redaktion

Liebe/r Leser/in,

Ende September '97 feierten wir mit der vierten Jahrestagung der Gaucher Gesellschaft Deutschland auch gleichzeitig das 5-jährige Bestehen unserer bundesweiten Selbsthilfeorganisation. Wir konnten Teilnehmer und Referenten aus sechs europäischen Ländern sowie den USA begrüßen.

Mehrheitlich haben die Teilnehmer der Jahrestagung 1997 und der Mitgliederversammlung ihre Anerkennung für die Art und den Inhalt der Arbeit von mir, Ursula Rudat, als Geschäftsführerin der GGD (und selbst Betroffene) spontan ausgesprochen. Dafür möchte ich mich herzlich bedanken und Ihnen sagen, daß es mich wieder neu motiviert hat.

Eine Ausweitung unserer Arbeit ist notwendig und wünschenswert. Dazu brauchen wir jedoch ehrenamtliche Mitarbeiter für ganz verschiedene Bereiche. Überlegen Sie doch einmal, was Sie selbst an ihrem Wohnort tun können, um auch mit anderen Betroffenen regelmäßig Kontakt zu pflegen? In einigen Bereichen wie z.B. in Berlin und dem Ruhrgebiet finden regelmäßige regionale Treffen bereits statt.

Notwendig wäre z.B. auch eine verstärkte Ausweitung der persönlichen Bußgeldwerbung bei möglichst vielen einzelnen Amtsgerichten und Staatsanwaltschaften. Wenn die Spendenbereitschaft für die GGD immer mehr nachlassen sollte, dann besteht die Gefahr, daß wir mehr ausgeben, als wir hereinbekommen.

Die deutschen Gaucher-Patienten waren bis ins europäische Parlament hinein vertreten: In der Beratungsphase über die europäische Patentrichtlinie war es möglich, unsere Interessen als Patienten in Straßburg und Brüssel vor Ort zu vertreten (s. auch: "go-schee brief" Nr. 10, S. 19). Im Juli 1997 wurde der 2-jährige Meinungsbildungsprozess erfolgreich abgeschlossen

durch die Verabschiedung des schon lange erwarteten Gesetzes.

Als nächstes steht die europäische „Orphan Drug Gesetzgebung“ an: Sowohl Ceredase wie auch Cerezyme konnten in Amerika nur entwickelt und auf den Markt gebracht werden, weil es dort bereits seit 1983 ein „Orphan-Drug-Gesetz“ gibt. Für Europa wird ein solches Gesetz dringend gebraucht, damit die vielen seltenen Krankheiten, die heute noch unbehandelt bleiben müssen, endlich behandelt werden können. Die GGD sollte und will sich dafür engagieren, weil gerade wir ein gutes Beispiel für den Erfolg und die Notwendigkeit solcher Medikamente sind.

Es gibt aber nicht nur gute Nachrichten, sondern auch einige Probleme, die sich in Zukunft noch vermehren können: Obwohl die Ceredase ordentlich zugelassen ist und Cerezyme kurz vor der deutschen Zulassung steht, versuchen die Krankenkassen, besonders aber die AOK (das muß man leider sagen) verstärkt, die Behandlung einzelner Versicherter zu kürzen oder sogar zu stoppen. Einzelne unter uns haben das bereits erlebt. Aber auch einige Privatversicherungen versuchen ähnliches.

Einige Ärzte glauben, den eigenen finanziellen Druck an ihre Patienten weitergeben zu müssen. Dazu finden Sie unter „Leserbriefe“ einen konkreten Fall. Der genannte Arzt ist der einzige in dem kleinen Ort und hat die besondere Lage der Frau ausgenutzt.

Gerade in solchen Situationen brauchen wir eine gute und funktionierende Patientenselbsthilfe-Organisation. Wir sollten uns gegenseitig noch besser und schneller über solche Vorkommnisse unterrichten, denn wenn Krankenkassen oder Ärzte damit Erfolg haben, kann es für alle behandelten Gaucher-Patienten gefährlich werden. Bitte melden Sie sich dann auch sehr

schnell in der Geschäftsstelle der GGD!

Die GGD mußte auch bereits Protest gegen einen Vorschlag bei der sogenannten „Kappung des Apothekenaufschlages“ für Ceredase einlegen. Dieser sollte in einem ersten Entwurf auf 250 DM Gesamtaufschlag als Festbetrag geändert werden. Dieser Betrag reicht nicht einmal aus, um die Selbstkosten des Apothekers zu decken. Als Folge davon würden plötzlich die Gaucher-Patienten mit ihren Rezepten von einer Apotheke zur anderen laufen.

Ich möchte auch an dieser Stelle meinen Dank an alle aussprechen, die mitgeholfen haben, daß die Arbeit der GGD bis jetzt überhaupt möglich war, ob es nun Aktionen wie Pressekonferenzen oder die Teilnahme an Veranstaltungen und

Messen waren und auch die bereits stattgefundenen Tagungen.

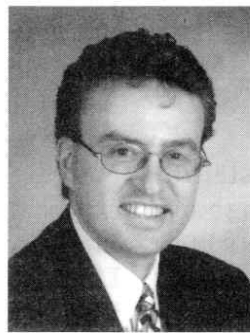
Einen wichtigen Teil dieser Arbeit leisten auch viele Betroffene mit dem Schreiben ihrer Geschichte für den „go-schee brief“, dessen neueste Ausgabe, die Nr. 12, Sie jetzt in der Hand halten. Sogar aus den USA haben uns bereits Anfragen für eine Nachdruckerlaubnis der Erfahrungsberichte erreicht.

Jetzt wünschen wir Ihnen viel Freude beim Lesen dieses „go-schee briefes“, freuen uns auf Ihre Leser-Post und wünschen Ihnen ein gesundes Weihnachtsfest und ein Gutes Neues Jahr 1998!

Ihr Redaktionsteam



Ursula Rudat



Olaf Bartsch



Gabriele Gill

Mein erster Urlaub mit Ceredase

von: Edelgard Müller, Duisburg

Hallo, ich bin ein ziemlich neues Mitglied der Gaucher Gesellschaft. Morbus Gaucher ist erst im letzten Sommer bei mir festgestellt worden, im Alter von 36 Jahren. Seit Januar 1997 werde ich 14-tägig mit Ceredase behandelt.

Für dieses Jahr hatte ich mit meiner Freundin und ihrer Familie einen Türkei-Urlaub geplant. Von der Organisation her war es nicht schwierig, ich mußte nur bei der Hotelauswahl darauf achten, daß ein Arzt in der Anlage ist.

Ich habe zwar seit April einen Port, kann mir die Infusion jedoch noch nicht selber legen.

Anfang diesen Jahres (1997) fragte ich über das Reisebüro im Club Campion in Kemer an, ob der angegebene Arzt an dem Tag, an dem ich die Infusion brauchte, da sei und was ich mitbringen müsse. Die Antwort kam ziemlich schnell, der Arzt wollte wissen, was für eine Krankheit ich habe, und ich solle alles für die Infusion Notwendige mitbringen.

Mein behandelnder Arzt Dr. Selbach regelte alles für mich, das Medikament wurde doppelt bestellt, der Apotheker besorgte einen Styroporkasten für den Transport, da das Medikament gekühlt werden muß. Drei Tage vor der Abreise bekam ich eine Bescheinigung für den Zoll in Deutsch und Türkisch, mit dem Inhalt, daß ich ein lebensnotwendiges Medikament transportiere, welches nicht geöffnet werden dürfe; außerdem nahm ich alle notwendigen Kanülen, Spritzen, Schläuche und die Kochsalzlösung mit. Es konnte also losgehen!

Während der Reise ließ ich meine Styroporkiste nicht aus den Augen, hier in Düsseldorf wurde sie vom Zoll durchleuchtet, und in der Türkei wollten die Zöllner natürlich wissen, was ich da für eine Kiste mit mir herumschleppe. Ich habe sofort die Bescheinigung herausgezogen und vorgezeigt. Dies wurde akzeptiert, und ich konnte ohne Probleme weiter. In der Hotelanlage mußte ich mich beeilen, wir trafen um 17.10 Uhr dort ein, und die Krankenschwester hatte nur bis 17.30 Uhr Dienst. Ich konnte die Ceredase aber noch rechtzeitig in den Kühlschrank legen, die Kühlakkus waren auch noch kalt genug.

Am nächsten Tag traf ich mich mit dem Arzt und besprach auf deutsch, wann ich für die Infusion da sein sollte. Die Krankenschwester verschob sogar ihren freien Tag,

damit ich in der Anlage behandelt werden konnte, ansonsten hätte ich nach Kemer ins Krankenhaus gehen müssen.

Dienstagnachmittag packte ich meine Sachen am Strand zusammen und marschierte mit den Infusionszutaten aus meinem Zimmer direkt zum Doktor. Der Arzt bereitete die Infusion vor und konnte auch gut stechen, er war Chirurg, wie ich später hörte. Etwa 15 Min. später lag ich dann auf einer Metallpritsche, und er stellte den Tropf mittels seines Sekundenzeigers ein. Während der gesamten Infusionszeit, ca. 2 1/2 Stunden, kamen der Doktor und die Krankenschwester immer wieder nachsehen, wie es mir ging und ob der Tropf noch lief.

Die Liege war zwar etwas hart und der Raum hinter dem Holzparavent auch nicht unbedingt einer der gemütlichsten, aber ich fühlte mich gut betreut. Nach der Behandlung holten mich meine Freunde ab, brachten mich aufs Zimmer, und ich legte mich hin. Mir wird nach der Infusion manchmal schwindelig oder ich bin müde. Abends war ich dann wieder fit und konnte den Urlaub weiter genießen.

Dieser Urlaub war wirklich entspannend und erholsam. Im Gegensatz zum letzten Sommerurlaub spürte ich nicht mehr diese totale Erschöpfung, die auch nicht weggegangen war, wenn ich den halben Tag geschlafen hatte. Im letzten Jahr - noch ohne Ceredase - konnte ich den Urlaub in Spanien nicht richtig genießen, ich war ja ständig müde, erschöpft und lustlos.

Ein bißchen verunsichert war ich nur vorher, man hört ja so einiges Negative über ärztliche Versorgung im Ausland. Aber ich verreise sehr



gerne und möchte mich durch die notwendige Ceredase-Behandlung auch nicht davon abhalten lassen. Ich werde meine Infusion bald selbst anlegen können, wenn ich es schaffe, mich selber zu stechen. Dadurch werde ich im Urlaub unabhängiger und brauche keinen Arzt mehr, sondern nur noch einen Kühlschrank. Ein Lob noch auf meine Krankenkasse, die BEK.

Die spezifizierte Rechnung (auf deutsch) über 70 DM, die ich vom Arzt bekam, wurde mir voll erstattet, da es sich hier um eine chronische Krankheit handelt und die Behandlung in Deutschland genauso erfolgt wäre.

Meinem nächsten Urlaub sehe ich mit Freude entgegen.

Hello again !

von: Robert Schneider, Oldenburg

Zunächst einmal einen freundlichen Gruß an alle Gaucher-Interessierten, bzw. -Freunde und jene, die es werden wollen.

Bereits im "go-schee brief Nr. 6" habe ich mich vorgestellt. Ich lese die Berichte anderer Gaucher-Betroffener mit großem Interesse und hoffe, mit diesem „Fortsetzungsroman“ ein paar Anregungen geben zu können.

Da die Ausprägung der Krankheit bei jedem Einzelnen offenbar sehr unterschiedlich ist, ist mir klar, daß jeder seinen persönlichen Weg geht und wohl auch gehen muß. Ich möchte hier etwas über meinen weiteren Weg erzählen.

Nach nunmehr über zweijähriger Behandlungszeit mit Ceredase kann ich glücklicherweise sagen, daß es mir gesundheitlich bedeutend besser geht. Im vergangenen Winter hatte ich, soweit ich mich erinnern kann, zum erstenmal keine Grippe. Selbst sportliche Aktivitäten sind wieder ohne negative Folgen möglich. Allein diese Tatsache rechtfertigt für mich schon die Ceredase-Therapie.

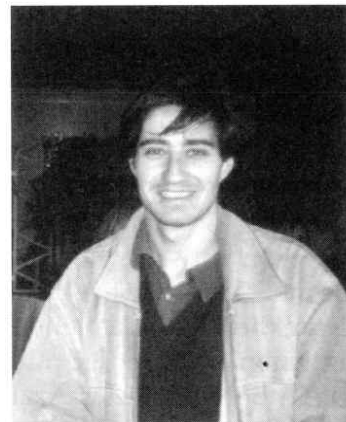
Beruflich hat sich ebenfalls einiges getan:

Seit Oktober '96 studiere ich an der Carl v. Ossietzky Universität in Oldenburg das Fach Sozialwissenschaften und bin froh darüber, die ersten Hürden erfolgreich geschafft zu haben.

Vor ca. 1,5 Jahren war mir noch völlig unklar, wo ich wohl einmal landen würde. Damals bewarb ich mich zwar schon an verschiedenen Universitäten für unterschiedliche Studien-

gänge, fühlte mich aber gesundheitlich noch keineswegs in der Lage, den Anforderungen gerecht zu werden. Außerdem wußte ich nicht genau, was ich wollte und welches Fach für mich geeignet ist. Eine Freundin half mir dabei, genau dies herauszufinden. Gemeinsam gingen wir die Studienmöglichkeiten durch und besprachen, was mir gefällt. Den Ort Oldenburg lernte ich eher zufällig kennen, anlässlich eines Zugaufenthaltes sah ich mir die Stadt an und beschloß schließlich, hier zu studieren. Der Ort gefällt mir nach wie vor. C'est la vie!

Aus heutiger Sicht kann ich nur jedem raten, sich um die eigenen Ziele aktiv zu bemühen, auch wenn es nicht sofort klappt. Verschweigen möchte ich dabei allerdings keinesfalls, daß ich mit all diesen Veränderungen durchaus kleinere und größere Schwierigkeiten hatte, diese aber auch für sehr positiv halte. Die neuen Erfahrungen und Möglichkeiten wiegen zudem diese Probleme bei weitem auf. Mit den neuen Belastungen wie Studium, neuer Wohnort und Jobben neben dem Bafög komme ich schon mal an meine körperlichen und psychischen Grenzen, aber ohne Ceredase wäre das Studium aus meiner Sicht



völlig unmöglich gewesen.

Dann nehme ich mir die Freiheit, bei Bedarf auch mal eine Vorlesung ausfallen zu lassen. Es fällt mir sehr schwer zu beurteilen, ob ich gerade über- oder unterfordert bin, ob es an der Zeit ist aufzuhören oder gerade jetzt weiterzumachen. Ich hoffe, daß sich diese Phänomene mit der Zeit klären werden und ich meine Grenzen besser einschätzen lernen kann.

Ein weiteres grundsätzliches Problem ist meiner Meinung nach der gesellschaftliche Umgang mit „schwächer“ gestellten Menschen oder Gruppen. In Sachen Verständnis und gegenseitiger Unterstützung halte ich unser Land für ein echtes Entwicklungsland, auch wenn ich die Vorteile unseres Krankenkassensystems zu schätzen weiß.

Wenn ich bedenke, wie mit mir und meinen gesundheitlichen Problemen während meiner Ausbildungszeit umgegangen wurde, so ärgern mich manche Unterstellungen und Falschbeurteilungen mancher Kollegen und Personalchefs heute noch! Wenn ich meine Arbeit zeitlich und kräftemäßig einfach nicht erledigen konnte, so gab es niemanden, mit dem ich ernsthaft und auf vertraulicher Basis über meine Schwierigkeiten hätte sprechen können. Ursachenfor-

schung wurde erst recht nicht betrieben.

Weiterhin habe ich den Eindruck, es geht manchen Menschen gar nicht so sehr um den Sinn und Zweck ihres Handelns, sondern allein um die Tatsache, daß sie etwas leisten und damit wichtig oder besser sind als andere. Das leistungsorientierte Denken ist anscheinend weit verbreitet. Glücklicherweise gibt es noch genügend Menschen und Gruppen, die auch noch andere Werte haben, deren Wertschätzung nicht allein von der meßbaren Leistung abhängt und denen es um menschliche oder auch menschenwürdige Lösungen geht, wie es z.B. in Selbsthilfegruppen geschieht. Besonders als Betroffener bin ich darum natürlich sehr froh über die Selbsthilfe-Arbeit der GGD.

Abschließend möchte ich noch sagen, daß ich auf die Empfehlung einer Bekannten einen guten Arzt in Oldenburg gefunden habe. Die Behandlung läuft bestens. Nur die Zusage der hiesigen Kassenärztlichen Vereinigung hat etwas auf sich warten lassen. Sicherheitshalber hatte mein Flensburger Arzt mir für 6 Wochen Cerecise auf Vorrat verordnet, so daß ich diesen Engpass gut überstanden habe.

Ich habe so viel Glück gehabt!

von: Sylvia Ziermann, Dresden

So richtig bewußt ist mir meine Krankheit erst mit Beginn der Ausbildung zur Zahnarzt-helferin, d.h. vor etwa 2 Jahren, geworden.

Kaum war ich eingestellt, wurde ich schon krank geschrieben. Mein erstes Glück war, so einen verständnisvollen Chef zu haben, denn es folgten 2 Wochen Arbeit und eine Woche kranksein - und das im ständigen Wechsel über viele Wochen. Es wurde nie irgend etwas festgestellt, außer ständigen Magen-Darm-Erkrankungen.

Eines Nachts hatte ich solche Schmerzen wie noch nie zuvor, mir kamen die Tränen vor Schmerzen. Ich wußte nicht mehr, wie ich liegen

sollte und war froh, als diese Nacht vorbei war. Früh beim Arzt wurden laut Ultraschall Gallensteine gesehen.

Jeder fragte sich, wieso ein junges Ding wie ich (damals war ich 17 Jahre) Gallensteine bekommen könne. Ich selber war froh, daß es endlich eine Ursache gab, und da ich es mir selber auch nicht erklären konnte, schob ich es auf unregelmäßiges Essen bei der Arbeit.

Dann folgten Verhandlungen mit Ärzten, wir



fanden es besser, nur die Steine entfernen zu lassen, aber die Ärzte wollten mir die ganze Gallenblase entfernen - und so ist es dann gekommen. Ich war damals noch keine 18 Jahre, und meine Mutti mußte die Einwilligung zur OP geben.

Im April war die Operation. Der Krankenhausaufenthalt selbst dauerte nur 4 Tage. Dafür war ich danach ca. 2 Monate zu Hause - aufgrund eines Blutergusses unter einer der Narben (ich habe vier Narben, aufgrund Mikrochirurgie - Vorteil: kein großer Schnitt über den ganzen Bauch). Ich fühlte mich aber gesund. Auch die nächsten drei Monate auf der Arbeit liefen gut. Dann ging es mir wieder schlechter (Müdigkeit u. Abgeschlafftheit, keine Leistungsfähigkeit und ständige Oberbauchbeschwerden) !

Es wurde regelmäßig Blut abgenommen - die Werte wurden schlechter - ich sah wieder gelblich aus und hatte die gleichen Oberbauchbeschwerden. Es mußte also wieder etwas mit der Galle sein. Neu war eine ständige Müdigkeit, keine Leistungsfähigkeit mehr. Nun sagte man mir, es würden Steine im Gallengang vermutet, und ich kam wieder ins Krankenhaus. Es sollte etwas Ähnliches gemacht werden wie Magenspiegelung (ERCP= Durchleuchten/ Durchstoßen des Gallenganges), um die Steine aus dem Gang zu entfernen. Ich hatte jedoch keine Steine im Gallengang, aber man konnte sich die Bauchschmerzen und die Gelbfärbung meines Gesichtes nicht anders erklären.

Wir ließen diese Untersuchung auf Weihnachten verschieben, damit ich nicht noch mehr versäumte! Zum Glück sagte der Arzt im Krankenhaus, daß sie nicht notwendig sei.

GOTT SEI DANK ! Denn die Symptome waren eine vergrößerte Leber und Milz und erhöhte Bilirubinwerte. Dieser Arzt war mein zweites Glück: Michael Ehram!

Er veranlasste Knochenmark- und Leberpunktion, tägliche Blutabnahme und Urinkontrolle. Die Ärzte standen um mich herum und grübelten! Ich kam mir so hilflos vor!!! Ich lag zu Weihnachten 1996 in einem Krankenhaus, in einem Einzelzimmer und war total deprimiert! Auf der ganzen Station lagen Krebspatienten - Sie werden meine Gedanken erraten!

Endlich kam die Auswertung der Leberpunktion und nun stand die Diagnose fest: **„MORBUS GAUCHER“!** Was war das??? Ich hätte lieber etwas „Normales“ gehabt!

Ich weiß, daß mein Arzt über Weihnachten Fachliteratur gelesen und mit Ärzten in anderen Städten telefoniert hatte. Er hatte sich wirklich engagiert, ich war ihm nicht egal. Er erzählte mir, er hätte Leukämie vermutet. Zur Sicherheit machte er noch eine MRT (Magnetresonanztomographie). In meinen Knochen hatte sich zum Glück noch nichts „abgesetzt“.

Er schilderte mir das Krankheitsbild, ich sei aber eine „milde Form“ sagte er. Nach bereits 10 Infusionen waren meine Blutwerte wieder fast normal.

Ich bekam auch endlich eine Lektüre, welche ich verschlungen habe und dann kopiert und an nähere Verwandte weitergegeben habe. Wir haben an die GGD geschrieben und bekamen noch mehr Informationen. Wir wollen der GGD als Mitglieder beitreten. Ich habe eine Einladung von Genzyme bekommen, den Stand der GGD, der auch von Genzyme mitbetreut wurde, auf dem Ärztekongress bei uns in Dresden zu besuchen.

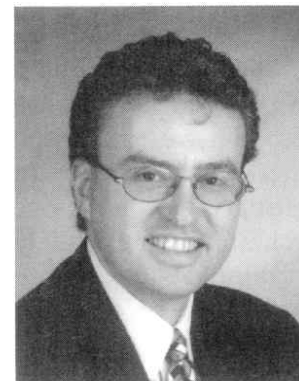
Mein Arzt klärte die Sache mit der Krankenkasse, und nun bekomme ich 14-tägig meine Infusion, mittlerweile ist es schon die 11. Infusion. Von meinen Eltern und mir wurden auch Blutproben nach Rostock geschickt, wo die DNA-Analyse durchgeführt werden wird! Inzwischen fühle ich mich schon viel besser und kann auch wieder regelmäßig zur Arbeit gehen. Ich möchte meinem Arzt, meiner Mutti und besonders meinem Partner danken, die mit mir diese Zeit durchgestanden haben. Inzwischen bin ich 18 Jahre alt und habe noch meine Milz! Es wurde zwar darüber gesprochen, die Milz zu entfernen, aber nie ernsthaft in Erwägung gezogen.

Ich wünsche allen Betroffenen, daß unser Medikament „Ceredase“ bald preiswerter wird und vielen anderen geholfen werden kann.

Noch eine Frage: Was ist, wenn ich ein Kind haben möchte??

Die Neuerungen im deutschen Gesundheitswesen

von: Dr. Olaf Bartsch



In den letzten Monaten ist der Umbau des deutschen Gesundheitswesens weiter vorangeschritten; zahlreiche Fachbegriffe wie "Richtgrößen, Praxisbudgets, Arzneimittelbudget, kombinierte Budgets, Praxisbesonderheiten etc." wurden hierbei kreiert und werden zur Zeit sehr heftig und emotional diskutiert. In der Tat sind die Änderungen, die mit dem von Horst Seehofer geschaffenen 2. Neuordnungsgesetz im deutschem Gesundheitswesen verankert wurden, auch für die Gaucher-Betroffenen sehr wichtig.

Die Intention dieses Artikels ist es, die oben angeführten Fachbegriffe zu erklären und ihre Bedeutung für die Behandlung des Morbus Gaucher zu erläutern; **hierbei wird zur Vereinfachung nicht auf die zahlreichen Details und regionalen Besonderheiten eingegangen.**

Arzneimittelbudget

Seit 1993 sind die Ausgaben der gesetzlichen Krankenversicherungen in Deutschland per Gesetz festgeschrieben (budgetiert). Die Arzneimittelausgaben dürfen hierbei die Gesamtsumme von 31,41 Mrd. DM pro Jahr nicht überschreiten. Verschreiben Deutschlands Ärzte mehr als diesen Betrag, so werden sie pro Bundesland "kollektiv regreßpflichtig", d.h. sie haften für die Mehrausgaben mit ihrem Einkommen. Die Arzneimittelausgaben sind auf der Basis der Ausgaben des Jahres 1991 eingefroren worden. Dies bedeutet, daß alle neuen Therapien, die später auf den Markt gekommen sind, in diesem Budget nicht enthalten sind. Im Laufe der letzten drei Jahre hat dieser unhaltbare Zustand zu ständig steigenden Problemen bei der Einhaltung des Arzneimittelbudgets geführt.

Richtgrößen

Wegen der Spannungen beim Arzneimittelbudget wurde in der 3. Stufe der Gesundheitsreform die Einführung sogenannter "Richtgrößen" beschlossen. Das funktioniert in etwa so:

Ein Allgemeinmediziner hat z.B. 1100 Patienten. Für jeden Patienten darf er Arzneimittel verschreiben, die sich aus dem Durchschnitt der verschriebenen Arzneimittel **aller deutschen Allgemeinarztpraxen** bezogen auf die **Gesamtzahl Patienten pro Altersgruppe** in den deutschen Allgemeinarztpraxen ergeben. Mit anderen Worten: Der Arzt erhält pro Patient eine Summe von etwa 260,- DM pro Jahr, für die er Arzneimittel verschreiben darf. Multipliziert man diese Summe mit der Gesamtzahl der Patienten, so erhält man die maximale Geldsumme, die ein Arzt für Arzneimittel pro Jahr für alle seine Patienten ausgeben darf. Verschreibt er für einen Patienten mehr Medikamente, so muß er diese Summe bei einem anderen einsparen. Liegt der Arzt am Quartalsende über seiner "Richtgröße", so muß er die Differenz aus den Einnahmen seiner Praxis decken. Dies würde unausweichlich zu massiven Problemen führen bei Ärzten, die z.B. einen Morbus Gaucher-Patienten behandeln. Deshalb wurde die Richtgrößenregelung mit einem Zusatz versehen, den

Praxisbesonderheiten

Eine Reihe von Krankheiten wird bei der Überprüfung des Verschreibungsverhaltens der Arztpraxen automatisch als Praxisbesonderheit berücksichtigt.

Die entsprechenden Arzneimittelkosten werden

bei der Ermittlung der Verschreibungskosten vom Gesamtvolumen der Arzneimittelkosten abgezogen. Der Morbus Gaucher gehört inzwischen zu den Krankheiten, die als Praxisbesonderheiten für die Ermittlung der Richtgrößen akzeptiert werden.

Es ist in diesem Zusammenhang wichtig anzumerken, daß die Richtgrößen noch nicht endgültig zwischen Kassenärztlichen Vereinigungen und der gesetzlichen Krankenversicherung vereinbart worden sind. Bis zu diesem Zeitpunkt (1998?) gilt das Arzneimittelbudget weiter.

Praxisbudget

Die Praxisbudgets haben **nichts** mit dem Arzneimittelbudget zu tun. Die Praxisbudgets gelten bundesweit seit dem 1. Juli 1997. Praxisbudgets charakterisieren die Geldsumme, die ein Arzt mit seiner Praxis erwirtschaften darf/kann. Für jede ärztliche Leistung kann er sogenannte "Punkte" mit seiner Kassenärztlichen Vereinigung abrechnen. Hierbei ist genau festgelegt, wieviele Punkte für welche Leistung abgerechnet werden dürfen.

Pikanterweise unterscheiden sich die Punktebudgets von Arztgruppe zu Arztgruppe (z.B. Allgemeinmediziner - Internisten etc.). Im Bundesdurchschnitt darf ein Allgemeinmediziner pro Quartal ärztliche Leistungen in Höhe von etwa 55,30 DM pro Patient abrechnen; ein Internist hingegen darf durchschnittlich Leistungen für 59,15 DM pro Patient im Quartal erbringen.

Durch die Festlegung einer Obergrenze (Grundbudget, in der die regelmäßig anfallenden Leistungen einer Arztgruppe zusammengefaßt sind) wird das Einkommen der Ärzte de facto festgelegt. Die Ausnahme sind die sog. "qualifikationsgebundenen Zusatzbudgets", die aber ebenfalls limitiert sind. Mit anderen Worten: Obwohl die Ärzte als Freiberufler alle Risiken der Selbständigkeit tragen müssen, werden sie wie Angestellte bezahlt. Die Bezahlung der ärztlichen Leistung hat hierbei ein Niveau erreicht, das in der Tat jeder Beschreibung spottet.

Beispiel:

Macht der Hausarzt bei Ihnen einen Hausbesuch, so erhält er dafür etwa 28,- DM. Vergleichen Sie diesen Betrag bitte mit den An-

fahrtkosten für den Monteur, der das letzte Mal Ihre Waschmaschine repariert hat. Die **Anfahrtskosten** belaufen sich durchschnittlich bereits auf etwa 100,- DM!

Durch die Praxisbudgets bedingt passiert es inzwischen recht häufig, daß Ärzte die letzten Wochen des jeweiligen Quartals umsonst arbeiten, da sie bereits ihre maximal abrechenbaren Punktwerte vorher erwirtschaftet haben. Trotzdem müssen diese Ärzte das Praxispersonal, die Miete für die Praxisräume etc. weiter bezahlen. Logischerweise führt dies zu einem zusätzlichen Druck, wenn es um zeitaufwendige Behandlungen in der Praxis, wie es die Ceredase-Infusionen sind, geht.

Kombinierte Budgets

Unter kombinierten Budgets versteht man die "Kombination aus Praxisbudgets mit Arzneimittelbudgets". Hierbei kann der Arzt zusätzliche Einkünfte (Bonus genannt) erzielen, wenn er bei den Arzneimittelausgaben spart. Die Teilnahme an derartigen "kombinierten Budgets" ist den Ärzten freigestellt (siehe auch Artikel: "Qualitätszirkel" S. 10 in diesem "gosschee brief"). Neben der - meiner Meinung nach - als ethisch fragwürdig zu bezeichnenden Kopplung der Einkünfte der Ärzte an Minder Ausgaben bei notwendigen Arzneimitteln ist es hierbei besonders tückisch, daß diese "Belohnung" der Ärzte mit einem "Kellertreppeneffekt" versehen wurde:

Damit der Arzt im nächsten Jahr wieder in den Genuß der zusätzlichen Einkünfte gelangt, muß er dann nämlich Einsparungen auf der Basis der bereits mit Einsparungen versehenen Arzneimittelkosten des Vorjahres erzielen. Im krassen Widerspruch zu der Ethik der kombinierten Budgets steht die seit Jahren von der deutschen Ärzteschaft immer wiederholte Aussage, daß die Arzneimittelkosten in der heute existierenden Höhe bereits zu niedrig sind und eine ausreichende Versorgung der Bevölkerung mit allen notwendigen Arzneimitteln nicht mehr sichergestellt ist. Es ist vorhersehbar, daß diese Entwicklung die Gefahr einer schwerwiegenden Unterversorgung mit notwendigen Arzneimitteln für die deutschen Patienten, auch die Gaucher-Betroffenen, mit sich bringt.

Diese Ansicht wird übrigens auch durchaus von vielen Ärzten geteilt, die eine "Interessengemeinschaft", wie sie jetzt von einigen Kassen

und dem Bundesgesundheitsministerium geschaffen worden ist, strikt ablehnen. Zitat aus einer Stellungnahme der Vertragsärztlichen Vereinigung Hessen an die Kassenärztliche Vereinigung Hessen bezüglich der von der AOK Hessen mit den Kassenärzten bereits vereinbarten Bonus-Regelung: *“... der oben angeführte Vertrag ist aus unserer Sicht hochproblematisch und eine derartige Bonusregelung, die auf einer Verknüpfung von zusätzlichem Honorar für den einzelnen Arzt durch eingesparte Verordnungen beruht, wird abgelehnt.*

Wir sehen in einer derartigen Regelung, bei der finanzielle Erfolge von der Einsparung im Arzneimittelverordnungsbereich abhängig sind, als eine mögliche schwere Belastung des Arzt-Patienten-Verhältnisses und insgesamt aus ethischen Gründen als nicht akzeptabel an.“

Dieser kurze Abriß ist natürlich nicht vollständig und vereinfacht die komplizierte Thematik teilweise doch sehr stark. Trotzdem hoffe ich, mit diesem Artikel etwas mehr Klarheit in die Verwirrung hinsichtlich der Diskussion der deutschen Gesundheitsreform gebracht zu haben. Es ist für die GGD von größter Bedeutung, daß alle Gaucher-Betroffenen sich umgehend mit der Geschäftsstelle in Lippstadt in Verbindung setzen, wenn sie z.B. aus oben genannten Gründen Probleme mit der Durchführung der Ceredase/Cerezyme-Behandlung bekommen sollten.

Qualitätszirkel?

In Hessen werden ab dem 2. Halbjahr '97 die Ärzte für Einsparungen bei Arzneimitteln honoriert!

Die Kassenärztliche Vereinigung Hessen und die AOK Hessen haben vereinbart, die „Mehrarbeit“ niedergelassener Ärzte, die durch deren Teilnahme an „Qualitätszirkeln“ entsteht, zu honorieren.

Voraussetzung für diese „Sondervergütung“: Die Ärzte müssen Einsparungen im Arzneimittelbereich nachweisen. Als Betrag stehen zunächst 40 % des eingesparten Volumens bei den Arzneimittelausgaben zur Verfügung. Ansatzpunkte für die Verringerung von Verordnungen sind der Vereinbarung¹ zufolge:

- Verordnungszurückhaltung bei teuren Innovationen, solange nicht sichergestellt ist, daß deren Einsatz eine therapeutische Verbesserung gegenüber bekannten Prinzipien darstellt
- Vermeidung von Verordnungen mit marginalem therapeutischen Nutzen
- konsequente Nutzung der Preisspielräume des Generikamarktes (Generika = Nachahmerprodukte)
- größtmögliche Zurückhaltung bei Wunschverordnungen
- Verordnungsverzicht bei Bagatellbeschwerden

Die Honorierung soll erfolgen, wenn im zweiten Halbjahr 1997 im Vergleich zum entsprechenden Vorjahreszeitraum für die AOK Minderausgaben pro Patient festgestellt werden.

In den Folgejahren müssen jeweils Einsparungen zum Vorjahr nachgewiesen werden. Wollen die Ärzte den Anspruch auf die Sondervergütung überhaupt halten, müssen sie von Jahr zu Jahr das Volumen der Verordnungen weiter reduzieren.

Die Hälfte des auf die Ärzte entfallenden

40%igen Teils der Einsparungen soll direkt an die Ärzte gehen, die zur Realisierung der Einsparungen beigetragen haben; die andere Hälfte sollen die Ärzte erhalten, deren Verordnungskosten bereits jetzt unter dem Fachgruppendurchschnitt liegen. Die Teilnahme an dem Projekt ist für die Ärzte freiwillig.

Was bedeutet das für uns?

In den Zirkeln soll die Qualität und die Wirtschaftlichkeit der Versorgung mit Arzneimitteln verbessert werden, so die Zielvorgabe der schriftlichen Vereinbarung. Wir bezweifeln, daß diese Vereinbarung geeignet ist, dieses Ziel zu erreichen. Wir befürchten vielmehr, daß die Vereinbarung zu einer Minimierung der Arzneimittelversorgung anstatt zu ihrer Optimierung beiträgt: Zum einen ist die Honorierung unmittelbar an eine Einsparung im Arzneimittelbereich gekoppelt. Zum anderen wird, wollen sich die Ärzte dauerhaft eine Honorierung ihrer Zirkelarbeit sichern, ein Kellertreppeneffekt in Gang gesetzt: In 1998 erhalten sie ein Honorar, wenn sie gegenüber 1997 sparen, 1999 müssen sie unter 1998 liegen und so weiter und so weiter.

Wir fragen:

- Was ist mit „Zirkelärzten“, deren Arzneimittelverordnungen steigen, weil sie etwa mehr „teure“ Patienten versorgen als in einer Vorperiode? Verhalten sich diese Ärzte im Sinne der Vereinbarung rational, wenn sie die „teuren“ Patienten an „Nichtzirkelärzte“ oder ins Krankenhaus überweisen?
- Wie soll eine Innovation (neues Arzneimittel) die Chance haben, sich in der Therapie zu bewähren und ihre Überlegenheit nachzuweisen, wenn die Zirkelärzte sich mit der Verordnung zurückhalten sollen, bis eben diese Überlegenheit erwiesen ist?
- Haben die Patienten von „Zirkelärzten“ geringere Chancen, mit innovativen Präparaten behandelt zu werden?

¹ Vereinbarung zwischen der KV Hessen und der AOK Hessen

Wir glauben, die Vereinbarung sagt Optimierung und meint Einsparung im Arzneimittelbereich. Wir glauben nicht, daß die Ärzte gut beraten sind, sich mit dem Köder zusätzlicher Honorierungen auf diesen Weg locken zu lassen.

Fast scheint es so, als solle man allen chronisch Kranken davon abraten, Mitglied der AOK zu sein. Aber das ist sicher auch ein eingeplanter Effekt. Da die AOK sich ja selber „Die Gesundheitskasse“ nennt, darf man daraus schließen,

daß sie nur an gesunden Mitgliedern interessiert ist?

Informieren Sie uns bitte, wenn Sie im Raum Hessen wohnen und/oder Ihnen (auch in anderen Bundesländern) derartiges passiert.

Die Frage stellt sich, wann ein AOK-Mitglied in Hessen dagegen klagen wird. Unserer Meinung nach "verteilt" die AOK wieder einmal die Gelder ihrer Versicherten zu anderen als den ursprünglich vorgesehenen Zwecken.

Die genetische Analyse des Glucocerebrosidase-Gens bei Gaucher-Betroffenen und deren Familienangehörigen in der Rostocker-Gaucher-Studie (RGDS)

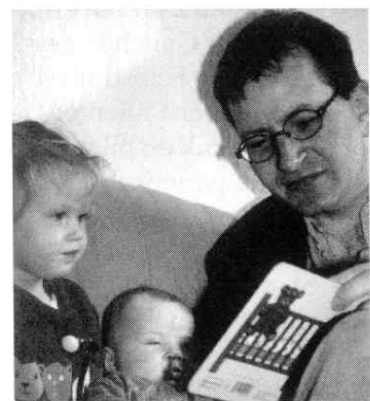
ein Zwischenbericht

von: PD Dr. A. Rolfs (Neurologische Klinik der Universität Rostock)

Der Morbus Gaucher ist eine der häufigsten autosomal rezessiv vererbten Speichererkrankungen, der durch eine Veränderung des für das Enzym Glucocerebrosidase verantwortlichen Genabschnittes innerhalb der Erbsubstanz verursacht wird. Das Glucocerebrosidase-Gen ist ein sehr komplex aufgebautes Gen. Die Diagnose der Erkrankung beruht - neben den klinischen Symptomen - derzeit meist auf dem Nachweis des Enzymdefektes durch eine biochemische Untersuchung zur direkten Bestimmung der Enzymaktivität in Leukozyten und/oder Fibroblasten. Alternativ ist in der Zwischenzeit die genetische Analyse des Glucocerebrosidase-Gens mit Nachweis von mindestens zwei heterozygoten oder einer homozygoten Mutation möglich (eine Knochenmarkpunktion zur Darstellung von Gaucher-Zellen empfiehlt sich, ist aber nach

unserer Einschätzung nicht Voraussetzung für die Diagnosestellung).

Die exakte Untersuchung und Analyse der Genstruktur des Glucocerebrosidase-Gens bei Gaucher-Betroffenen und deren Familienmitgliedern ist eines der Ziele der im Herbst 1995 begonnenen Studie an der Neurologischen Klinik der Universität Rostock (Rostock Gaucher Disease Study, RGDS). Die genaue Kenntnis des sogenannten Genotyps hat wesentliche Konsequenzen für die Patienten bzw. deren Ver-



wandte, da es sich bei dieser Information um den zuverlässigsten Parameter handelt, um einerseits den möglichen Überträger der Krankheit zu identifizieren, andererseits jedoch auch um in Zukunft - in einer einfachen Routineuntersuchung - das Vorliegen eines Morbus Gaucher schon dann nachweisen zu können, wenn noch keine klinischen Symptome auftreten.

Diagnose bislang nicht bekannt war, herausgefischt werden. In 62 Fällen erhielten wir nur von dem Patienten selber, nicht aber von Familienangehörigen, Untersuchungsmaterial. 168 Angehörige sind in der Zwischenzeit ebenfalls komplett analysiert worden, wobei sich bei 125 ein heterozygoter Trägerstatus mit einer Mutation nachweisen läßt.

Aus den bisherigen Analysedaten des Glucoce-

Tabelle 1:

Zusammenfassung kumulativer Übersichtsdaten zum Stand der Rostocker Gaucher-Studie (RGDS) (Stand September 1997)

Patienten ¹	117	Angehörige ²	212
abgeschlossene GA-Sequenzierung	77		168
laufende GA-Sequenzierung	35		44
nicht auswertbare Proben	5		

¹ Diese Zahl beinhaltet 17 Proben aus verschiedenen wissenschaftlichen Kooperationen. Hinzu kommen vier Patienten, deren Erkrankungs-Status durch die Genanalyse aufgedeckt wurde. Bei 55 Patienten konnten weitere Familienangehörige untersucht werden.

² Von den bislang untersuchten Angehörigen konnten 125 als heterozygote Träger einer Mutation nachgewiesen werden.

Die Mitarbeiter des Neurologischen Forschungslabors der Universität Rostock konnten in den letzten 2 Jahren - mit wesentlicher Unterstützung der Gaucher Gesellschaft Deutschland (bundesweite Selbsthilfe-Organisation der deutschen Gaucher-Patienten) und der Fa. Genzyme eine Methodik etablieren, mit der es gelingt, die komplette genetische Sequenzinformation des Glucocerebrosidase-Gens zu analysieren.

Mit Stand im September 1997 haben wir von 117 bekannten Gaucher-Patienten Blut bzw. andere körpereigene Materialien erhalten (siehe Tabelle 1). Von diesen 117 Patienten konnte in der Zwischenzeit bei 77 die komplette Sequenzierungsanalyse des Glucocerebrosidase-Gens (GA) abgeschlossen werden. Bei 35 Patienten laufen die Untersuchungen noch, an 5 Fällen ließ sich die Analyse - am ehesten wegen Transportproblemen - nicht durchführen. Aus der Untersuchung von Angehörigen (bislang 212) konnten 4 weitere Gaucher-Patienten, deren

rebrosidase-Gens konnten 36 verschiedene Mutationen zur Darstellung gebracht werden (Tabelle 2). Dabei handelt es sich um 17 von unserer Arbeitsgruppe erstmals beschriebene Mutationen innerhalb des Gens und um 5 komplexe Mutationen, die wahrscheinlich ein Resultat der Interaktionen des Gens mit dem benachbarten und sehr ähnlichen „Pseudogen“ sind.

Wir finden im Gegensatz zu der jüdischen Bevölkerung in dem von uns untersuchten Kollektiv die häufigste Mutation an Aminosäureposition 370 nur in 39% (siehe Tabelle 3). Die zweithäufigste Mutation an Aminosäureposition 444 macht in unserer Untersuchung 20% aus, die komplexe Mutation RecNciI weitere 10%. Dies bedeutet mit anderen Worten, daß wir mit der Untersuchung der 3 häufigsten Mutationen lediglich knapp 70% aller Patienten erfassen würden. Nach derzeitigem Wissensstand ist es in der mitteleuropäischen Bevöl-

kerung erforderlich, ca. 20 verschiedene Mutationen zu untersuchen, um 95% aller Patienten erfassen zu können.

In Kenntnis des klinischen Verlaufs, der apparativen Zusatzdiagnostik und des Ansprechens auf die Enzymersatztherapie können wir in ca. 50% der untersuchten Patienten eine Beziehung herstellen zwischen den Ergebnissen der genetischen Untersuchung (Genotyp) und dem Krankheitsbild (Phänotyp). Um diese Aussagen noch fundierter gestalten zu können, werden wir hier insbesondere auf eine enge Zusammenarbeit mit den Patienten und deren behandelnden Ärzte angewiesen sein. Neben dem diagnostischen Aspekt der Studie wird es auch ein Ziel sein, in einem sehr großen Kollektiv den Versuch zu unternehmen, den Einfluß des Genotyps auf die Erkrankung zu analysieren.

Als Neurologen sind wir maßgeblich an den Störungen und Veränderungen des Nervensystems bei Gaucher-Patienten interessiert. Dies scheint uns besonders wichtig, da die therapeutische Beeinflußbarkeit dieser sogenannten neuronopathischen Verlaufsform (Typ II bzw. III) besonders gering ist und da es sich infolge der niedrigen Fallzahlen dieser Patienten um ein Problem handelt, das erst in den letzten 1 bis 2 Jahren stärker in den Vordergrund der Untersuchung gerückt ist. In Kenntnis der Sequenzierungsergebnisse bei diesen Patienten werden wir mit verschiedenen zellbiologischen und

Tabelle 2:

Zusammenfassung bislang gefundener Mutationen im Glucocerebrosidase-Gen bei M. Gaucher Patienten in der Rostocker Gaucher-Studie (RGDS)

Unterschiedliche Mutationen	n = 36
neue Mutationen	n = 17
komplexe Mutationen	n = 5

molekularbiologischen Methoden versuchen zu klären, was die Ursache und wie der Ablauf der Schädigung der Nervenzellen bei diesen neuronopathischen Verlaufsformen ist.

Die derzeitig zur Verfügung stehenden detaillierten molekularbiologischen Methoden werden erheblich dazu beitragen, das Verständnis zu erweitern, wie es zu der Gaucher-Erkrankung kommt. Ein derartiges genetisch orientiertes Vorgehen könnte mittelfristig auch dazu führen, daß die klinische Behandlung der Patienten gezielter und direkter durchgeführt werden kann.

Zur Durchführung dieser Studie waren wir bislang - und werden es auch in der Zukunft sein - neben der Unterstützung von ärztlichen Kollegen, die Gaucher-Betroffene betreuen, vor allem auf die Mitarbeit der Betroffenen selber

Tabelle 3:

Zusammenfassung der häufigsten Mutationen bei M. Gaucher Patienten; Vergleich der Rostocker Daten mit einem jüdischen bzw. nicht-jüdischen Kontrollkollektiv

	Rostock		nicht-jüdisch^a		jüdisch^b	
370 Asn \emptyset Ser	40	39%	69	26%	618	72%
444 Leu \emptyset Pro	20	20%	91	34%	37	4%
RecNcil	10	10%	16	6%	3	<1%
84GG	0		1		99	12%

^a Diese Daten sind eine Zusammenfassung der Daten aus der Studie von Horowitz et al (1993) and Beutler et al (1993).

^b Kumulative Daten der Studie von Horowitz et al (1993), Beutler et al (1992) and Sibille et al (1993).

sowie deren Familienmitglieder angewiesen, denen an dieser Stelle sehr herzlich für Ihre Unterstützung gedankt werden soll - dies umso mehr, da sich derzeit kein unmittelbarer Nutzen für den Betroffenen aus dieser Studie ergeben kann. Namentlich danken möchte ich vor allem Frau Rudat, die durch ihre unermüdliche Art ein wichtiger Mentor für diese Studie ist, sowie Herrn Dr. Maeser, der uns insbesondere bei den ersten eigenen Laufversuchen stets produktiv und ganz entscheidend unterstützt hat. Danken möchte ich auch denjenigen Mitarbeitern aus meiner Arbeitsgruppe, die derzeit die Hauptlast der Untersuchungen tragen: Bettina Albrecht, Annette Pautzke, Sylvia Genz (die uns leider in der Zwischenzeit verlassen hat), Claudia Bauer und unseren beiden Doktoranden Franziska Schöpa und Thomas Heinrichs.



Abb.: v.l.: A. Rolfs, B. Albrecht, A. Pautzke, C. Bauer, E. Mix, R. Knoblich, F. Schöpa; Frau S. Genz, die in den letzten 2 Jahren maßgeblich an dieser Studie beteiligt war, hat bedauerlicherweise die Arbeitsgruppe verlassen

Rekombinante Technologie und die Herstellung von Cerezyme (Imiglucerase)

aus: Horizons, Vol. 4, Issue 1
übersetzt von: Editha Horstmann
bearbeitet von: Dr. Stefan Maeser

Wie kann man große Mengen eines menschlichen Enzyms herstellen und so den Bedarf aller Gaucher-Patienten weltweit decken? Dies war

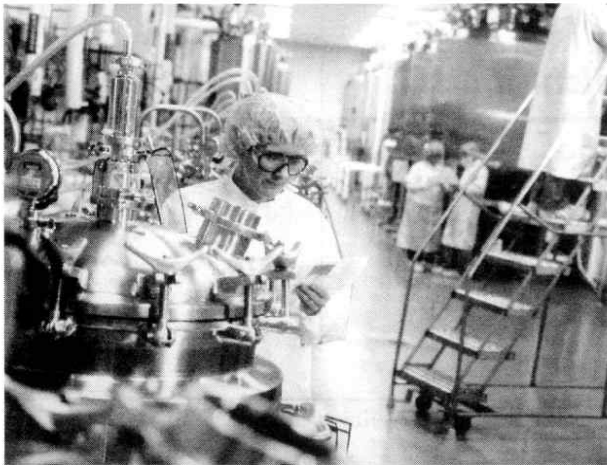


Abb.: Die Hamsterzellkulturen werden in großen Stahltanks herangezüchtet.

die Frage, mit der die Firma Genzyme konfrontiert war, als sie nach Methoden suchte, um das Medikament Cerezyme herzustellen.

Das Ziel war, eine neue Methode zu finden, um für die Ersatztherapie eine kontinuierliche Versorgung mit einem sicheren und effektiven Enzym zu gewährleisten. Um dieses Ziel zu erreichen, verwendete Genzyme eine neue, inzwischen etablierte, aber immer noch Ehrfurcht einflößende Technologie: die *rekombinante DNA Technologie*. In den letzten zehn Jahren sind eine Vielzahl von Medikamenten mit dieser Technik produziert worden. Diese Medikamente standen vorher überhaupt noch nicht zur Verfügung oder sie ersetzen Präparate, die aus humanem oder tierischem Gewebe isoliert wurden.

Ein technisch aufwendiger Prozeß

Die rekombinante DNA Technologie basiert auf langjährigen Forschungsergebnissen der Molekularbiologie und Genetik. Das zugrundeliegende Konzept ist jedoch relativ einfach zu verstehen. Bei der Herstellung von Cerezyme gibt es 6 Hauptschritte:

1. Eine kleine kreisförmige Einheit der DNA, ein sogenanntes *Plasmid*, wird im Labor aus speziell ausgewählten Bakterien isoliert.
2. Das Plasmid wird geöffnet, damit man das Gen einschleusen kann, das ein bestimmtes Protein verschlüsselt. Für die Herstellung von Cerezyme wird das humane Gen für Glucocerebrosidase eingesetzt.

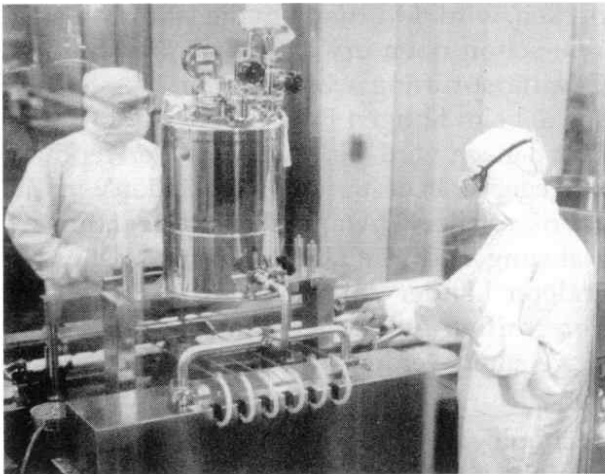


Abb.: Die Reinigung und die Abfüllung von Cerezyme erfüllen höchste Ansprüche

3. Das Gen wird in das Plasmid integriert.
4. Vielfache Kopien der DNA mit dem β -Glucocerebrosidase-Gen werden in eine Wirtszelle eingeschleust, in der anschließend das gewünschte Protein, Glucocerebrosidase, produziert wird. Man benutzt hierfür Ovarzellen chinesischer Hamster, da in ihnen Glycoproteine produziert werden können, deren Kohlenhydratseitenketten menschlichen Glycoproteinen entsprechen. Außerdem sind die molekularbiologischen Eigenschaften dieser häufig verwendeten Zelllinie sehr gut bekannt - eine wichtige Voraussetzung für die Arzneimittelsicherheit.



Abb.: Der gesamte Produktionsprozeß der Cerezyme-Herstellung ist computer-gesteuert

5. Wirtszellen werden in einer besonderen Nährlösung in thermostatisierten Behältern kultiviert. In der Nährlösung vermehren sich die Zellen und geben β -Glucocerebrosidase in sehr kleinen Mengen ab.
6. Das Protein wird aus der Nährlösung isoliert und zur Fertigstellung weiteren Bearbeitungsschritten unterzogen.

Komplizierte Herstellung und aufwendige Qualitätssicherung

Die Konstruktion einer Zelllinie mit Hilfe der DNA Technologie ist nur ein Teil von Genzymes Herstellungsprozeß und der Qualitätssicherung für Cerezyme. Allein der erste Schritt der Herstellung - die Zellkultur und die sog. Ernte - dauert zwei Monate, da sich die Zellen nur langsam teilen. Die gentechnisch veränderten Zellen werden hierzu in großen Vorratstanks mit



Abb.: Der Produktionsprozeß unterliegt einer ständigen Qualitätskontrolle

einer speziellen Technologie, die extra von Genzyme entwickelt wurde, herangezüchtet und müssen während des gesamten Produktionsprozesses unter absolut sterilen Bedingungen mit allen notwendigen Nährstoffen und Sauerstoff versorgt werden. Glucocerebrosidase ist ein Enzym, das normalerweise seine Aufgabe, nämlich den Abbau von Glucocerebrosid, in den Zellen erfüllt. Deshalb sind die Ausbeuten an Cerezyme, die mit der Zellkulturtechnik erzielt werden, leider äußerst gering, da Genzyme nur das Enzym isoliert, das von den Zellen in das umgebende Kulturmedium abgegeben wird. Der Großteil des gentechnisch hergestellten Enzyms Cerezyme verbleibt in den Zellen und kann nicht gewonnen werden. Im Vergleich zu Ceredase (Reinheitsgrad 90-95%) ist Cerezyme noch wesentlich stärker gereinigt (Reinheitsgrad >99%). Ein Aufbrechen der Hamsterzellen zur Isolierung des intrazellulären Cerezymes im

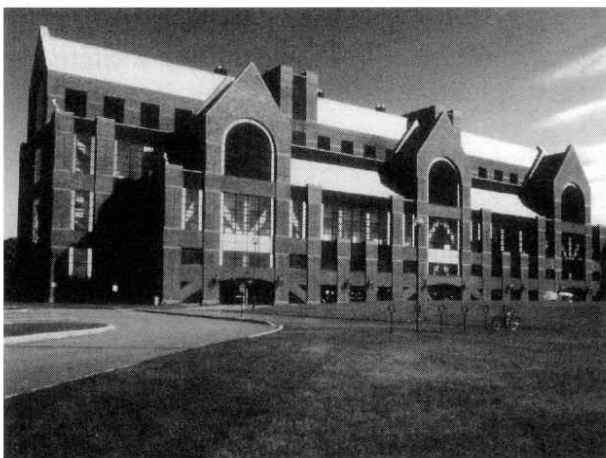


Abb.: Die Cerezyme-Produktionsanlage in Allston, Massachusetts

Produktionsprozeß würde diesen hohen Reinheitsgrad unmöglich machen.

Während des Reinigungsprozesses durchläuft das Protein Glucocerebrosidase mehrere Reinigungsstufen. Außerdem wird es wie Ceredase biochemisch verändert, damit es die Zielzellen im Körper (nämlich die Makrophagen in der Leber, der Milz und dem Knochenmark) überhaupt erreicht.

Zum Schluß wird Cerezyme zur Stabilisierung und damit verbesserten Haltbarkeit gefriergetrocknet.

Bedarfssicherung

Nach mehr als zehn Jahren Forschung und Entwicklung steht nun genügend Cerezyme zur Verfügung. Obwohl z.B. schon viele andere Medikamente mit Hilfe der rekombinanten DNA-Technik entwickelt worden sind, wurde diese Technologie vor der Herstellung von Cerezyme noch nie für eine Enzymersatztherapie verwendet. Das Enzym wird normalerweise nicht von den Zellen abgegeben. Deshalb mußte Genzyme nicht nur spezielle Techniken zur Herstellung des Enzyms, sondern auch zur Gewinnung ausreichender Mengen entwickeln. Außerdem wurde ein ausgeklügeltes System von Reinigungsschritten ausgearbeitet. Das Ergebnis all dieser Bemühungen ist eine moderne Fabrik in Allston, Massachusetts, wo Cerezyme in großen Mengen hergestellt wird. Um den weltweiten Bedarf zu decken, wird dort rund um die Uhr gearbeitet. Wie schon oben erwähnt, hat die ständige Qualitätsprüfung während der Herstellung sowie beim fertigen Produkt oberste Priorität. Erst danach wird Cerezyme zur Verwendung freigegeben. In bestimmten Abständen wird die Fabrik von der FDA (amerikanische Behörde für Nahrung und Medikamente) und Behörden anderer Länder daraufhin überprüft, ob die Vorschriften für die Arzneimittelherstellung eingehalten werden.

Technologie von morgen für die Patienten von heute

Die rekombinante DNA Technologie ist eine bedeutende wissenschaftliche Errungenschaft, die die sichere Versorgung von Patienten mit schwer zu erhaltenden Proteinen ermöglicht. Jetzt wurde diese Technologie zum erstenmal zum Nutzen der Gaucher-Patienten angewendet. Das Ergebnis ist Cerezyme.

Letzte Information aus der Redaktion, Stand 21.11.1997:

Die europaweite Zulassung des Medikamentes Cerezyme wurde von der Europäischen Kommission am 17.11.1997 erteilt. Genzyme plant, aufgrund der notwendigen Druck- und Etikettierarbeiten Cerezyme Ende Januar/Anfang Februar 1998 auf den deutschen Markt zu bringen.

Seminar Sozialpolitik

Vom 20.-22.6.1997 fand ein von der GGD und der Gustav-Heinemann-Akademie veranstaltetes Seminar mit dem Titel „Sozialpolitik“ in Freudenberg statt. Wer schon einmal dort gewesen ist, weiß auch, daß die Organisation, Verpflegung und Unterbringung hervorragend ist. Von Freitag- bis Sonntagnachmittag vervollständigten 13 Teilnehmer ihr Wissen über die neuesten Veränderungen in der Krankenversicherung, Pflegeversicherung, Rentenversicherung und dem Schwerbehindertenrecht.



**Abb.: "Können wir?"
Ein Mitarbeiter der BfA vor Beginn
seines Referats**

Sehr praxisnah und anschaulich erläuterten zwei Mitarbeiter von der BEK in Freudenberg, daß z.B. insgesamt 65% der Anteile an der Krankenversicherung die Arbeitnehmer und damit die Versicherten zahlen. Durch immer höhere Zuzahlungen werden überwiegend die chronisch Kranken immer stärker belastet, während man bereits über eine Beitragsrückerstattung für zeitlich begrenzte Nichtanspruchnahme der gesetzlichen Krankenversicherung nachdenkt und damit die jungen und gesunden Versicherten direkt für ihren derzeitigen Status belohnt. Der Gedanke der solidarischen Krankenversicherung ist damit jedoch vollständig verlassen: In Zukunft werden die chronisch Kranken, die dadurch sowieso meistens schon im sozialen Abseits stehen, noch stärker benachteiligt.

Pflegeversicherung

Von jedem Arbeitnehmer werden 1,7% vom Bruttolohn als Beitrag für die Pflegeversicherung erhoben, davon zahlt je die Hälfte der Arbeitnehmer und der Arbeitgeber.

Die Leistungen der Pflegeversicherung gliedern sich wie folgt auf:

1. Ambulante Pflege, meistens durch Angehörige

Dafür gibt es in der Pflegestufe I 400 DM, in der Pflegestufe II 800 DM und in der Pflegestufe III 1300 DM im Monat. Außerdem werden die Rentenversicherungsbeiträge für den Pflegenden übernommen, berechnet nach der Pflegestufe plus Stundenzahl.

Außerdem ist man verpflichtet, sogenannte Kontrollpflegeeinsätze bei einem ambulanten Pflegedienst alle 1/4 bis 1/2 Jahr abzurufen und auch selber zu bezahlen! Geschieht dies nicht, wird das Pflegegeld gekürzt oder gesperrt.

2. Ambulanter Pflegedienst, genannt Sachleistung:

In Pflegestufe I wird dafür 750 DM, in Pflegestufe II 1.800 DM und in Pflegestufe III 2.800 DM im Monat bezahlt.

Kompliziert wird es bei Inanspruchnahme beider Bereiche. Was in dem hauptsächlich in Anspruch genommenem Bereich nicht ausgeschöpft wird, wird prozentual angerechnet und erstattet. Hier wird die Sache etwas undurchsichtig, es bleibt zu hoffen, daß die jeweilige Pflegekasse, die immer bei der zuständigen Krankenkasse angesiedelt ist, dazu immer die richtige Auskunft gibt.

Der pflegerische Aufwand für die einzelnen Pflegestufen wird u.a. auch nach Zeit berechnet:

- I: 1 x Körperpflege, wie z.B. waschen, betten, anziehen
bis 1,5 Std. täglich
- II: 2 x Körperpflege wie s.o.
bis 3 Std. täglich,
- III: komplette Versorgung, auch nachts,
über 5 Std. täglich.

In dem Gutachten des Med. Dienstes wird die Pflegestufe festgelegt und mitgeteilt. Außerdem wird geprüft, welche Fähigkeiten bei dem zu Pflegenden noch vorhanden sind, welche Umbauten in der Wohnung für eine ambulante Pflege gegebenenfalls notwendig sind.

Häusliche Krankenpflege zur Vermeidung von Krankenhauspflege unter 6 Monaten Dauer wird von der Krankenkasse bezahlt, muß aber immer extra beantragt werden.

Rentenversicherung

In der Rentenversicherung wird der Bereich der Erwerbs- und Berufsunfähigkeitsrenten zur Zeit vollständig geändert. Es wird erhebliche Einschränkungen geben, wobei man beachten sollte, daß die vorgesehenen Regelungen nicht vereinbar sind mit dem inzwischen im Grundgesetz verankerten Benachteiligungsverbot für Behinderte.



Abb.: Aufmerksame Zuhörer

Bereits am 27. Juni 1997 fand die erste Lesung dieses Gesetzentwurfs statt. Die GGD hat sich zusammen mit 36 weiteren Selbsthilfe- bzw. Behindertenverbänden einem gemeinsamen Positionspapier unter der Federführung der Rheuma-Liga angeschlossen. Es geht darin um ausführlichen Protest zur geplanten Veränderung der Renten wegen verminderter Erwerbsfähigkeit von chronisch kranken und behinderten Menschen.

Im folgenden bringen wir einen Auszug aus diesem Positionspapier.

Wesentliche Merkmale der jetzigen Regelung:

- Derzeit gibt es zwei eigenständige Formen der Rente wegen geminderter Erwerbsfähig-



Abb.: Die Teilnehmer des Seminars Sozialpolitik

keit/Teilleistungsfähigkeit: die Erwerbsunfähigkeitsrente (EU-Rente) und die Berufsunfähigkeitsrente (BU-Rente).

- Die EU-Rente wird wie eine volle Altersrente berechnet, mit der Einschränkung, daß die Beitragszeiten nur bis auf das 55ste Lebensjahr hochgerechnet werden; der Zeitraum vom 55sten bis zum 60sten Lebensjahr wird zu 1/3 angerechnet.

- Wer noch weniger als 1/7 arbeiten kann, erhält eine EU-Rente; dabei bezieht sich der 1/7 Anteil auf die monatliche Bezugsgröße (für 1997 sind das 610 DM).

- Wem aufgrund seiner gesundheitlichen Einschränkungen nur noch eine Teilzeitbeschäftigung zugemutet werden kann und auf dem Teilzeitarbeitsmarkt voraussichtlich innerhalb eines Jahres kein Arbeitsplatz zur Verfügung stehen wird, erhält in der Regel eine befristete EU-Rente (konkrete Betrachtungsweise), hat dann allerdings ebenso wie alle anderen Invaliditätsrentner keine Ansprüche mehr auf Förderungsleistungen der Bundesanstalt für Arbeit.

- Die BU-Rente beträgt 2/3 der EU-Rente.
- Wer über weniger als die Hälfte der Erwerbsfähigkeit eines gesunden Versicherten verfügt, erhält eine BU-Rente.

- Bei Rentenzugängen ab 1996 gelten sowohl bei der EU-Rente als auch bei der BU-Rente neue Hinzuverdienstgrenzen. Das kann dazu führen, daß die Rente abhängig vom Hinzuverdienst nur noch als Teilrente zu leisten ist.

Wer die versicherungsrechtlichen Voraussetzungen nicht erfüllt (insbesondere müssen in den

letzten 5 Jahren vor Eintritt der Berufs- bzw. Erwerbsunfähigkeit 3 Jahre Pflichtbeiträge bezahlt worden sein), hat keinen Anspruch auf eine Invaliditätsrente.

Bewertende Überlegungen:

- Gegenwärtig existiert durch die EU-Rente eine relativ gute und dauerhafte Absicherung im Rentensystem, die allerdings mit dem Ausscheiden aus dem Arbeitsleben und aus sozialen Bezügen verbunden ist.
- Angesichts der weitgehenden Verschlossenheit des Teilzeit-Arbeitsmarktes für Erwerbsgeminderte werden durch die geltende konkrete (= den Arbeitsmarkt berücksichtigende) Betrachtungsweise untervollschichtig Erwerbsfähige durch die EU-Rente aufgefangen.
- Die BU-Rente ist nur unter engen Voraussetzungen für einige wenige praktikabel, da einerseits die Sozialversicherungspflichtgrenze bei 15 Stunden liegt, andererseits die mögliche Arbeitszeit bei weniger als der halben Regelarbeitszeit liegt.
- Die BU-Rente ermöglicht einen höheren Hinzuverdienst, ist aber im Falle des Eintritts der Arbeitslosigkeit als Absicherungsgrundlage zu niedrig. Daher bleibt in der Praxis in diesen Fällen nur die Möglichkeit, einen Antrag auf EU-Berentung zu stellen.
- Die BU-Rente kommt bei den Berufsgruppen der Angelernten und Ungelernten nicht zum Tragen.
- Es fehlt ein Leistungsgesetz für diejenigen, die die versicherungsrechtlichen Voraussetzungen für den Erhalt einer Erwerbsminderungsrente nicht erfüllen.

Wesentliche Änderungsvorschläge der Rentenkommission bzw. der Koalitionsarbeitsgruppe für die Rentenreform:

- Die Altersgrenze für Schwerbehinderte, Berufsunfähige oder Erwerbsunfähige soll von 60 auf 62 Jahre angehoben werden. Wer mit 60 in Rente gehen will, müßte eine monatliche Rentenminderung um 7,2% in Kauf nehmen (für die gesamte Dauer des Rentenbezugs!).
- Die EU-Rente soll generell um 11% gekürzt werden.
- Wer nur bis zu 3 Stunden täglich arbeiten kann, soll eine volle EU-Rente erhalten.
- Wer nur 3-6 Stunden täglich arbeiten kann, soll nur noch eine halbe EU-Rente erhalten.

- Wer 6 Stunden und mehr arbeiten kann, soll keine EU-Rente mehr erhalten.
- Die BU-Rente bzw. der Berufsschutz soll abgeschafft werden, d.h. der Rentenantragsteller kann unabhängig von seiner Ausbildung auf alle Tätigkeiten des Arbeitsmarktes verwiesen werden. Die mit dieser Neuregelung zu erwartenden Einkommensverluste sollen nicht durch eine Einkommenschutzregelung vermieden oder abgemildert werden.
- Die arbeitsmarktbedingte Invaliditätsrente soll ganz abgeschafft werden, mit der Folge, daß viele, die heute noch Invaliditätsrente in Anspruch nehmen können, trotz eingeschränkter Erwerbsfähigkeit dem angespannten Arbeitsmarkt ausgesetzt werden.
- Es ist von flankierenden Maßnahmen in der Arbeitslosenversicherung die Rede, wobei bislang nicht aufgeführt wird, woran hier gedacht ist.
- Es soll ausgeschlossen werden, daß Invaliditätsrente plus Erwerbs- bzw. Erwerbseinkommen den in der früheren Berufstätigkeit erzielten Nettoverdienst übersteigen.



Abb.: Auch Seminaristen brauchen eine Pause

Bewertende Überlegungen:

- Grundsätzlich ist festzuhalten, daß durch die Abschaffung der konkreten Betrachtungsweise der Kreis der Anspruchsberechtigten auf eine Invaliditätsrente massiv verkleinert wird. Während bislang noch regelmäßig alle untervollschichtig Erwerbsfähigen durch eine volle EU-Rente erforderlichenfalls abgesichert werden können, soll dies zukünftig nur noch bei einem Restleistungsvermögen von weniger als 3 Stunden täglich der Fall sein.
- Zusätzlich zu der generellen massiven

EU-Renten kürzung werden diejenigen, die 3/8 bis 1/2 arbeiten können, mit einer halben EU-Rente deutlich schlechter gestellt.

- Andererseits haben alle, die bis zu 6 Stunden arbeiten können, einen unmittelbaren Anspruch auf eine halbe EU-Rente (bisher 4 Stunden).
- Die gegenwärtigen Förderbedingungen in der Arbeitslosenversicherung berücksichtigen die benachteiligte Situation von erwerbsgeminderten Arbeitnehmern nicht oder nur völlig unzureichend.
- Das allgemeine Arbeitsmarktrisiko Gesunder darf nicht mit dem besonderen Arbeitsmarktrisiko erwerbsgeminderter und kranker Menschen gleichgesetzt werden. Die jetzigen Vorschläge tun dies jedoch und wechseln somit von einem Extrem ins andere.

In der Zwischenzeit wurde bereits am 10.10.1997 die Rentenreform beschlossen und verabschiedet. Sie tritt am 01.01.1998 in Kraft.



Abb.: Abends bei einer Aufführung der Freilichtbühne

Schwerbehindertenausweis

Man sollte mit dem vollständig ausgefüllten Antrag auch weitere Krankheitsunterlagen, z.B. wissenschaftliche Arbeiten, die sich im persönlichen Besitz befinden - als Kopie - mitschicken. Das Gutachten des Hausarztes sollte eine Beschreibung des Zustandes als Folge der Behinderung beinhalten. Das bedeutet in der Praxis, daß es nicht ausreicht, eine Erkrankung oder deren Folgen zu nennen, sondern daß die Behinderungen oder die Schwierigkeiten ausführlich geschildert werden sollten.

Meistens enthalten Bescheide (z.B. vom Versorgungsamt) eine Widerspruchsfrist von 4 Wochen, ohne Fristangabe gilt jedoch immer 1 Jahr Widerspruchsfrist!

Bei einem Widerspruch ohne Begründung wird nach Aktenlage entschieden, d.h. wenn keine neuen Fakten vorhanden sind, ändert sich nichts. Eine Klage gegen das Versorgungsamt kann man am besten über den VdK (Mitgliedsbeitrag 70 DM/Jahr) machen. Aufgrund langjähriger Erfahrung des VdK verspricht dies die größte Aussicht Erfolg.

Nach Ablauf des Ausweises sollte man formlos einen neuen beim Versorgungsamt beantragen, ein Lichtbild dazu legen, in der Regel wird bei einer chronischen Krankheit ein neuer Ausweis ausgestellt.

Wenn nach jeweils 5 Jahren die Gültigkeitsfrist abgelaufen ist, kann man den Ausweis auch vom Sozialamt verlängern lassen oder an das Versorgungsamt schicken mit der Bitte um Verlängerung.

Beruflich wichtig: Ungefragt braucht man seine Schwerbehinderteneigenschaft nicht zu offenbaren, jedoch wenn die Frage danach kommt, muß sie wahrheitsgemäß beantwortet werden.

GGD Nachrichten

4. Jahrestagung der GGD in Dorfweil: 5 Jahre GGD - wer hätte das gedacht?!

von: Editha Horstmann

Die Tagung fand an einem wunderschön sonnigen Septemberwochenende in der Familienferienstätte Dorfweil statt und war gut besucht. Es nahmen ca. 75 GGD-Mitglieder teil, doch ist das Interesse in den Nachbarländern so groß, daß Frau Rudat auch Gäste aus den Niederlanden, aus Österreich, Ungarn, Polen, Tschechien und Jugoslawien begrüßen konnte. Von der Firma Genzyme waren 5 Personen gekommen. Als Referenten konnten Frau Dr. Kingma aus den USA, Herr Prof. Aerts aus den Niederlanden, Herr Dr. Erikson aus Schweden und Herr Nachtigäller als Geschäftsführer der BAGH (Bundesarbeitsgemeinschaft Hilfe für Behinderte) gewonnen werden.



Abb.: Begrüßung und Eröffnung durch Ursula Rudat und Alfred Werth

In ihrer Begrüßung brachte Frau Rudat ihre Freude darüber zum Ausdruck, daß die GGD schon 5 Jahre besteht. In dieser Zeit stieg die Mitgliederzahl von 9 auf 140, und durch gezielte Öffentlichkeitsarbeit wie Presseberichte, Fernsehbeiträge und Teilnahme an Kongressen und Gesundheitstagen ist der Bekanntheitsgrad der GGD schon sehr groß geworden. Alle inzwischen erschienenen Fernsehbeiträge sind auf einem Video zusammengeschnitten und bei der GGD erhältlich. Der 2. Vorsitzende der GGD, Herr Alfred Werth, überbrachte aus Berlin Grüße von der Schirmherrin der GGD, Frau Dr.

Marianne Koch, die er kurz vorher kennengelernt hatte.

Doch gab es nicht nur Erfreuliches zu berichten; die Probleme für die Betroffenen durch die geplante Kappung des Apothekenzuschlags und Dosiskürzungen bis hin zu Behandlungsstops sind Schwierigkeiten, mit denen die GGD schon kämpft und in der nächsten Zeit zu kämpfen haben wird.

Die Vorträge, die im Laufe des Tages folgten, waren sehr interessant und fanden großes Interesse. Herr Nachtigäller stellte die BAGH vor, Prof. Aerts sprach über die Bedeutung der Chitotriosidase im Zusammenhang mit Morbus Gaucher, Dr. Erikson über die Erfahrungen mit dem "Norbotnrian-Typ" des Morbus Gaucher in Schweden sowie seine generellen Erfahrungen mit dem Morbus Gaucher Typ III. Frau Dr. Kingma stellte das rekombinante Präparat Cerezyme vor. (Ein ausführlicher Bericht zu diesen Vorträgen folgt in der nächsten Ausgabe des "go-schee briefes".)



Abb.: Kein Wort entgehen ließen sich Referenten und Patienten

Nachmittags konnte man zwischen zwei Seminaren wählen: In dem einen, das sich hauptsächlich an die neuen Patienten richtete

und das von Dr. Bartsch geleitet wurde, ging es um allgemeine Fragen zu Morbus Gaucher und zur Behandlung mit Ceredase oder Cerezyme; in dem anderen Seminar demonstrierte Frau Rudat Hometreatment mit Hilfe der Ultraflow-Infusionspumpe von der Fa. Fresenius. (Auch hierüber werden wir in der nächsten Ausgabe noch ausführlicher berichten.) Zeitgleich konnte man sich bei Andreas Prell über die computergestützte Dosisüberwachung informieren. Es gab auch einen Infostand von der Firma Fresenius, der von Frau Hilgenstock betreut wurde.

Wie schon am Freitagabend in der Cafeteria war am Samstagabend beim Kalten Buffet im Tagungsraum Zeit für das gegenseitige Kennenlernen und den Erfahrungsaustausch. Neben den wissenschaftlichen Vorträgen sind diese persönlichen Kontakte für viele das Wichtigste an dieser Tagung. Eine Abwechslung und einen Hauch von Orient brachte schließlich noch eine Bauchtanzvorführung bei Kerzenlicht, die auf allgemeine Begeisterung stieß.

Am Sonntag stand - nicht minder wichtig - die Mitgliederversammlung auf dem Programm.

Nach dem gemeinsamen Mittagessen trat dann jeder die Heimreise an, und wir hoffen, daß alle gut zuhause angekommen sind.



Abb.: Gutgelaunt beim Frühstück



Abb.: Ursula Rudat und Wytske Kingma demonstrieren die Handhabung der Infusionspumpe "Ultraflow"



Abb.: Ute Stölzle (Mitte) mit ihren Gästen aus Osteuropa



Abb.: Abendlicher Nachtisch: kein "Wackelpudding", sondern Bauchtanz

Drei Tage lang drehte sich alles um die Gesundheit

Die GGD war zum zweiten Mal mit einem Stand auf der Bad Homburger Gesundheitswoche vertreten

von: Gabriele Gill, Pinneberg

Vom 11. bis 13. Juni 1997 fand im Kurhaus und auf dem gesamten Kurgelände von Bad Homburg die fünfte Gesundheitswoche statt.

Seit ihrer Gründung im Jahre 1989 erfreut sich die alle zwei Jahre stattfindende Veranstaltung ständig steigender Besucherzahlen. Auch in diesem Jahr kamen wieder ca. 30 000 Menschen, um die 74 Informationsstände und die 60 Einzelveranstaltungen wie Vorträge und Live-Vorfürhungen zu besuchen. In den Vorträgen ging es z.B. um Depressionen, Hautkrebs, Yoga, Cholesterin, Alzheimer, Migräne, neueste Krebsbehandlungsmethoden und Strahlentherapie. Die Liste der Live-Vorfürhungen umfaßte u.a. Kochdemonstrationen, Tai Chi, Seniorentanz, Fitnesstraining für den Rücken und Step Aerobic.

Wie auch in den Jahren zuvor wurde diese Gesundheitswoche von dem Pharma-Unternehmen Fresenius, der Stadt Bad Homburg und der Kur- und Kongreß-GmbH ausgerichtet. Ziel dieser Veranstaltung sei es, so der Vorstandsvorsitzende der Fresenius AG in seiner Begrüßungsansprache, einen positiven Beitrag inmitten einer nur auf Kostensenkung fixierten Diskussion zu leisten. Die vielbeklagte Kostensteigerung ergebe sich schließlich aus der kontinuierlich verbesserten Qualität der Behandlung. Daß einer effektiven Behandlung eine exakte und möglichst frühzeitige Diagnose vorausgehen muß, wurde an diesen drei Tagen demonstriert: An 20 Frühdiagnose-Stationen konnten die Besucher ihren Gesundheitszustand überprüfen lassen. Angeboten wurden u.a. Hör- und Sehtests, die Messung von Blutdruck und Puls, Cholesterin- und Blutzuckerbestimmungen und die Messung des Lungenvolumens. Sogar Hautuntersuchungen zur Früherkennung von Hautkrebs waren möglich. Passend zur bevorstehenden Ferien- und Hauptreisezeit waren die Schwerpunktthemen in diesem Jahr Reise- und Tropenmedizin, Krebs (Hautkrebs) und gesunde Ernährung.

Im Gegensatz zu den Frühdiagnoseständen waren an unserem Stand nie Menschentrauben zu finden. Trotzdem sind wir zufrieden mit den



Abb.: Gabriele Gill am Stand der GGD

Informationsgesprächen, die wir geführt haben. Bei allen Besuchern, die sich die Zeit nahmen, an unserem Stand stehenzubleiben und uns zu fragen, war ehrliches Interesse vorhanden. Ein älterer Herr versprach uns, als "Multiplikator" für uns zu wirken. Schülerinnen der Krankenpflegeschule in Bad Homburg wollten herausfinden, ob ihre Dozenten Morbus Gaucher kennen und sie mit unserem Informationsmaterial versorgen. Es kamen auch eine Apothekerin, mehrere Krankengymnastinnen, zwei Ernährungswissenschaftlerinnen und eine Sporttherapeutin vom Behindertensportverband, die, wie so viele andere Besucher, immer noch die Frage stellten: "Morbus Gaucher - was ist das?" Alle nahmen sich nach einem oft sehr ausführlichen Gespräch unser Heft "Leben mit Morbus Gaucher" mit. Eine der Krankengymnastinnen sagte, daß sie sich die physiotherapeutische Betreuung eines Gaucher-Patienten sehr schwierig vorstelle. Zwei Besucher erzählten mir, daß sie von der Krankheit schon gehört hätten. Eine ältere Dame hatte in der "Apotheken-Umschau" über Gaucher gelesen und einen Bericht in einem Gesundheitsmagazin gesehen. Sie wußte tatsächlich bestens Bescheid. Des Weiteren erzählte mir ein junger Mann, der den Stand "Soziale Dienste der Stadt Homburg" betreute, daß er den Namen Gaucher aus einer Fernsehdokumentation kenne. Hierbei habe es sich um einen Bericht über das 3. Reich gehandelt, in dem die Krankheit Gaucher von Vertretern des NS-Regimes als typisch jüdische Krankheit dargestellt wurde. Die Häufigkeit des

Morbus Gaucher bei Ashkenazi-Juden (1 Erkrankung bei 400-600 Personen) hat fälschlicherweise zu dieser Annahme geführt. Tatsache ist aber, daß jeder - ungeachtet der ethnischen Herkunft - betroffen sein kann.

Auch in diesem Jahr hatten wir bald sehr guten Kontakt zu den Leuten, deren Stände in unmittelbarer Nähe zu Unserem lagen. So erzählte uns z.B. eine junge Frau vom Stand "Frauenreferat Stadt Homburg" von einer Nachbarin,



Abb.: Interesse an Morbus Gaucher

die sich immer erschöpft fühle, ein sehr schlechtes Blutbild habe und ständig über Knochenschmerzen klage. Untersuchungen hätten Knocheninfarkte im gesamten Skelettbereich ergeben. Kein Arzt hätte bisher eine eindeutige Diagnose stellen können. Wir haben ihr ausführliches Informationsmaterial für diese Dame mitgegeben.

"Hat es sich gelohnt, daß die GGD hier auf dieser Gesundheitswoche vertreten war?" Diese Frage ist für mich leicht zu beantworten. Ich als Gaucher-Betroffene bin der Meinung, wir sollten jede Gelegenheit zur Öffentlichkeitsarbeit nutzen. Auch ich habe vor vier Jahren mehr oder weniger durch Zufall erfahren, daß es eine kausale Therapie für M. Gaucher gibt. Deshalb denke ich, daß jedes Gespräch über unsere Krankheit mit Personen aus dem Fachbereich Medizin oder ganz einfach mit interessierten Menschen zu einem Gaucher-Patienten führen kann.

Abschließend möchte ich meinen Mitstreitern Editha, Hasan und Olaf danken. Sie haben den Stand auf- und abgebaut und für alles Drum und Dran gesorgt. Es hat Spaß gemacht, mit Euch gemeinsam den GGD-Stand zu betreuen.

Förderpreis für Rostock

Die Doktorandin Ulrike Kirchhoff, Mitarbeiterin von PD Dr. Rolfs in Rostock, erhielt anlässlich des 8. Deutschen Ärztekongresses 1997 in Dresden den „Förderpreis der Medizin - Studenten forschen“ für ihre Mitarbeit an der Forschung über die genetischen Ursachen des Morbus Gaucher.

Auf den Seiten 38 und 39 finden Sie Zeitungsausschnitte der Ostsee Zeitung vom 4.7. und 30.7.1997, in denen über diesen Anlaß berichtet wird.

Die GGD bedankt sich bei Herrn PD Dr. Rolfs für die Übermittlung dieser Nachricht.

Die GGD auf dem 8. Deutschen Ärztekongress in Dresden

von: Marion und Fritz Käß, Essen

Vom 20.-22. Juni 1997 fand in Dresden der 8. Deutsche Ärztekongress statt. Dazu gehörte ein großes „Gesundheitszelt“, in dem Selbsthilfegruppen, Krankenkassen, die Industrie sowie Pflegedienste ihre Stände aufgebaut hatten. Wir als GGD hatten einen guten Platz mitten im Zelt, neben dem Stand eines Sanitätshauses, an dem zum Blutzuckermessen eingeladen wurde. Das Gesundheitszelt wurde sehr gut besucht, da es direkt auf dem Altmarkt stand und von zwei Seiten zugänglich war. Viele Besucher nutzten das Zelt sicher auch als Durchgang, andere nahmen alle angebotenen Dienstleistungen in Anspruch wie z.B. Blutfettmessung, Körperfettbestimmung, Wassertrinken etc..

Durch unsere Messestellwand mit den Bildern und Schriftzügen zogen wir ebenfalls die Aufmerksamkeit auf uns. Es kamen Fragen zu allem was darauf steht, wie z.B. „Was ist Morbus Gaucher“? Besonders wurden wir aber zu Knochenschmerzen und blauen Flecke (die in Dresden wohl fast jeder hat) gefragt. Ob sich viele der am Kongress teilnehmenden Ärzte auch das Gesundheitszelt angesehen haben, konnten wir leider nicht feststellen. Sehr schön war, daß uns eine Gaucher-Patientin aus Dresden am Stand besuchte. Sie wird seit einiger Zeit mit Ceredase behandelt und erkundigte sich sofort nach der GGD und einer möglichen Mitgliedschaft. Wir beide unter-

hielten uns ausgiebig über die gemeinsame Krankheit und merkten, wie glücklich wir sind, daß die Enzymersatzbehandlung so gute



Abb.: Ruhe vor dem "Sturm"

Erfolge zeigt. Frau Ziermann hat sogar einen schriftlichen Bericht mitgebracht, den Sie an anderer Stelle in diesem Heft lesen können. Zusammenfassend läßt sich sagen, daß wir in diesen drei Tagen sehr viele schriftliche und mündliche Auskünfte über Morbus Gaucher gegeben haben, so daß jetzt auch in Dresden und Umgebung mehr Menschen etwas über diese Krankheit, betroffene Patienten und die wirkungsvolle Behandlung erfahren haben.

Richtlinien der Pflegekassen

Der GGD-Geschäftsstelle liegen die kompletten „Richtlinien der Spitzenverbände der Pflegekassen zur Begutachtung von Pflegebedürftigkeit nach dem XI. Buch des Sozialgesetzbuches“ vom 21.03.1997 vor. Diese Richt-

linien haben 120 Seiten, von denen allein das Inhaltsverzeichnis 4,5 Seiten umfaßt. Wer als GGD-Mitglied darüber Informationen benötigt, wende sich bitte an die GGD-Geschäftsstelle.

Drittes Gaucher-Regionaltreffen in Berlin

von: Alfred Werth

Zum dritten Mal trafen sich am 8.8.97 Gaucher-Betroffene aus Berlin und dem Umland zu einem Regionaltreffen im Blisse-Cafe.

Bei diesen Treffen tauschen wir unsere Erfahrungen mit Ärzten, Dosierung mit Ceredase und was uns sonst noch so berührt bzw. passiert, aus. Fast alle, die wir eingeladen hatten, waren auch gekommen:

Karl Walcher, Anja Pautz, Renate und Manfred Bahr, Herr Reiner aus Rostock und Herr Marcel Stein aus Eiche. Nur Herr Eggers, ebenfalls aus Rostock, konnte leider nicht kommen, da er erst einen Tag zuvor aus der Reha-Klinik entlassen worden war.

Herr Stein ist ein knochenmarktransplantiertes Patient, und es ist schon interessant, seinen Krankheitsverlauf zu hören. Er ist 19 Jahre alt und auf Berufssuche. Anja Pautz hatte ihre beiden Töchter mit, wobei die Kleine, im Frühjahr geboren, natürlich sofort geliebter Mittelpunkt wurde. Herr Hoser von der Fa. Genzyme war auch eingeladen und stand uns gerne mit Rat und Wissen zur Verfügung.

Wir sind nach wie vor auf der Suche nach einem zentralen Behandlungszentrum in unserer Nähe.

Wir freuen uns schon immer auf jedes Treffen und über jeden neuen Patienten, wie z.B. Herrn



Abb.: v.l.: Edith Werth, Alfred Werth, Hasan Hoser mit dem jüngsten Kind von Fam. Pautz, Karl Walcher, Marcel Stein, Renate Bahr, Anja Pautz und Tochter, Frank Reiner

Reiner, der extra aus Rostock angereist war. Weiterhin hoffen wir, daß unser Kreis im Laufe der Zeit größer wird und auch hier, so weit östlich, neuen Patienten geholfen werden kann. Wenn in diesem Artikel das Wort „ wir „ wiederholt auftaucht, so ist damit meine liebe Frau Edith gemeint, die viel zu dem Gelingen und der Arbeit in unserer Gaucher-Selbsthilfegruppe beiträgt.

Protokoll der Mitgliederversammlung 1997

Am 28.9.1997 fand in Dorfweil, Schmitten, die jährliche Mitgliederversammlung statt. Da der Redaktionsschluß eigentlich schon überschritten war, können wir an dieser Stelle keine weiteren Inhaltsangaben machen. Jedes inte-

ressierte GGD-Mitglied kann das Protokoll der Versammlung bei der GGD-Geschäftsstelle anfordern. Wir werden es nach Fertigstellung gerne auf Wunsch versenden.

Förderung der GGD

Folgende Personen und Institutionen haben in 1997 bis einschließlich Oktober die Arbeit der GGD unterstützt:

Deutsche Angestellten Krankenkasse
Barmer Ersatzkasse
Kaufmännische Krankenkasse Halle
Poolförderung:
- Bundesverband Betriebskrankenkassen
- Innungskrankenkassen - Bundesverband
- Bundesverband der Landwirtschaftlichen Krankenkassen
- See-Krankenkasse
- Bundesknappschaft

Beate Marchewitz
Günter Schulte
Dr. Thomas Budny

Jakob Wieringa
Heidelore Niedersteberg
Drs. W. u. E. Friedmann
Dr. Arndt Rolfs

Darüber hinaus gab es noch weitere private Spender, die ungenannt bleiben möchten. Wir bedanken uns bei allen Förderern der GGD ganz herzlich.

An dieser Stelle auch wieder die Bankverbindung der GGD:

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

Wußten Sie schon

... welche Zuzahlungen im Rahmen der Neuordnung der Gesetzlichen Krankenversicherung auf die Patienten zukommen und wie sie errechnen können, ob sie teilweise oder vollständig davon befreit werden können? Das alles erklärt ein Informationsblatt der Deutschen Gesellschaft für Versicherte und Patienten (DGVP) e.V. . Es kann kostenlos gegen einen mit DM 1,10 frankierten Rückumschlag von der Deutschen Gesellschaft für Versicherte und Patienten (DGVP) e.V., Keltenstr. 55 in 64625 Bensheim angefordert werden. Für GGD-Mitglieder liegt es diesem Heft bei. Über Härtefallregelungen will der Gesetzgeber sozial schwache Patienten vor einer Überforderung durch die geplanten erhöhten Zuzahlungen schützen. Nach der Sozialklausel sollen die Patienten je nach ihrem persönlichen Einkommen entweder vollständig von der Zuzahlung befreit oder zumindest entlastet werden. Die DGVP hält die geplante Regelung noch für zu kompliziert und für die Patienten nur schwer nachvollziehbar und kritisiert, daß die Abrechnung „in die Nähe einer zweiten Steuererklärung“ rücke. Mit ihrem Infoblatt will sie den Versicherten die Orientierung erleichtern und auch Ärzten und Apotheken eine übersichtliche Information über die geplanten Regelungen an die Hand geben. Wie DGVP-Präsident Ekkehard Bahlo unterstrich, wird es für die Patienten wichtig werden, sich genau zu unterrichten, wenn sie kein Geld verschenken wollen. Um die Ansprüche auf Kostenerstattung zu sichern, werden die Patienten von den Apotheken Belege über die Zuzahlungen anfordern und sammeln müssen, um sie dann bei ihrer Krankenkasse einzureichen. Bahlo befürchtet, daß viele Versicherte den Aufwand scheuen werden, um ihr Geld zurückzufordern und so mehr bezahlen werden als sie müßten.

- ... daß die GGD seit 1997 Mitglied im Kindernetzwerk e.V. ist?
Wir erhalten deshalb
 - kostenlos 2 x jährlich die Mitgliederinformation „Kindernetzwerk-Nachrichten“;
 - automatisch und kostenlos eine aktualisierte Adressenliste aus der Datenbank zu einem von uns gewünschten Schlagwort;
 - kostenlos zum Jahresende auf Anforderung Kopien von neu eingegangenen Informationen und Artikeln aus den vergangenen 12 Monaten zu einem gewünschten Schlagwort.

Je eine gelbe und rote Broschüre des Vereins liegen diesem „go-schee brief“ bei.
Bitte melden Sie sich beim Kindernetzwerk oder der GGD-Geschäftsstelle, wenn Sie zu einem der angegebenen Schlagworte in der roten Broschüre nähere Informationen haben möchten.
- ... daß in Hessen ab dem 2. Halbjahr 97 die Ärzte für Einsparungen bei Arzneimitteln honoriert werden?
Lesen Sie bitte dazu unseren ausführlichen Bericht auf Seite 10.
- ... daß jedes Familienmitglied eines Gaucher-Patienten Einzelmitglied der GGD werden kann und es trotzdem nur einen Beitrag kostet?

Kurznachrichten der GGD

- In diesem Heft finden alle Gaucher-Patienten unter unseren Lesern einen Gutschein für ein M. Gaucher Video, auf dem sich vier mitgeschnittene Teil-Sendungen mit Beiträgen über M. Gaucher befinden. Die GGD möchte allen Gaucher-Patienten dieses Video kostenlos für den privaten Bereich zur Verfügung stellen. Auf der Jahrestagung konnten es alle anwesenden Patienten ebenfalls so erhalten. Für den Versand an alle übrigen Interessierten müssen wir jedoch die Portokosten an Sie weitergeben und bitten bei Rücksendung des Gutscheins um 3 DM in Briefmarken. **Sofern noch vorhanden**, können Sie es auch auf der nächsten Jahresmitgliederversammlung in Freudenberg erhalten. Für alle Nicht-Patienten ist dieses Video zum Selbstkostenpreis von 12 DM + 3 DM Porto zu erwerben. Es genügt dafür eine Überweisung mit Adressenangabe auf das Konto der GGD.
- Im nächsten "go-schee brief" wird es eine Aufstellung aller Themen geben, für die Seminare oder Fortbildungen von der BAGH angeboten werden, damit alle, die an einem dieser Themen interessiert sind, dieses der Geschäftsstelle der GGD mitteilen können und im Einzelfall über geplante oder ausgeschriebene Maßnahmen unterrichtet werden können. Bei Interesse könnten Sie dann möglicherweise für die GGD/im Auftrag der GGD an einzelnen Seminaren teilnehmen und z.B. für den "go-schee brief" einen kurzen Bericht erstellen.
- Bußgeldwerbung: Als gemeinnütziger Verein können wir in jedem Amtsgericht um Zuweisung von Bußgeldern bitten. Dazu ist es notwendig, daß man persönlich mit jedem einzelnen Richter und Staatsanwalt spricht und die GGD und ihre Ziele vorstellt. Die Richter und Staatsanwälte sind in ihrer Entscheidung frei und werden im Gespräch keine Zusagen machen. Bei der Geschäftsstelle in Lippstadt gibt es das dafür notwendige, bereits vorbereitete Material (Überweisungsträger, Aufkleber und das GGD-Kurzinfo). Sie können es formlos schriftlich oder telefonisch anfordern. Bedenken sollte man, daß es einige Zeit braucht, bis

eine Zuweisung für Bußgelder an die GGD angelaufen ist. Deshalb ist es wichtig, jedes Jahr neu vorstellig zu werden. Die Zuweisung von Bußgeldern stellt eine wichtige Zukunftsmöglichkeit für die Aufrechterhaltung unserer Arbeit dar.

- Die BAGH sucht aus den Mitgliedsverbänden Personen, die am neuen Arbeitskreis Fortbildung interessiert sind. Es sollen neue Konzepte und Möglichkeiten für eine intensive Schulung und Fortbildung erarbeitet werden. Dabei sollen auch die Ideen, die u.a. bereits von der Geschäftsführerkonferenz erarbeitet wurden, wie z.B. verbandsübergreifende Schulungsangebote, Öffnung von bewährten, verbandspezifischen Angeboten auch für andere Verbände, Aufbau eines Referentenpools und Erstellung einer Übersicht der von den Verbänden angebotenen Seminare u.a.m. aufgenommen werden.
Wer an einer Mitarbeit in diesem Arbeitskreis interessiert ist, wende sich bitte schriftlich an die GGD-Geschäftsstelle.
- Soeben ist die Neuauflage der BAGH-Rechtsbroschüre "Die Rechte behinderter Menschen und ihrer Angehörigen" erschienen. Sie enthält alle Neuerungen
 - des Pflegeversicherungsgesetzes
 - des Krankenkassenneuordnungsgesetzes
 - des Einkommenssteuergesetzes
 - des Einkommenssteuerhandbuchs sowie
 - die Einkommenssteuerrichtlinien.

Der 304 Seiten starke Leitfaden bietet Betroffenen und ihren Angehörigen eine wichtige und verständliche Hilfe durch den Gesetzesdschungel. So nehmen verständliche Erklärungen und detaillierte Beispiele viel Raum ein. Musterbriefe für Widerspruchs- und Klageverfahren sollen dem Behinderten seinen oft schwierigen Weg durch die Instanzen erleichtern.

Die Problembereiche einzelner Behinderungsarten werden direkt angesprochen.

Die Broschüre ist gegen Voreinsendung einer Versandkostenpauschale von DM 5,- (entweder in Briefmarken oder mit Verrechnungsscheck (Stichwort "Rechtsbroschüre") bei der

Bundesarbeitsgemeinschaft
Hilfe für Behinderte e.V. (BAGH)
Kirchfeldstr. 149
40215 Düsseldorf

zu beziehen.

- Die nächste „Erweiterte Vorstandssitzung“ der GGD findet am 14. März 1998 in Lippstadt von 10.00 bis ca. 18.00 Uhr statt. Jedes GGD-Mitglied, daß an einer Teilnahme interessiert ist, kann sich an die Geschäftsstelle wenden und erhält dann rechtzeitig eine Einladung. Ich bitte dafür um schriftliche Mitteilung, eine Postkarte genügt. Einzelheiten können vorab auch tel. erfragt werden.

Das sollten Sie wissen

Zuzahlungen zu den Kassenleistungen

Der Bundestag hat die dritte Stufe der Gesundheitsreform (2. GKV-NOG) endgültig verabschiedet. Ab 1. Juli 1997 werden die Versicherten der gesetzlichen Krankenkassen mit noch höheren Selbstbehalten zur Kasse gebeten.

	bisher	ab 1. Juli 97
Arzneimittel je Medikament, nach Packungsgröße	4,00 DM 6,00 DM 8,00 DM	9,00 DM 11,00 DM 13,00 DM
Verbandmittel (jedes einzelne Mittel)	4,00 DM	9,00 DM
Fahrtkosten im Rettungs- oder Krankenwagen (auch Taxi!)	20,00 DM	25,00 DM
Heilmittel z.B. Massagen, Krankengymnastik	10%	15%
Hilfsmittel z.B. Bandagen, Einlagen, Kompressionstherapie	keine Zuzahlung	20%-Anteil an den Kosten, die die Kasse über- nimmt
Krankenhausbehandlung je Kalendertag, max. für 14 Tage/Jahr	12,00 DM	17,00 DM
Sationäre Vorsorge- und Rehabili- tationsmaßnahmen je Kalendertag	25,00 DM	25,00 DM
Anschlußrehabilitation je Kalendertag, max für 14 Tage	12,00 DM	17,00 DM
Mütterkuren je Kalendertag	12,00 DM	17,00 DM
Zahnersatz bei regelmäßiger Vorsorge ohne Vorsorgenachweis	40% 50%	45% 55%
keine Leistung für nach dem 1.1.1979 geborene, Ausnahmen: Mißbildung oder Unfall	vom Regelsatz in einfacher Aus- führung	Festzuschüsse Abrechnung nach GOZ (1,7-fach)

diese Zuzahlungssätze gelten für die alten Bundesländer

Zuzahlungen können u.a. in folgenden Fällen entstehen oder weiter ansteigen:

- Eine Krankenkasse erhöht die Beitragssätze (§221 SGB V), ausgenommen Erhöhung wegen Risikostrukturausgleich.
- Eine Krankenkasse erhöht satzungsgemäß bestehende Zuzahlungen (§55 (1) SGB V).
- Eine Kasse führt satzungsmäßig neue Leistungen ein - die Beiträge für solche Leistungen sind ausschließlich von den Versicherten zu erbringen (§55 in Verbindung mit §56 SGB V).

Zur Finanzierung von Instandhaltungsaufwendungen der Krankenhäuser muß jede versicherte Person in den Jahren 1997 bis 1999 jährlich 20,00 DM zahlen (§2 (11) 2. GKV-NOG).

Internationale GGD Nachrichten

Nachrichten aus Forschung und Wissenschaft

Vom 21. bis 25. Mai 1997 fand in Wien der 7. Internationale Kongress über angeborene Stoffwechselstörungen statt (7th International Congress of Inborn Errors of Metabolism).

Im Rahmen dieses Kongresses, der sich mit zahlreichen angeborenen Stoffwechselstörungen beschäftigte, wurde auch über die neueren Erkenntnisse im Bereich der Gaucher-Forschung berichtet, von denen wir hier die wichtigsten Beiträge kurz erwähnen möchten.

Herr Dr. G.A. Grabowski aus Cincinnati, USA, berichtete zum Thema „Morbus Gaucher: Unsichere Genotyp-Phänotyp Korrelation“ über die Schwierigkeiten, die sich bei dem Versuch ergeben, Genotyp (Mutation) und Phänotyp (klinisches Bild) in Korrelation zu bringen. Aus der Mutation allein lasse sich bei Morbus Gaucher-Patienten nicht die Schwere der Krankheit und die Verlaufsform vorhersagen, da dies bei jedem Patienten unterschiedlich sein kann.

Herr Prof. Niederau aus Düsseldorf berichtete unter dem Titel „Therapie des Morbus Gaucher mit Enzymersatz - eine Langzeitstudie mit 40 deutschen Patienten“ über seine Behandlungserfahrungen und -erfolge. Seine Schlußfolgerung bei diesem Vortrag war, daß eine Langzeittherapie mit Glucocerebrosidase-Enzymersatz bei Dosierungen von 20 bis 60 Einheiten per Kilogramm Körpergewicht alle 2 Wochen alle Komplikationen, die bei Morbus Gaucher auftreten, rückgängig macht und die normalen Körperfunktionen weitgehend wiederherstellt.

Herr Dr. Y. Eto aus Japan berichtete zu dem Thema „Pathogenese und Beteiligung des zentralen Nervensystems (ZNS) bei Morbus Gaucher“. Er beschrieb, daß in seinem Land nur 18 verschiedene Mutationen auftreten, die zu Morbus Gaucher führen und daß im Vergleich mit anderen Ländern mehr Patienten mit neurologischen Symptomen gefunden wurden. Er vertritt die Hypothese, daß bei Speicherung im

ZNS der Calciumumsatz in den Zellen gestört wird und es dadurch zum Tode bestimmter Nervenzellen kommen kann.

Herr Dr. Bembi aus Italien berichtete über eine „Langzeitbeobachtung von fünf Typ III-Patienten, die mit der Enzymersatztherapie behandelt werden. Er behandelte 3 Patienten mit Typ IIIa (überwiegend neurologische Symptome) und 2 Typ IIIb-Patienten (überwiegend körperliche Symptome) über einen Zeitraum von 3 bis 5,5 Jahren mit 60 Einheiten/kg Körpergewicht. Die Ergebnisse mit den Typ IIIb-Patienten scheinen sehr positiv, während das Ergebnis bei den Typ IIIa-Patienten noch unklar ist und die Therapie weniger effektiv zu sein scheint. Dies ist nach Ansicht von Dr. Bembi auf die unterschiedlichen Phänotypen zurückzuführen. Weitere Untersuchungen sollen hier Klarheit schaffen.

Herr Dr. Ida aus Japan berichtete unter dem Thema „Auswirkung von Enzymersatztherapie und Knochenmarktransplantation (KMT) bei 15 japanischen Patienten mit Morbus Gaucher“, daß 12 Patienten mit Enzymersatztherapie behandelt wurden, von denen drei auch unter der Therapie mit 60 Einheiten/kg Körpergewicht alle 2 Wochen, Knochenkrisen erlitten. Weiterhin beobachtete er, daß es bei japanischen Kindern mit Typ I zu einem verringerten Wachstum kommt, wenn die Dosis zu niedrig ist. Er berichtete über die Behandlung von drei Typ IIIb-Patienten mittels KMT, Spenderin war die gesunde Großmutter. Der Verlauf war in allen drei Fällen positiv, und die Entwicklung weiterer neurologischer Symptome kam zum Stillstand. Die KMT ist bei diesen Typen des M. Gaucher die bisher beste, wenn auch risikoreichste Behandlung.

In Form von Postern wurden folgende M. Gaucher bezogene Ergebnisse vorgestellt:

Dr. Tyłki-Szymanska aus Warschau zeigte den „Effekt von 2 Jahren Enzymersatztherapie bei 5

polnischen Patienten“. Die Ergebnisse waren bisher sehr positiv.

Dr. Fiumara aus Italien zeigte einen „ungewöhnlichen Fall von Skelettkomplikationen bei einem splenektomierten italienischen M. Gaucher Typ I-Patienten“. Es wurde eine 63-jährige Patientin vorgestellt, die ungewöhnliche Läsionen (Auflösungserscheinungen) im Knochenbereich zeigte.

U. Schüler, Prof. Sandhoff. Dr. R. Brady et al, von der Universität Bonn, Deutschland und NIH, Bethesda, USA, zeigten „Ein verbessertes Zellkulturmodell für M. Gaucher - Glucocerebrosid-Speicherung in der murinen Makrophagenzelllinie J774“ (= Mauszelllinie). Damit wurde ein Modellsystem vorgestellt, das es möglich macht, Forschungen an Gaucher-Zellen in der Zellkultur durchzuführen. Es werden Erkenntnisse über die veränderte Makrophagenfunktion bei M. Gaucher erwartet.

Dr. Gornati, Dr. Bembi aus Italien zeigten „Die Analyse der Glycolipidzusammensetzung von Geweben und Körperflüssigkeiten eines M.

Gaucher Typ II-Patienten“. Hier waren die Werte für Glucocerebrosid deutlich erhöht, insbesondere in Milz, Leber und Gehirn. Es wurde nochmals berichtet, daß die Speicherung im Gehirn aus anderen „Vorläufer“-Verbindungen stammte als die Speicherung im Körper.

G. Ciana, Dr. Bembi et al, zeigten den „Kurzzeiteffekt von Aminohydroxy Propyl-Bisphosphonat (APB) bei Patienten mit M. Gaucher und starkem Skelettbefall“. Es wurde über 3 Typ I-Patienten berichtet, die, während sie auf den Beginn der Enzymersatztherapie warten mußten, mit APB behandelt wurden. Die Ergebnisse sind als positiv zu beurteilen. Insbesondere Knochenschmerzen verschwanden schlagartig. Bei den meisten Patienten hatte sich auch die Knochenmasse nach 6 Monaten sichtlich verbessert. Es wurde vorgeschlagen, eine APB-Behandlung bei M. Gaucher Patienten mit schweren Skelettbeschwerden zusammen mit der Enzymersatzbehandlung durchzuführen.

Zweiter EWGGD (European Working Group on Gaucher Disease) Workshop

Vom 1. bis 3. Mai 1997 fand im Konferenzzentrum Castle Vaeshartelt in Maastricht der 2. Workshop der European Working Group on Gaucher Disease (Tagung der europäischen Arbeitsgruppe für Morbus Gaucher) statt. Die Teilnehmer repräsentierten fast alle Länder der EU, sowie Bulgarien, Israel, Polen, Rußland, Slowenien, Tschechien und USA. Gaucher Selbsthilfegruppen aus Europa und Israel waren zu dieser Fachkonferenz eingeladen, wofür wir uns an dieser Stelle herzlich bedanken möchten. Auf diesem Workshop wurden den ca. 120 Teilnehmern in insgesamt 59 Vorträgen und einer Forumdiskussion die neuesten Forschungsergebnisse und Erfahrungen rund um Morbus Gaucher präsentiert.

Der Eröffnungsvortrag wurde von Herrn Prof. Dr. Sandhoff gehalten, der als Ehrengast eingeladen war. In seinem Vortrag gab er einen Überblick über die Sphingolipidosen (Spei-

cherkrankheiten), zu denen unter anderem Morbus Gaucher und die Sandhoffsche Erkrankung zählen und über die Wichtigkeit von Activatorproteinen bei diesen Erkrankungen. Er sprach auch über Tiermodelle (meist Mäuse, die die gleiche Erkrankung haben).

Der Workshop begann mit einigen Vorträgen zu ungewöhnlichen klinischen Manifestationen, d.h. Kombination von Morbus Gaucher mit anderen Erkrankungen. Anschließend wurde von klinischen Erfahrungen mit Morbus Gaucher aus verschiedenen europäischen Ländern berichtet (Österreich, Rußland, Finnland, Portugal). Weitere Vorträge beschrieben Gaucher-Registrierungsaktivitäten in Italien und Spanien. In einer umfangreichen Vortragsreihe wurden unterschiedliche Genmutationen auf dem Glucocerebrosidase-Gen (Gaucher-Gen), die sich in den verschiedenen Ländern (Israel, Deutschland, Tschechien, Por-

tugal, Frankreich, England, Spanien) finden lassen, vorgestellt. In manchen Ländern treten bestimmte Mutationen häufiger auf als in anderen. Hierbei überraschte die unerwartet hohe Überträgerhäufigkeit von 1:17 unter Ashkenazi-Juden, die aus Israel berichtet wurde. Vorträge über symptomatische Knochenveränderungen beschlossen den ersten Tag des Workshops.

Der zweite Tag war hauptsächlich der Enzymersatztherapie gewidmet. Schwerpunktmäßig wurde von Erfahrungen mit der Enzymersatztherapie aus verschiedenen Ländern und deren Behandlungszentren berichtet. Besonders interessant waren zwei Vorträge zum Vergleich Ceredase versus Cerezyme. Bemerkenswert hierbei war insbesondere die Feststellung Herrn Dr. Ari Zimran's, daß in seiner Studie kein Unterschied zwischen einem „low-dose/low-frequency“ (15 Units/kg alle 2 Wochen) sowie einem „low-dose/high-frequency“ (2,5 Units/kg, 3 mal die Woche) Behandlungsschema festzustellen war! Die Fachvorträge wurden beschlossen durch Präsentationen zu den Themen Knochenmarktransplantation, Gentherapie und „Substrate Deprivation“ (medikamentöse Verhinderung des Aufbaues bestimmter Fettstoffe, die zu Speicherstoff umgebaut werden können).

In zwei Sitzungen wurde über biochemische Aspekte rund um Morbus Gaucher berichtet. Wünschenswert wäre natürlich ein (Blut-)Parameter, der die Schwere der Erkrankung und den Heilungsverlauf widerspiegelt und somit zur Dosisfindung herangezogen werden kann. Wie erste Erfahrungen zeigen, kann die Chitotriosidase-Enzymaktivität, die bei Gaucher-Patienten stark erhöht ist, hierzu herangezogen werden. Mehrere Vorträge behandelten dieses Thema, kamen jedoch zu keiner abschließenden Schlußfolgerung, ob dieser Parameter spezifisch für Morbus Gaucher genutzt werden kann.

Die Forumsdiskussion befaßte sich mit der Enzymersatztherapie. Im wesentlichen waren sich alle Forumsmitglieder einig, daß die Dosis individuell auf den Patienten abgestimmt werden muß. Bezüglich des Behandlungsschemas gingen die Meinungen jedoch ziemlich ausein-

ander, wobei natürlich auch die völlig unterschiedlichen Gesundheitssysteme und finanziellen Möglichkeiten der verschiedenen Länder eine große Rolle spielen.

Eine Patientenvertreterin aus den Niederlanden stellte in einem Vortrag ihre persönliche, sehr beeindruckende Geschichte vor. Veränderungen durch die Enzymersatztherapie in ihrem Leben wurden von ihr aus subjektiver Sicht dargestellt. Die Wissenschaftler und Ärzte, die an dieser Tagung teilnahmen, waren sehr beeindruckt, auch einen Patienten sprechen zu hören; nach dem Vortrag von R. Guyt herrschte für einige Zeit Stille. Sie hat ihre Geschichte und das Leben eines Patienten mit Morbus Gaucher sehr gut beschrieben.

Abschließend sollte den Patientenorganisationen die Möglichkeit gegeben werden, über ihre Arbeit zu berichten. Aus Zeitmangel konnten jedoch die anwesenden Patientenorganisationen und deren Vertreter nur ganz kurz vorgestellt werden. Am Rande des Workshops fand auch ein Treffen aller anwesenden Vertreter der Patientenorganisationen statt. Aus finanziellen und organisatorischen Gründen wurde beschlossen, zumindest derzeit keine eigene europäische Organisation zu gründen. Allerdings sollten die Patientenorganisationen bei europäischen Anliegen unter dem Label „European Gaucher Alliance“ auftreten und sich dabei gegenseitig informieren.

Vorträge deutscher Referenten:

K. Sandhoff, „Sphingolipidoses-Activator Protein and Knock out mice“.

A. Rolfs, „Mutations in non-Jewish Caucasian Gaucher disease patients“.

P. Zimmer, „Intracellular transport alterations of β -glucosidase as well as lysosome-associated membrane proteins (LAMP) and their effects on the heterogeneity of Gaucher disease“.

C. Niederau, „Enzyme replacement therapy: long-term experience in 40 German adult patients with type 1 Gaucher disease“.

M. Beck, „Gaucher disease in children: Clinical features of 15 patients and treatment with Alglucerase in 10 cases“.

Der GGD liegen die Kurzfassungen aller Vorträge auf englisch vor.

Leserbriefe

Bericht von Frau Wihan-Walz zu ihrer derzeitigen Behandlungssituation: 7.9.1997

... Bei Herrn Dr. Hickel ist in der Zwischenzeit ein Unwille gewachsen, mich weiter zu behandeln, wenn sich finanziell nichts ändert. Vielleicht ist er kein Einzelfall? Dies resultiert aus der großen Kluft zwischen Arzt und Apotheker bei dem Verdienst aus der Behandlung eines Gaucher-Patienten. Dies ist der Motor zum Protest der Ärzte, was Konsequenzen für den Patienten hat.

... Ich habe ja auch Verständnis für die Lage des Arztes. Wie sich die Dinge mittlerweile entwickelt haben und auch offenkundig wurden, das ist ein unhaltbarer Zustand. Da der Patient hier nichts ändern kann, sind kompetente Institutionen nötig, die zwischen Ärzten und Apothekern bald einen Kompromiss aushandeln. Da Gesetzesmühlen langsam mahlen, werden die Zornesausbrüche zunehmen und zwar bei allen Betroffenen (bei Patienten, Ärzten, Krankenkassen und Apothekern).

21. August 1997, Praxis Dr. Hickel, meine 52. Infusion: Dr. Hickel erklärt, daß er für seine ärztlichen Bemühungen von der Krankenkasse

ein Honorar von DM 10,20 erhält. Für diesen Betrag sei er nicht mehr gewillt, mir einen Raum zur Verfügung zu stellen, auch nicht mehr die Arbeitskraft einer Angestellten und auch nicht seine eigene (im medizinischen Bereich). Er habe sein Studium nicht absolviert, um ein Einkommen wie ein Oberstudienrat oder Facharbeiter zu beziehen. Die weiteren Ausführungen möchte ich nicht schriftlich wiedergeben, weil sie auch Dinge aus dem Privatbereich des Dr. Hickel beinhalten. Sein Sermon endete in einem ziemlich gehässigen Ausbruch gegen den Apotheker. Sein Vorschlag für meine weitere Behandlung war folgender: Meine Infusionsbehandlung mit Ceredase wird über die Privatärztliche Verrechnungsstelle in Karlsruhe 1/4 jährlich abgerechnet, wobei mir ein Betrag von 30 DM pro Infusion in Rechnung gestellt wird.

Am 4. September war ich wiederum in der Praxis und habe mich mit den vorgeschlagenen Maßnahmen einverstanden erklärt.

Irmgard Wihan-Walz, Ettlingen

Gerlinde Bodden,
Esplanade 57
46483 Wesel

Wesel, 23 Okt. 1997

GGD
Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V
- Redaktion -
An der Ausschacht 9

59556 Lippstadt

Sehr geehrte Damen und Herren,

die nationale Tagung 1997, verbunden mit der Mitgliederversammlung in Dorfweil, ist nun wieder Vergangenheit. -

Für mich war das Programm sehr interessant, informativ und es tat gut, schon bekannte oder auch neue Menschen zu treffen.

Wie wir gehört haben, hatte die GGD im Mai Geburtstag. Sie besteht nun schon 5 Jahre und hat eine rasante Entwicklung genommen, allein schon gemessen an der heutigen Mitgliederzahl. Wer da wohl dahintersteckt, ist m.E. nicht schwer zu erraten.

Bei der Mitgliederversammlung wurde viel geredet und kritisiert. Dabei hätte es uns sicher gut zu Gesicht gestanden,

**1. uns selbst zu diesem Geburtstag zu gratulieren und
2. unserer 1. Vorsitzenden, Frau Ursula Rudat, Dank und Anerkennung zu sagen für
Wendigkeit, Mut, Engagement und unermüdlichen Einsatz zugunsten der GGD,**

statt nur Kritik zu üben. Sicher - Kritik im Vereinsleben ist gut, aber - auch Lob gehört dazu, motiviert und fördert die Arbeit ungemein.

Es ist mir daher ein persönliches Bedürfnis, Frau Ursula Rudat für ihre Arbeit für die GGD zu danken. Daß die GGD (die wohl jedem von uns von Nutzen ist) zu dem geworden ist, was sie heute darstellt, daran hat Frau Rudat m.E. den größten Anteil. Kritiker werden nun wieder sagen: „Schließlich bekommt sie ja Geld dafür!“ Richtig! Aber - hat je einer von uns mal gefragt, **wieviel Zeit sie investiert, die nicht bezahlt wird?!!** Ihre Familie kann darüber sicher bestens Auskunft geben und daher soll auch der Familie mein Dank gelten. Nicht unerwähnt lassen möchte ich in diesem Zusammenhang auch ein Dankeschön an die Genzyme-Mitarbeiter und nicht zuletzt an Prof. Niederau.

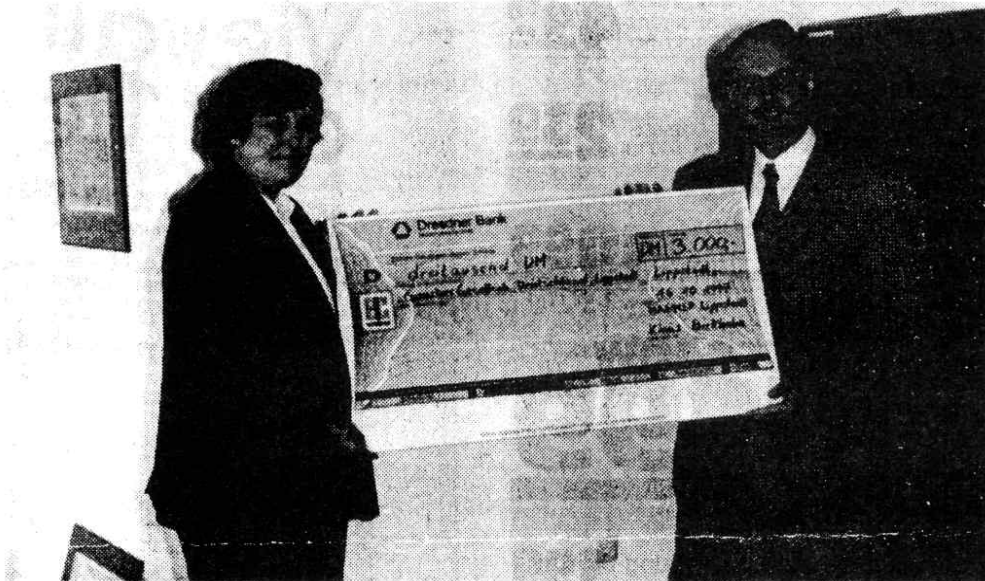
Mit freundlichen Grüßen

Gerlinde Bodden

Presseschau

Wie immer an dieser Stelle finden Sie auf den folgenden Seiten die uns bekannten Veröffentlichungen zur GGD und zu M. Gaucher der letzten Wochen.

"Wochentip" in Lippstadt, 29.10.1997



Einen Scheck über 3.000 Mark überreichte Klaus Birkhahn, Bezirksgeschäftsführer der Barmer in Lippstadt, an Ursula Rudat, Vorsitzende der Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD). Die GGD ist eine bundesweit von Lippstadt aus arbeitende Selbsthilfeorganisation der Morbus Gaucher Patienten. Beim Morbus Gaucher handelt es sich um eine vererbte Stoffwechselstörung, die schwerste Schäden an Leber, Milz und Knochen verursachen kann. Weil die Krankheit recht selten ist, wissen viele Ärzte zu wenig darüber, um sie diagnostizieren zu können, so Ursula Rudat. Da man diese Krankheit seit 1995 mit einem zugelassenen Medikament wirksam behandeln kann, hat die GGD das Ziel, Betroffene und Ärzte darauf aufmerksam zu machen.

"Lippstadt am Sonntag" 19.10.1997

Heimtückische Erbkrankheit oft falsch diagnostiziert

Lippstadt.(-ich) Die Aufklärung von Betroffenen und Ärzten über Verlauf sowie Behandlungsmethoden der Morbus-Gaucher-Krankheit hat sich die Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) zum Ziel gesetzt. Bei dieser seltenen Erkrankung, die in Zentraleuropa mit einer Häufigkeit von etwa 1:40.000 vorkommt, handelt es sich um eine rezessiv vererbte Stoffwechselstörung, die schwerste Schäden an Leber, Milz und Knochen verursachen kann. Aufgrund des seltenen Krankheitsbildes, das dem der Leukämie ähnelt, kommt häufig zu Fehldiagnosen. Ursache für die lebensbedrohende Krankheit ist ein fehlendes Enzym, das im Normalfall körpereigene Schadstoffe wiederverwertet. Leitsymptome für Morbus-Gaucher bei Kindern und Jugendlichen sind häufiges Nasenbluten und unerklärliche blaue Flecken. Die 1992 gegründete Gesellschaft, deren 1. Vorsitzende die Lippstädterin Ursula Rudat ist, erhielt am Donnerstag von Barmer-Bezirksgeschäftsführer Klaus Birkhahn eine Scheck über 3.000 Mark zur weiteren Bekämpfung der Krankheit. Weitere Informationen erteilt Ursula Rudat, An der Ausschacht 9, 59556 Lippstadt.

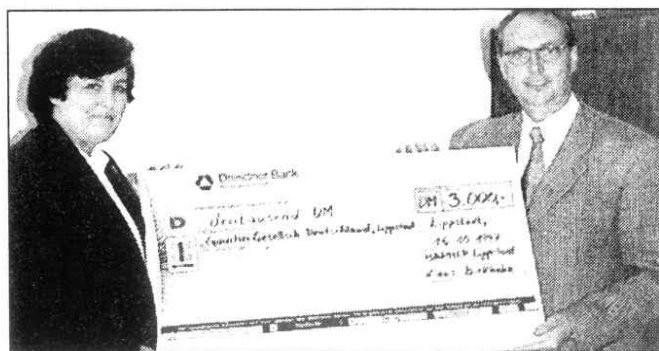


Einen Scheck über 3.000 Mark überreichte Barmer-Bezirksgeschäftsführer Klaus Birkhahn an Ursula Rudat, 1. Vorsitzende der Gaucher Gesellschaft Deutschland, zur Bekämpfung der seltenen Erbkrankheit.

"Der Patriot" 23.10.1997

3000 DM für Selbsthilfegruppe

Lippstadt. Einen Scheck in Höhe von 3000 DM überreichte Barmer-Bezirksgeschäftsführer Klaus Birkhahn an Ursula Rudat, die Vorsitzende der Gaucher Gesellschaft Deutschland eV, kurz GGD. Hinter der Abkürzung steht eine bundesweit arbeitende Selbsthilfeorganisation mit Sitz in Lippstadt. Ihr gehören Patienten an, die vom sogenannten Morbus Gaucher betroffen sind, einer erblichen Störung des Fettstoffwechsels. Einen Beitrag zur Bekämpfung von Morbus Gaucher soll der Zuschuß leisten, den die Barmer Ersatzkasse jetzt am Ostwall zur Verfügung stellte.



Mit 3000 DM fördert die Barmer Ersatzkasse die Selbsthilfegruppe der Gaucher-Patienten. BEK-Bezirkschef Klaus Birkhahn überreichte den Scheck an Vorsitzende Ursula Rudat.

Förderpreis der Medizin an Rostocker Studentin

Dresden. Im Rahmen des 8. Deutschen Ärztekongresses Dresden wurde Ende Juni der Förderpreis „Fortschritte der Medizin – Studenten forschen“ verliehen. Unter den drei Gewinnern ist die 25jährige Ulrike Kirchhoff aus Rostock, die für ihre Forschung über die genetischen Ursachen des Morbus Gaucher ausgezeichnet wurde. Der Morbus Gaucher ist eine Lipid-Speicherkrankheit, die unter anderem zu Anämie und Knochenanomalien führen kann.

Der Förderpreis würdigt innovative Arbeiten von Studenten und Ärzten im Praktikum (AiP), die durch herausragende Leistungen in Erscheinung getreten sind. Der unabhängigen Jury unter Vorsitz von Professor Heinrich Geidel lagen 25 Arbeiten zur Beurteilung vor.

Rostocker Studentin der Medizin preisgekrönt

Ulrike Kirchhoff forschte an Erbkrankheit „Morbus Gaucher“

Hansaviertel. Eine Stadt und ihre Menschen... Lächelnd öffnet die schöne, junge Frau die Tür, bittet herein in ihr heimeliges Nest. Das runde Bäuchlein sticht sofort ins Auge. Ihr Gesicht ist weich, sanft, strahlt zukünftiges Mutterglück aus. 25 Jahre alt ist Ulrike Kirchhoff, verheiratet mit Alexander (26). Beide haben bereits Töchterchen Friederike (2). Liebevoll rufen sie sie Frizzi. Und: Ulrike Kirchhoff ist Medizinstudentin an der Rostocker Universität im sechsten und letzten Studienjahr. Eine, die sich mit ganzer Person einsetzt und schon jetzt im späteren Beruf aufgeht.

Zur Zeit ist sie im Praktischen Jahr in der Augenklinik, schreibt an ihrer Doktorarbeit, war bis März dieses Jahres Promoventin im Neuroimmunologischen Forschungslabor des Zentrums für Nervenheilkunde der Uni unter Leitung von Privatdozent Dr. A. Rolfs. Dort forschte sie an der Lipidspeicherkrankheit „Morbus Gaucher“. Für den Laien: „Morbus Gaucher“ ist eine Erbkrankheit, hervorgerufen durch einen genetischen Defekt und relativ schwer zu diagnostizieren. Es gibt drei Typen. Die Krankheit wirkt sich auf das Nervensystem aus, führt zu Organvergrößerungen u. a. bei Leber und Milz. Betroffene Kinder werden in schweren Fällen nicht älter als drei Jahre. Die Krankheit kann durch Enzymsubstitution therapiert werden.

Ihre Forschung ist auch der springende Punkt. Ulrike Kirchhoff reichte ihre wissenschaftlichen Ausführungen einer Fachjury ein, die im Hinblick auf den 8. Deutschen Ärztekongreß in Dresden am 21. Juni Förderpreise vergab. Von 48 Arbeiten erhielt ihre den dritten Preis. Eine Ehrung, auf die die Rostockerin mehr als stolz sein kann. Geboren in der Hansestadt, machte Ulrike Kirchhoff Abitur und wußte eigentlich schon früh, daß nichts anderes als ein Medizinstudium in Frage kommt. Aus einem Praktikum im Krankenhaus erwuchs ihre Liebe zu dieser Fachrichtung.

In der Forschung sieht Ulrike Kirchhoff ihren weiteren Weg, hat den besten Beweis für brillante Fähigkeiten durch die Ehrung in der Hand. „Lehrvater Dr. Rolfs“, erzählt die junge Mutter, „bin ich sehr dankbar. Der Preis ist auch sein Verdienst.“

Stets ist er da, animiert zu qualitativ hoher wissenschaftlicher Arbeit und gab auch den Anstoß zur Teilnahme an der Ausschreibung des Förderpreises. Noch jemand stand und steht ihr immer zur Seite. Alexander. Er studiert ebenfalls

Medizin, machte ihr den Vorschlag, doch in Dr. Rolfs Zentrum hineinzuschnuppern. Sie tat es und blieb. „Natürlich war es oft ein harter Kampf, alles unter einen Hut zu bringen. Kind und Forschung“.

„Aber“, so weiß der Ehemann, „sie kann gut organisieren.“ Ein Vorteil, auch als es hieß, für das zweite Staatsexamen zu lernen. Was beide unverständlich finden: „Der Mutterschutz wird zwar angepriesen, aber Medizin-Studentinnen im Praktischen Jahr dürfen höchstens ein halbes Jahr aussetzen. Das ist doch eigentlich ein Un-



Medizinstudentin Ulrike Kirchhoff.

ding.“ In ihrer knappen freien Zeit genießt die Humanmedizinerin ihr Familienleben, läßt schon mal die Seele baumeln. „Durch Kinderlachen relativiert sich viel.“ Eine Aussage, die zeigt, die Kirchhoffs wissen, daß Kinder immer noch das größte Glück der Erde sind, man auch mit ihnen alles schaffen kann.

BEATRICE SCHWARZ

Enzymdefekt wird rezessiv vererbt

Morbus Gaucher

Der Morbus Gaucher, benannt nach dem französischen Arzt Philippe Charles Ernest Gaucher, der die Krankheit 1882 erstmals an einer 32-jährigen Patientin beschrieben hat, ist eine Erbkrankheit. Sie ist den lysosomalen Speicherkrankheiten zuzurechnen und tritt in der westlichen Welt mit einer Prävalenz von 1:40 000 auf; dies bedeutet, daß es mindestens 2 000 Betroffene in der Bundesrepublik gibt.

Bei Morbus Gaucher hat die Beta-Glukocerebrosidase durch ihren genetischen Defekt eine nur geringe Rest-Aktivität mit der Folge, daß Glukocerebrosid nicht ausreichend verstoffwechselt und in den Lysosomen gespeichert wird, was die Makrophagen in ihrer normalen Funktion behindert und erheblich vergrößert. Die vergrößerten Makrophagen mit „unverdaulichem“ Glukocerebrosid werden als Gaucher-Zellen bezeichnet, die das Kennzeichen der Krankheit sind.

Am häufigsten reichern sich die Gaucher-Zellen in der Milz, der Leber und dem Knochenmark an. Sie können aber auch in anderen Geweben gespeichert werden, u. a. dem Lymphsystem, der Haut und – sehr selten – im Nervensystem.

Morbus Gaucher kann sich in jedem Lebensalter erstmalig zu erkennen geben. Kinder sind nicht selten minderwüchsig. Manche Gaucher-Patienten können bei starker Milz-/Lebervergrößerung eine bedrohliche Dystrophie entwickeln.

Erwachsene wissen gelegentlich gar nichts von ihrer Krankheit. Häufig aber nimmt Morbus Gaucher auch einen deutlich progredienten Verlauf. Anämie, Blutungsneigung bei Thrombopenie, Leukopenie, Lungeninfiltration, pseudo-osteomyelitische Knochenkrisen können die Symptome bedrohlich erweitern. Plötzliche Ereignisse, beispielsweise pathologische Frakturen oder Massenblutungen, können als Komplikationen bei bekannter oder überraschend bei noch unerkannter Gaucher-Krankheit auftreten. Die Gefahr einer Ruptur der vergrößerten Milz bereits bei geringem Trauma sowie auch die Möglich-

keit von Komplikationen in der Schwangerschaft sind bei Morbus Gaucher zu bedenken.

Obwohl allen Gaucher-Patienten eine ausreichend funktionsfähige Glukocerebrosidase fehlt, äußert sich dies bei jedem auf unterschiedliche Art. Demzufolge sind das Auftreten und die Schwere der Symptome sehr verschieden. Zur Zeit unterteilen Gaucher-Spezialisten die Krankheit in drei Typen: Typ I, II und III, die nach den speziellen Symptomen und dem Verlauf der Krankheit unterschieden werden.

Der Typ I des Morbus Gaucher, die häufigste Form, wird oft fälschlicherweise als Erwachsenen-Morbus Gaucher bezeichnet. Der Morbus Gaucher kann Personen jeden Alters betreffen. Üblicherweise tritt diese Form der Erkrankung bei 1 von 40 000 Personen auf. Da der Typ I des Morbus Gaucher nicht das Nervensystem betrifft, wird er auch als nicht-neuronopathischer Morbus Gaucher bezeichnet.

Beim Typ I des Morbus Gaucher findet man ein besonders breites Spektrum der klinischen Merkmale und des Krankheitsverlaufs. Manche Patienten mit dem Typ I der Krankheit haben keine klinischen Symptome und führen ein normales Leben. Die Krankheit kann jedoch auch lebensbedrohend werden.

Eine Milzvergrößerung ist häufig das erste Anzeichen, das schon bei Kindern im Alter von 6 Monaten erkannt werden kann. Die Milz kann sich so vergrößern, daß die Beweglichkeit des Kindes eingeschränkt und es dadurch auffällig wird. Ein Kind mit schwerem Krankheitsverlauf ist kleiner als der Durchschnitt und geht häufig nach hinten gebeugt, um das Gewicht des vergrößerten Bauches auszugleichen.

Knochenveränderungen können in jedem Lebensalter auftreten: bei 2-jährigen Kindern, bei Erwachsenen oder auch noch bei 70-jährigen. Bei mehr als der Hälfte der an Morbus Gaucher-Typ I Erkrankten zeigen Röntgenbilder eine charakteristische Verformung, genannt die „Erlenmeyer-Kolben-Verformung“ in den Oberschenkelknochen. Die Oberschenkelknochen verbreitern sich an den Knien (wodurch sie einem

Erlenmeyer-Kolben ähneln) und haben nicht die normale abgerundete Form.

In dem aufgeführten Schema sind einige der Anzeichen und Symptome der Gaucher-Krankheit Typ I dargestellt. Bei den meisten Gaucher-Patienten treten nicht alle Symptome auf. Die Schwere der Krankheit kann stark variieren.

Info. Für weitere Informationen wenden Sie sich bitte an den Informationsdienst Morbus Gaucher, Postfach 15 03 22, 60063 Frankfurt oder an die Genzyme GmbH, Röntgenstr. 4, 63755 Alzenau, Tel.: 06023/97920.

Diagnostik des Morbus Gaucher

Klinische Symptome:

- Anämie
- Vergrößerung der Milz und der Leber
- Thrombozytopenie
- Knochenerkrankung (z.B. Knochenschwund, Osteosklerose, Osteonekrose)
- in seltenen Fällen neurologische Symptome (z. B. horizontale Blickparese, myoklonische Epilepsie)

Hämatologische Parameter

- Hämoglobin unter Normbereich (Normbereiche: M: 13-18g/dl, W: 12-16 g/dl)
- Thrombozyten unter Normbereich (Normbereich 150.000 - 350.000 pro µl)

Klinisch-chemische Parameter

- Tartatresistente saure Serumphosphatase über Normbereich (Normbereich < 4,7 U/l)
- ACE über Normbereich (Normbereich 18-55 U/l)
- Ferritin über Normbereich (Normbereich 30-300 ng/ml)

Viszerale Parameter

- Milz: Vergrößerung, Milzinfarkte
- Leber: Vergrößerung, fibrotische Areale

Skelettsymptomatik

- Etwa 80 % aller Gaucher-Patienten leiden an individueller pathologischer Skelettveränderungen
- Deshalb sollte jeder Patient mittels MRT/CT untersucht werden

der niedergelassene arzt 10/97

Kontaktadressen

1. Georg, Dickert, Guntramstr. 54, 79106 Freiburg i.Br., Tel. 0761-27 45 74
2. Martina Geskes, Hülser Str. 72, 47906 Kempen, Tel. 02152-516693
3. Gabriele Gill, August-Röhmeier Weg 1, 25421 Pinneberg, Tel. 04101-67661
4. Dr. Hansjörg Glaser, Hans-Bierling-Str. 4a, 82275 Emmering, Tel. 08141- 620289
5. Marion Käß, Mettenstr. 38, 45276 Essen, Tel. 0201-517738 oder 510948
6. Raimund Kemper, Im Grund 48, 41372 Niederkrüchten, Tel. 02163-89428
7. Roman u. Halina Kramorz, In der Marlache 35, 61130 Nidderau, Tel. 06187-24069 (abends bis 23.00 Uhr)
8. Wolfgang Labeit u. Anke Hermann-Labeit, Schützenstr. 19, 57072 Siegen, Tel. 0271-244 64
9. Claudia Riedel, Gerwigstr. 46, 76131 Karlsruhe, 0721-61 45 30
10. Inge Riedel, Panoramastr. 5, 74532 Ilshofen, 07904-8462
11. Ursula Rudat, An der Ausschacht 9, 59556 Lippstadt, Tel./Fax 02941-18870
12. Sabine Schöttler, Brunnenstr. 2/1, 71126 Gäufelden-3 , Tel. 07032-77613
13. Ilse Schretter, Millergasse 48/6, A-1060 Wien, Tel.0043-222-5740215
14. Cornelia Schulte, Eibenweg 25, 42897 Remscheid, Tel. 02191-666648 (nur für Eltern mit Gaucher Kindern)
15. Alfred u. Edith Werth, Totilastr. 20, 12103 Berlin, Tel./Fax 030-752 64 35

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 Enzymersatztherapie 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 Flecke 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.

(Passend für Fensterbriefumschlag)

An die
Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.
An der Ausschacht 9
59556 Lippstadt

Ich beantrage die Mitgliedschaft in der GGD:

Name: _____

Adresse: _____

Geburtsdatum: _____ Telefon: _____

Wir bitten um folgende Angaben:

Ich habe M. Gaucher, festgestellt im Jahr 19 _____

Ich/Wir bin/sind Eltern ____, Verwandter _____, Freund ____ eines Betroffenen.

Ich bin im (med. Bereich) tätig als:

Unterschrift/

Datum: _____

5/881994RU

Einzugsermächtigung

Hiermit ermächtige ich die GGD e.V., mit Sitz In Lippstadt widerruflich, den von mir zu entrichtenden derzeitigen jährlichen Mitgliedsbeitrag (Mindestbeitrag DM 35,—) bei Fälligkeit zu Lasten meines Kontos mittels Lastschrift einzuziehen. (Bankverbindung der GGD: Commerzbank Lippstadt, Konto 82 57 222, BLZ. 472 400 47)

Name Vorname

Bankverbindung Betrag

Konto Nr. Bankleitzahl

Datum Unterschrift

Bei Jugendlichen unter 18 Jahren bitte vom Erziehungsberechtigten unterschreiben lassen.

(Passend für Fensterbriefumschlag)

An die
Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.
An der Ausschacht 9
59556 Lippstadt

Änderungsmitteilung

Nach jedem go-schee brief Versand kommen einzelne Briefe zurück, weil sich Adressen geändert haben. Entsprechendes gilt für Lastschriften, wenn eine Abbuchungserlaubnis erteilt wurde, die Bankverbindung oder Kontonummer sich aber geändert hat. Beides kostet unnötige Gebühren.

Darum unsere herzliche Bitte an alle Leser:

Bitte teilen Sie uns mit, wenn sich Ihre Adresse, Bankverbindung, Kontonummer oder Ihr Name ändert. Mit diesem Vordruck möchten wir Ihnen die Arbeit etwas erleichtern.

Bisher:

Name: _____

Adresse: _____

Bankverbindung: _____

Kontonummer: _____ BLZ: _____

Neu:

Name: _____

Adresse: _____

Bankverbindung: _____

Kontonummer: _____ BLZ: _____

Andere Änderungen oder Mitteilungen:

Unterschrift: _____

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

1997