

Neues Therapeutikum für Morbus-Gaucher-Patienten

Enzymersatztherapie ermöglicht Patienten ein weitgehend normales Leben

Von Helga Eismann-Lindner

Die Kranken fühlen sich müde und kraftlos, sind infektanfällig und neigen zu unkontrollierten Blutungen. Sie klagen über Druckgefühle im Bauch und haben einen stark aufgetriebenen Leib. Ihre Knochen schmerzen, oft treten spontane Frakturen auf. Auch neurologische Defekte sind neben Symptomen in Lunge, Haut, Augen, Nieren und Herz möglich. Wird die Krankheit nicht rechtzeitig diagnostiziert und therapiert, kann es zu schweren Komplikationen bis hin zu lebensbedrohlichen Zuständen kommen.

...

In Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa 2000 Betroffene, von denen aber nur rund zehn Prozent bekannt sind. ...

Erstmals wurde das Krankheitsbild mit dem Hauptmerkmal einer stark vergrößerten Milz - im Extremfall kann sie bis aufs 30fache anwachsen - 1882 von dem französischen Arzt Gaucher beschrieben. Aber erst über achtzig Jahre später fand der US-amerikanische Wissenschaftler Brady die Ursache für die Stoffwechselerkrankung mit dem Namen „Morbus Gaucher“ (sprich: goschee) heraus: Es handelt sich um eine genetisch bedingte Funktionsstörung des Enzyms Glucocerebrosidase. Wie Professor Claus Niederau von der Medizinischen Universitätsklinik Düsseldorf - Zentrum für Gaucher-Patienten in Deutschland - erklärte, können durch die verminderte Aktivität des Enzyms bestimmte Fettstoffwechselprodukte die Makrophagen des menschlichen Körpers nicht mehr verlassen, so daß die Zellen stark anschwellen (Gaucher-Zellen). Da Makrophagen gehäuft in Leber, Milz und Knochen anzutreffen sind, kommt es bei den Betroffenen vorrangig zur Vergrößerung von Milz und Leber und so zur Verminderung der roten und weißen Blutkörperchen sowie der Blutplättchen; damit erhöhen sich gewisse Laborwerte (Ferritin, saure Phosphatase, ACE). Im Röntgen-, CT oder Kernspintbefund sind Knochenveränderungen festzustellen.

Eine spezifische Behandlung der zwar seltenen, aber schweren Erbkrankheit ist seit Anfang der neunziger Jahre möglich: Durch Enzymersatztherapie (Ceredase R) wird den Kranken das ihnen fehlende Enzym durch intravenöse Infusion des Plazentapräparates zugeführt; seit kurzem steht auch ein gleichwertiges gentechnisch hergestelltes Enzym (Cerezyme R) zur Verfügung.

Wie die Experten betonten, bewirkt der regelmäßig und lebenslang zu infundierende Enzymersatz die Rückbildung fast aller Komplikationen und Beschwerden, so daß den Betroffenen ein weitgehend normales Leben möglich wird.

Aus: Medikament & Meinung, August 1998

Begabung oder Behinderung ?

Auszug eines Artikels von Susanne Nieß, einer autistischen Frau, in der Süddeutschen Zeitung vom 24.06.2000

Was ist eine Behinderung ? Es ist eine Normabweichung, die Probleme verursacht. Eine Normabweichung nach oben wird als Begabung, Talent oder Genialität bezeichnet, nur wenn jemand etwas nicht kann, nennt man ihn „behindert“. Darüber könnte man leicht die erste Bedingung vergessen: Eine Behinderung ist stets als Normabweichung definiert, und das macht es für mich so schwer alle Symptome meines Autismus anderen mitzuteilen. Wenn alle Menschen infrarotes Licht, also Wärmestrahlen, sehen könnten, dann würde niemand sich an etwas Heißem die Finger verbrennen oder auf einen Löffel Suppe pusten, bis er eiskalt ist, denn jeder könnte auf den ersten Blick sehen, wie warm etwas ist – außer einer kleinen Minderheit von Leuten, die infrarotes Licht nicht sehen könnten. Die würde man dann als „behindert“ bezeichnen. Das tut man nur deshalb in Wirklichkeit nicht, weil die Fähigkeit, die ihnen fehlt, niemand hat.

Wenn jemand ein Körperteil oder die Fähigkeit zum Gehen oder Sprechen fehlt, sieht man das normalerweise ziemlich leicht. Ganz anders ist es mit einem Sinn oder der Deutung von Sinnesempfindungen. Andere Leute, die meine Empfindungen nicht kennen, können nur aus meinem Verhalten oder dem, was ich sage, darauf schließen, was an meinen Sinnen nicht in Ordnung ist. Aber das heißt nicht, dass ich selbst auf Anhieb wüsste, welche Behinderung ich habe: Ich weiß zwar, welche Sinnesempfindungen ich habe, aber um sagen zu können, ob das eine Normabweichung ist, müsste ich auch wissen, wie das bei anderen Leuten ist.

