

## Presseinformation zum Tag der Seltenen Erkrankungen

21. Februar 2018 / 3 Seiten

---

### **Zeichen setzen zum Tag der Seltenen Erkrankungen – Deutsche Leberstiftung informiert über seltene Lebererkrankungen**

Zum elften Mal wird am 28. Februar 2018 der Tag der Seltenen Erkrankungen – „Rare Disease Day 2018“ – weltweit begangen. Unter dem Motto: „Setz dein Zeichen für die Seltenen“ wird der Schwerpunkt des Aktionstages in diesem Jahr auf mehr und effizientere Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen gelegt. Die Deutsche Leberstiftung weist im Rahmen des „Rare Disease Day“ auf seltene Erkrankungen des lebenswichtigen Organs Leber hin. Diese meist genetisch bedingten Krankheiten verursachen häufig keine spezifischen Symptome und sind deshalb schwer zu diagnostizieren.

Die Schauspielerinnen Audrey Hepburn, bekannt unter anderem aus dem Film „Frühstück bei Tiffany“, verstarb mit 63 Jahren an einer seltenen Darmkrebsform (Pseudomyxoma adenocarcinoma). Ihr ältester Sohn Sean Hepburn Ferrer engagiert sich seit 2014 als Aktionstagbotschafter der Europäischen Organisation für seltene Krankheiten (EURORDIS). Auch 2018 unterstützt er EURORDIS bei der Schaffung von mehr Bewusstsein für das Thema seltene Erkrankungen und für die Herausforderungen, mit denen Betroffene, deren Angehörige sowie behandelnde Ärzte und Forscher konfrontiert werden.

Als seltene Erkrankung, auch „orphan disease“ genannt, definiert man Krankheiten, die laut Definition der Europäischen Union bei 2.000 Personen nur einmal auftreten. Laut WHO sind in der Europäischen Union etwa 30 Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen und somit wahrscheinlich mehr als 4 Millionen Menschen in Deutschland.

Bereits die Diagnostik einer seltenen Erkrankung kann problematisch sein. Viele Betroffene erhalten keine oder erst spät eine Diagnose, da eine seltene Krankheit oftmals nicht erkannt wird. Das gilt auch bei seltenen Lebererkrankungen.

„Eine Fettlebererkrankung kann die Folge einer anderen Ursprungserkrankung sein, wie beispielsweise LAL (Lysosomale Saure Lipase/Lysosomal Acid Lipase)-Mangel. Dies sollte insbesondere bei schlanken Patienten mit ausgeprägter Fettleber berücksichtigt werden. Diese autosomal rezessiv vererbte Fettspeicherkrankheit kann unter anderem zu einer Lebererkrankung führen“, erklärt Professor Dr. Michael P. Manns, Vorstandsvorsitzender der Deutschen Leberstiftung und ergänzt: „Es gibt inzwischen eine innovative Enzym-Ersatztherapie, die die zugrundeliegende Ursache des Mangels an LAL bekämpft.“ Unter normalen Bedingungen produziert der Körper LAL, welche Fette spaltet. Bei einem LAL-Mangel kann der Körper nicht genug oder gar keine Enzyme produzieren und es kommt zur Speicherung der nicht abgebauten Fette im Körper. Neben den Blutgefäßen kann vor allem die Leber von der übermäßigen Ansammlung von Fetten betroffen sein. Je weniger Enzyme im Körper gebildet werden können, desto früher tritt die Krankheit auf und desto schwerer sind die Symptome. Der LAL-Mangel ist eine extrem seltene Krankheit – nach der Definition, dass davon weniger als 20 Patienten je Million Menschen der Allgemeinbevölkerung betroffen sind.

Zu den seltenen Erkrankungen zählen Porphyrien, angeborene Stoffwechselerkrankungen, die die Funktionen der Leberzellen beeinträchtigen können. Hier können verschiedene Schritte im Aufbau des roten Blutfarbstoffs Häm betroffen sein, wodurch sich sehr unterschiedliche klinische Symptome erklären. Durch Veränderungen in bestimmten Enzymen, die dann nicht ausreichend arbeiten, kann es zu einem Aufstau von Häm-Vorläufersubstanzen kommen, die für verschiedene Symptome an der Haut, im Magen-Darm-Trakt und der Leber verantwortlich sind.

Der Alpha-1 Antitrypsin-Mangel ist eine angeborene Stoffwechsel-Erkrankung, die in Deutschland wahrscheinlich mehr als 10.000 Menschen betrifft. Verschiedene Veränderungen in der Erbsubstanz führen zu einer gestörten Sekretion und Funktion des Enzyms Alpha-1-Antitrypsin, was Lungenerkrankungen zur Folge haben kann. In der Leber, wo Alpha-1-Antitrypsin gebildet wird, kann die gestörte Ausschleusung aus der Zelle zu einem

Zellschaden führen. Das kann im Laufe von Jahren in einer Leberzirrhose münden. Das Risiko für eine Leberzirrhose hängt von der Art der genetischen Veränderung ab. Eine therapeutische Gabe von Alpha-1-Antitrypsin kann für die Lungenerkrankung hilfreich sein, ist für die Lebererkrankung aber nicht wirksam. Die Erkrankung der Leber kann letztlich nur durch eine Lebertransplantation behandelt werden. Gentherapeutische Ansätze sind in der Entwicklung.

„Wir halten den diesjährigen Aktionstagschwerpunkt, durch effizientere Forschung den Betroffenen zukünftig noch besser helfen zu können, für sehr sinnvoll. Die Deutsche Leberstiftung unterstützt die Forschung im Bereich seltener Lebererkrankungen. Beispielsweise haben wir im vergangenen Jahr mit zwei Freistellungs-Stipendien klinische Projekte zu seltenen Lebererkrankungen, dem Alpha-1 Antitrypsin-Mangel und der Autoimmunhepatitis, gefördert“, sagt Professor Manns. „Auch bei unserem diesjährigen HepNet Symposium im Juni sind seltene Lebererkrankungen ein Schwerpunktthema“.

## Die Deutsche Leberstiftung

Die Deutsche Leberstiftung befasst sich mit der Leber, Lebererkrankungen und ihren Behandlungen. Sie hat das Ziel, die Patientenversorgung durch Forschungsförderung und eigene wissenschaftliche Projekte zu verbessern. Durch intensive Öffentlichkeitsarbeit steigert die Stiftung die öffentliche Wahrnehmung für Lebererkrankungen, damit diese früher erkannt und geheilt werden können. Die Deutsche Leberstiftung bietet außerdem Information und Beratung für Betroffene und Angehörige sowie für Ärzte und Apotheker in medizinischen Fragen. Weitere Informationen: [www.deutsche-leberstiftung.de](http://www.deutsche-leberstiftung.de).



**BUCHTIPP:** „Das Leber-Buch“ der Deutschen Leberstiftung informiert umfassend und allgemeinverständlich über die Leber, Lebererkrankungen, ihre Diagnosen und Therapien – jetzt in dritter, aktualisierter und erweiterter Auflage! „Das Leber-Buch“ ist im Buchhandel erhältlich: ISBN 978-3-89993-899-9, 16,99 Euro. Weitere Informationen: [www.deutsche-leberstiftung.de/Leber-Buch](http://www.deutsche-leberstiftung.de/Leber-Buch).

## Kontakt:

Deutsche Leberstiftung | Bianka Wiebner | Carl-Neuberg-Straße 1 | 30625 Hannover  
Tel 0511 – 532 6815 | Fax 0511 – 532 6820 | [presse@deutsche-leberstiftung.de](mailto:presse@deutsche-leberstiftung.de)