

## Presseinformation

21. Februar 2025 / 4 Seiten

---

# **Tag der Seltenen Erkrankungen: Deutsche Leberstiftung stellt Herausforderungen seltener Lebererkrankungen in den Fokus**

Am letzten Tag im Februar wird seit 2008 weltweit der Tag der Seltenen Erkrankungen (*Rare Disease Day*) begangen. In diesem Jahr riefen die Veranstalter gemeinsam mit internationalen Partnerallianzen den ganzen Monat Februar zum „Rare Disease Month“ aus, der mit dem Aktionstag am 28. Februar 2025 seinen Höhepunkt erreicht. Die global koordinierte Bewegung lenkt die Aufmerksamkeit auf diese seltenen Erkrankungen, von denen einige das lebenswichtige Organ Leber direkt betreffen und andere durch eine Lebermitbeteiligung zu einer Schädigung der Leber führen. Die Deutsche Leberstiftung möchte anlässlich des Aktionstages das Bewusstsein für seltene Lebererkrankungen schärfen.

In der Europäischen Union (EU) gilt eine Erkrankung als selten, wenn sie höchstens fünf von 10.000 Menschen betrifft. Insgesamt sind über 6.000 verschiedene Seltene Erkrankungen bekannt und jedes Jahr kommen etwa 250 neue hinzu. Obwohl jede einzelne dieser Erkrankungen selten vorkommt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen beachtlich: In der EU leben schätzungsweise rund 30 Millionen Menschen mit einer seltenen Lebererkrankung. In Deutschland geht man von etwa vier Millionen Betroffenen aus, darunter viele Kinder und Jugendliche. Über 70 Prozent der seltenen Lebererkrankungen haben eine genetische Ursache oder werden zumindest genetisch mitbedingt – und nur wenige davon sind heilbar.

Seltene Erkrankungen werden auch *Orphan Diseases* (von den englischen Wörtern „orphan“ für Waise und „disease“ für Erkrankung) genannt und diese „Waisen“ bekommen oft nicht die nötige Aufmerksamkeit. Nur selten kommt es vor, dass in den Medien seltene Erkrankungen thematisiert werden: Mit ihrem Auftritt bei der Eröffnung der Olympischen Spiele im Juli 2024 begeisterte die Sängerin Céline Dion ein Millionenpublikum. Nach mehrjähriger Bühnenpause war dies ihr erster Live-Auftritt seit der Bekanntgabe, dass sie am *Stiff-Person-Syndrom* (SPS) leidet, einer Autoimmunerkrankung, die zu den Seltenen Erkrankungen zählt. Der offene Umgang der berühmten Sängerin mit ihrer Erkrankung, die – wie viele andere Seltene Erkrankungen auch – jeden Menschen treffen kann, hat weltweit das Bewusstsein für diese Erkrankungen gestärkt.

„Das Beispiel von Céline Dion zeigt, wie wichtig es ist, auch außerhalb von Aktionstagen offen über Seltene Erkrankungen zu sprechen, um Aufmerksamkeit für Betroffene und die Forschung zu schaffen. Auch seltene Lebererkrankungen umfassen neben autoimmunen eine Vielzahl von weiteren Krankheitsbildern, die oft schwer zu diagnostizieren sind und spezielle Behandlungsansätze erfordern“, erklärt Prof. Dr. Michael P. Manns, Vorstandsvorsitzender der Deutschen Leberstiftung. „Die Stiftung setzt sich deshalb für eine bessere Früherkennung, Forschung und Versorgung ein. Unser Ziel ist, Patienten mit seltenen Lebererkrankungen eine Stimme zu geben, die Forschung zu neuen Therapieansätzen weiter voranzutreiben und moderne Therapiemöglichkeiten in die Öffentlichkeit zu bringen.“

### **Seltene Lebererkrankungen: vielfältige Ursachen, schwierige Diagnose**

Seltene Lebererkrankungen können durch verschiedene Faktoren ausgelöst werden. Einige sind genetisch bedingt und entstehen durch einen Mangel oder eine schädliche Anreicherung bestimmter Stoffe oder Enzyme im Körper. Andere beruhen auf Autoimmunreaktionen, bei denen das Immunsystem fälschlicherweise die Leber angreift. Zudem gibt es infektiöse oder toxische Ursachen sowie Fälle, in denen die Leber durch Durchblutungsstörungen, etwa infolge von Thrombosen, geschädigt wird. Gemeinsam ist diesen Erkrankungen, dass sie oft schleichend fortschreiten, die Lebenserwartung verkürzen und aufgrund unspezifischer Symptome schwer zu diagnostizieren sind. Viele seltene Lebererkrankungen sind inzwischen behandelbar. Es ist entscheidend, dass Betroffene Zugang zu spezialisierten Zentren und aktuellen Therapieoptionen erhalten.

## Seltene autoimmune Lebererkrankungen: Herausforderungen und Fortschritte

Unter dem Begriff autoimmune Lebererkrankungen wird eine Gruppe von Lebererkrankungen zusammengefasst, die sich im Krankheitsverlauf und in der Ausprägung unterscheiden, jedoch in einem wesentlichen Punkt eine Gemeinsamkeit haben: Das körpereigene Immunsystem ist fehlgesteuert. Körpereigene Strukturen werden als „körperfremd“ identifiziert und bekämpft. Zu den autoimmunen Lebererkrankungen gehören die Autoimmunhepatitis (AIH), die Primär Biliäre Cholangitis (PBC) und die Primär Sklerosierende Cholangitis (PSC). Die AIH ist eine chronische Entzündung der Leber, die durch eine Fehlregulation des Immunsystems verursacht wird. Immunsuppressive Medikamente können die Erkrankung unter Kontrolle bringen, die unbehandelt in einer Leberzirrhose enden kann. Sowohl die PBC als auch die PSC sind durch chronische, fortschreitende Entzündungen der Gallengänge gekennzeichnet, die unbehandelt zu einer Leberzirrhose führen und das Risiko für die Entwicklung eines Lebertumors erhöhen können. Bislang gibt es nur begrenzte Therapieoptionen für autoimmune Lebererkrankungen, doch die Forschung macht Fortschritte.

Seit September 2024 ist als Zweitlinientherapie bei PBC in der Europäischen Union (EU) ein neuer Wirkstoff offiziell verfügbar: Elafibranor ist ein Peroxisom-Proliferator-aktivierter Rezeptor (kurz PPAR) -Agonist, der vielversprechende Ergebnisse bei der PBC-Behandlung zeigt, insbesondere bei Patienten, die nicht ausreichend auf bestehende Therapien ansprechen. Seladelpar, ein weiterer neuer Wirkstoff, wurde gerade als Zweittherapie zugelassen. Der selektive PPAR-delta-Agonist zeigt in Studien ebenfalls ein gutes Ansprechen der Patienten.

„Die Entwicklung neuer Wirkstoffe wie Elafibranor und Seladelpar ist ein entscheidender Schritt für die Behandlung seltener Lebererkrankungen“, erklärt Prof. Manns. „Wir hoffen, dass diese innovativen Wirkstoffe uns weiter auf dem Weg zu personalisierten Therapien voranbringen. Für den Erfolg bedarf es zudem einer engen Zusammenarbeit zwischen Hausärzten, Niedergelassenen und hepatologischen Zentren.“

Die Deutsche Leberstiftung bietet Kurzbroschüren für Betroffene und ihre Angehörigen zu vielen Themen an, unter anderem „Seltene Speichererkrankungen mit Leberbeteiligung“. Bestellmöglichkeiten und Download auf der Serviceseite unter [www.deutsche-leberstiftung.de](http://www.deutsche-leberstiftung.de).

## Deutsche Leberstiftung

Die Deutsche Leberstiftung befasst sich mit der Leber, Lebererkrankungen und ihren Behandlungen. Sie hat das Ziel, die Patientenversorgung durch Forschungsförderung, Forschungsnetzwerk und wissenschaftliche Projekte zu verbessern. Mit intensiver 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 in medizinischen Fragen. Auf der Website finden Sie umfangreiche Informationen sowie Bildmaterial für Betroffene, Interessierte, Angehörige der Fachkreise und Medienvertreter: [www.deutsche-leberstiftung.de](http://www.deutsche-leberstiftung.de).

## UNSERE BUCHEMPFEHLUNGEN



„Das Leber-Buch“ informiert allgemeinverständlich und umfassend über die Leber, Lebererkrankungen, Diagnosen und Therapien – inzwischen in der 5., erweiterten und aktualisierten Auflage, 2025. Das Leber-Buch ist im Buchhandel erhältlich: ISBN 978-3-8426-3043-7, € 22,00 [D].



„Das große Kochbuch für die Leber“ – 122 Rezepte mit allen wichtigen Nährwertangaben; Küchentipps und Regeln für eine lebergesunde Ernährung, 2022. Das Kochbuch ist im Buchhandel erhältlich: ISBN 978-3-8426-3100-7 € 28,00 [D].

Journalisten können für ihre Berichterstattung Rezensionsexemplare der Bücher per E-Mail an [asche@humboldt.de](mailto:asche@humboldt.de) anfordern.

## 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)