

Morbus Gaucher: selten – und selten richtig diagnostiziert





Warum es uns wichtig ist, anlässlich des Morbus Gaucher Tages, auf die weitgehend unbekannte Erkrankung aufmerksam zu machen

Berlin, 27. September 2018 – 1 von 40.000 Personen: Das ist die Häufigkeitsrate der Stoffwechselerkrankung Morbus Gaucher (sprich: „Goschee“).¹ Sie kann heutzutage zuverlässig diagnostiziert und wirksam therapiert werden.² Und dennoch bleibt die erblich bedingte Erkrankung häufig über Jahre unentdeckt.¹ Dies liegt zum einen an den unspezifischen Anzeichen der Krankheit, aber auch an mangelndem Bewusstsein auf Seiten der Ärzte und der Öffentlichkeit.

Am **1. Oktober** ist der **internationale Morbus Gaucher Tag**. Um auf die seltene Erkrankung aufmerksam zu machen, finden an diesem Tag deutschlandweit verschiedene Aktionen statt, so auch **„Das richtige Bauchgefühl!“** – eine Aktion des Unternehmens Shire. Ziel ist es, den Blick für Morbus Gaucher zu schärfen und dadurch eine frühe Diagnose zu ermöglichen. Interessierte sind herzlich eingeladen, sich am 1. Oktober 2018 im Café **„Brew 4 Few“** (Friedrichstraße 149, 10117 Berlin-Mitte) von 12.00 bis 14.00 Uhr über das Krankheitsbild und die Arbeit der Gaucher Gesellschaft Deutschland e. V. zu informieren. Die Patientenorganisation wird dabei durch Sabine Biermann vertreten, die selbst vor 20 Jahren mit Morbus Gaucher diagnostiziert wurde und sich heute für Betroffene und ihre Angehörigen engagiert.

Was steckt hinter der Erkrankung?

Der französische Arzt Philippe Gaucher beschrieb Morbus Gaucher 1882 zum ersten Mal bei einem Patienten, dessen Leber und Milz auffällig vergrößert waren.² Durch einen seltenen, erblich bedingten Gendefekt können Betroffene bestimmte Stoffwechselprodukte nicht ausreichend abbauen.² Die verbleibenden Stoffe lagern sich in den Fresszellen des Körpers – den sogenannten Makrophagen – ab, die dann zu „Gaucher Zellen“ anschwellen.² Größere Ansammlungen der betroffenen Zellen finden sich vor allem in der Leber, in der Milz und im Knochenmark. Deshalb sind auch eine Leber- und Milzvergrößerung mit entsprechenden Blutbildveränderungen und Knochensymptomen mögliche Hinweise auf einen Morbus Gaucher.²

	ICH FÜHLE MICH SCHNELL MÜDE UND KAPUTT Blutarmut kann zu Müdigkeit und Erschöpfung führen.	<input type="checkbox"/>
	ICH HABE OFT EIN DRUCK- UND VÖLLEGEFÜHL IM BAUCH ODER HABE ÖFTER BAUCHSCHMERZEN Eine vergrößerte Milz oder Leber kann zu einem Druckgefühl im Bauch und einem schnellen Sättigungsgefühl führen.	<input type="checkbox"/>
	BLAUE FLECKEN UND BLUTUNGEN BEKOMME ICH SEHR SCHNELL Möglicherweise ist der Abbau der roten Blutkörperchen und Blutplättchen beschleunigt.	<input type="checkbox"/>
	MEINE KNOCHEN TUN MIR WEH vor allem in der Hüfte oder den Beinen können ein Symptom für Morbus Gaucher sein.	<input type="checkbox"/>

Die Checkliste dient als Orientierung und Hilfestellung um auch an eine seltene Erkrankung wie Morbus Gaucher zu denken.³ www.leben-mit-gaucher.de

Häufig unerkannt: Der schwierige Weg zur Diagnose

Die Erkrankung bleibt häufig jahrelang unentdeckt. Kinder sind gleichermaßen häufig betroffen wie Erwachsene. Die ersten Anzeichen für Morbus Gaucher sind sehr unspezifisch, dazu gehören etwa Bauchschmerzen und Müdigkeit.³ Durch eine frühzeitige Diagnose und rechtzeitigen Therapiebeginn, können Folgeschäden vermieden und ein Zugewinn an Lebensqualität erreicht werden. Bei später Diagnose hingegen können Patienten bleibende Schäden durch die Erkrankung erleiden.² Sabine Biermann, die selbst von Morbus Gaucher betroffen ist, sagt dazu: „Nicht nur der Weg zur Diagnose ist bei seltenen Erkrankungen schwierig, sondern auch der Weg bis hin zur Therapie, da es an Unterstützung und Verständnis seitens der Ärzte und offizieller Organe mangelt.“ Es ist daher umso wichtiger, Ärzte und Patienten umfassend aufzuklären.

Über Shire

Shire ist das weltweit führende Biotechnologie-Unternehmen in der Versorgung von Patienten mit seltenen und komplexen Erkrankungen. Unser Ziel ist es, bahnbrechende Therapien für diese Erkrankungen in verschiedenen medizinischen Fachgebieten zu entwickeln – dazu zählen Hämatologie, Immunologie, Erbkrankheiten, Neuroscience sowie Innere Medizin und die Augenheilkunde. Unsere Expertise und unser globales Netzwerk ermöglichen es uns, Patienten in mehr als 100 Ländern zu unterstützen.

All unser Handeln orientiert sich an den Bedürfnissen der Patienten mit seltenen und komplexen Erkrankungen. Diese Patienten durchlaufen häufig eine lange und belastende Odyssee bis zur exakten Diagnosestellung und zum Behandlungsbeginn. Deshalb engagieren wir uns für die frühzeitige Diagnostik und die Bereitstellung adäquater medizinischer Therapien. Das Ziel ist dabei von Anfang an eine intensive Unterstützung dieser Patienten und ihrer Bezugspersonen sowie die Verbesserung des jeweiligen Versorgungsstandards. So möchten wir Menschen mit seltenen und komplexen Erkrankung auf ihrem Weg kompetent begleiten und zur Verbesserung ihrer Lebensqualität beitragen. Weitere Informationen finden Sie unter: www.shire.de.

Kontakt und weitere Informationen:

Yvonne Möller
Head of Communications DACH
Shire Deutschland GmbH
Friedrichstraße 149, 10117 Berlin
M: +49 (0)172 6868 906
E-Mail: yvonne.moeller@shire.com
shire.de

Journalistenservice:

Julia Dort
Medizin & Markt GmbH
Telefon: +49 (0)89 383930-45
E-Mail: dort@medizin-und-markt.de

Quellen

1. <https://www.leben-mit-gaucher.de/patienten/erkrankung/>. Letzter Zugriff: September 2018.
2. <https://www.shire.de/patients/therapeutic-areas/morbus-gaucher>. Letzter Zugriff: September 2018.
3. https://www.leben-mit-gaucher.de/wp-content/uploads/2016/08/Checkliste_Morbus_Gaucher.pdf. Letzter Zugriff: September 2018.