

Die „Waisenkinder der Medizin“

Seltene Erkrankungen: Zentrum unterstützt Betroffene bei Therapie-Suche

Göttingen – Sie sind wie Waisenkinder der Medizin: Menschen mit seltenen Krankheiten. Aber auch für sie gibt es Hilfe und Unterstützung, obwohl die Erkrankungen für die Pharmaindustrie meist uninteressant sind. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG) der Universitätsmedizin Göttingen (UMG) unterstützt sowohl Menschen mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung als auch Patientinnen und Patienten mit bereits erhaltener Diagnose bei der Suche nach geeigneten Behandlungsmöglichkeiten.

In der Europäischen Union (EU) gilt eine Erkrankung als selten, wenn sie höchstens eine von 2000 Personen betrifft. Aber: Der Begriff „selten“ ist hier relativ. Denn so selten sind diese Krankheiten nicht. Laut dem Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen gibt es weit mehr als 8000 verschiedene Erkrankungen, die als selten eingestuft werden. Folglich sind insgesamt sehr viele Menschen betroffen. Allein in Deutschland leben über vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung – davon einige auch in Göttingen.

„Nicht nur die schiere Anzahl an seltenen Erkrankungen stellt eine Herausforderung dar, sondern auch die Tatsache, dass die Symptome bei derselben Krankheit stark variieren oder sich im Laufe der Zeit verändern können“, sagt Dr. Payam Dibaj, medizinischer Koordinator des Zentrums für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG).

Manchmal beginnt die Diagnose einer seltenen Erkran-



Ingo Klaus, Dr. Barbara Schnyder und Marco Schnyder (v. l.) gehören zu den Patienten im Zentrum für Seltene Erkrankungen an der Universitätsmedizin Göttingen.

FOTO: UMG/NH

kung schon bei dem sogenannten freiwilligen Neugeborenen-Screening: Für eine genetische Laboranalyse wird dem Neugeborenen Blut abgenommen. Ziel ist es, seltene, genetisch bedingte Erkrankungen auszuschließen. Meist werden dabei keine Auffälligkeiten entdeckt, die Eltern sind beruhigt. Manchmal aber signalisiert der Test einen Verdacht auf Stoffwechselkrankheiten wie Mukoviszidose, Galaktosämie (Störung des Kohlenhydratstoffwechsels) oder Phenylketonurie. Unbehandelt können sie schwerwiegende Folgen für das Kind haben.

Wenn aber eine Therapie

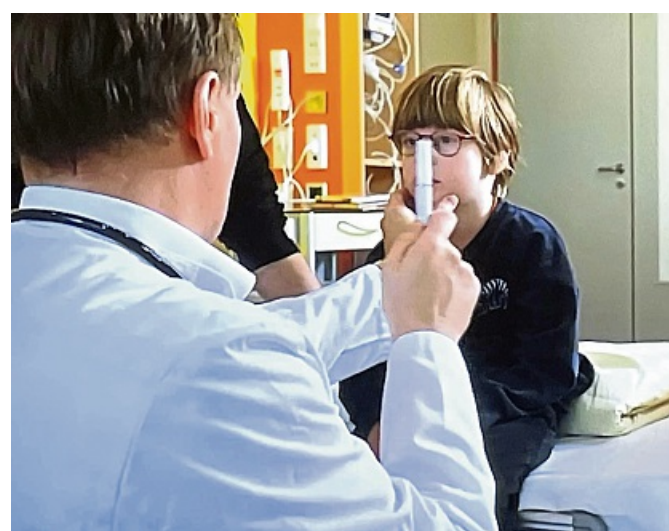
früh gestartet wird, kann viel erreicht werden – auch eine normale kindliche Entwicklung. Daran ist das ZSEG-Team beteiligt: Es hilft bei der Suche nach Diagnosen, Therapien und Spezialisten. Zunächst werden die Patienten-Akten durchforstet und ausgewertet. Dann erfolgt die Vermittlung der Patienten in Spezialzentren.

Ein EU-Forschungsprojekt, das „Screen4Care“, läuft dazu seit 2021 in Göttingen. Fünf Jahre lang arbeiten Mediziner und Wissenschaftler daran, frühe Diagnosen bei seltenen Erkrankungen noch schneller zu bekommen, um damit auch zeitnah Therapien starten zu können, was besonders für Kinder extrem wichtig ist, um eine gute Entwicklung zu ermöglichen.

Eine Diagnose ist oft sehr schwierig

Seltene Erkrankungen ähneln oft auch häufiger auftretenden Erkrankungen wie der Alzheimer-Demenz, bei der die Nervenzellen im Gehirn nach und nach absterben und Symptome wie Vergesslichkeit, Verwirrtheit und Orientierungslosigkeit verursachen. Da viele Patienten diese Diagnose erhalten, ist die Erkrankung entsprechend bekannt.

Allerdings gibt es seltene Demenzformen, die sogar schon



Untersuchung eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung in der Göttinger Uni-Klinik.

FOTO: UMG/NH

im Kindesalter ausbrechen. „Diese Unterscheidung ist oft nicht einfach und erschwert es selbst erfahrenen Ärzten, eine zuverlässige Diagnose zu stellen“, sagt Payam Dibaj.

Die Seltenheit als gemeinsames Merkmal bringt weitere Herausforderungen mit sich: Aufgrund der geringen Patientenzahlen sind diese zum Teil sehr komplexen Erkrankungen oftmals kaum erforscht. Folglich fehlen wichtige Informationen über den Krankheitsverlauf, was die Diagnostik erschwert. Psychosoziale Unterstützungsangebote für Betroffene sind kaum vorhanden oder nur schwer zugänglich,

und die häufig sehr teure Entwicklung neuer Medikamente gilt angesichts der wenigen Patienten für die Pharmahersteller als wirtschaftlich unrentabel.

Betroffene berichten von ihrem Leben

Wie aber ist das Leben mit einer seltenen Erkrankung? Das wissen Betroffene am besten. Dr. Barbara Schnyder und ihr Ehemann Marco Schnyder aus Göttingen sind beide von unterschiedlichen seltenen Formen einer neuromuskulären Erkrankung betroffen.

Dabei kommt es zu einer Störung der Signalübertragung

zwischen Muskeln und Nerven, und das führt zu muskulärer Schwäche und Muskelschwund. Beide Erkrankungen zeigten sich bereits im frühen Kindesalter, heute sind beide auf den Rollstuhl angewiesen.

„Uns ist bewusst, dass neuromuskuläre Erkrankungen trotz intensiver Forschung nicht heilbar sind. Die Herausforderung besteht für uns darin, unser Leben mit und trotz der Erkrankung aktiv zu gestalten“, sagt Barbara Schnyder. Für sie und ihren Mann ist ein Rollstuhl ein willkommenes Hilfsmittel, ein „wertvoller Begleiter, der uns die Freiheit schenkt, am normalen Leben teilzunehmen“.

So bringt sich Marco Schnyder ehrenamtlich in seinem Verein SC Hainberg ein, war bis vor Kurzem Vorstandsmitglied und organisiert dort auch die Rolli-Sport-Gruppe. Die Mitglieder des SCH dankten ihm sein Engagement kürzlich während der Jahreshauptversammlung mit Riesenbeifall.

Manche Formen seltener Erkrankungen treten bereits in der Kindheit auf, andere erst im fortgeschrittenen Erwachsenenalter. Die Beschwerden reichen von leichten Befindlichkeitsstörungen bis hin zu schwerwiegenden Symptomen und einer verkürzten Lebenserwartung.

Auch das Krankheitsspektrum ist weit gefächert, geht von Herz-Kreislauf-Erkrankungen, über neurologische und psychiatrische Leiden, bis hin zu Tumorerkrankungen. So wie bei Ingo Klaus, bei dem Anfang 2023 ein Sarkom, ein seltener bösartiger Tumor, diagnostiziert wurde. Diese Tumore entstehen aus Zellen des Weichgewebes wie Fett-, Bindegewebe oder Muskelgewebe, sogenannte Weichteilsarkome, oder im Knochen, auch Knochensarkome genannt. Wie sie so selten sind, werden sie oft übersehen. An der Universitätsmedizin konnte Ingo Klaus im zertifizierten Sarkomzentrum aber schnell geholfen werden. „Seit der Behandlung bin ich beschwerdefrei und kann nun, abgesehen von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen, leben wie zuvor“, sagt Ingo Klaus. Ein Beispiel, wie hoch spezialisierte Medizin einem Menschen mit seltener Krankheit helfen kann und diese viele Schrecken verliert.

THOMAS KOPIETZ

Zentrum für Seltene Erkrankungen

Mit Aktionen wie dem „Tag der Seltenen Erkrankungen“ rücken diese oft vergessenen „Waisenkinder der Medizin“ und Maßnahmen zur Unterstützung der Betroffenen in den Fokus der Aufmerksamkeit. Dazu zählt auch die Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen, wie dem in Göttingen, die als zentrale Anlaufstelle für Betroffene und ihre behandelnden Ärztinnen und Ärzte dienen. Das ZSEG hilft bei der Suche nach einer Diagnose, passenden Therapieangeboten und spezialisierten Experten. Durch die Bündelung einer multidisziplinären Expertise kann das ZSEG oft auch bei komplexen Fällen eine Diagnose oder zumindest eine Linderung der Symptome – und damit eine Verbesserung der Lebensqualität – ermöglichen. Für Personen, die den Verdacht haben, an einer seltenen Erkrankung zu leiden, sind die Hausärzte die erste Anlaufstelle. Weitere Infos zum Vorgehen und zur Arbeitsweise des ZSEG gibt es im Internet unter: zseg.umg.eu.

Ex-Medizin-Studentin scheitert mit Eilantrag

Mehrere Versuche einer Studentin, gegen eine Prüfung vorzugehen, scheiterten vor Gericht

Göttingen – Eine Medizinstudentin will per Eilantrag erreichen, dass ein dritter erfolgloser Prüfungsversuch noch als vorläufig bestanden bewertet wird und ging mehrfach vor Gericht. Ziel der Studentin war so, eine weitere Wiederholungsklausur schreiben zu können. Das Vorhaben scheiterte wiederholt vor Gericht.

Zuletzt vor dem Oberverwaltungsgericht Lüneburg (OVG). Das kam zum Ergebnis, dass Gerichte in Eilverfahren kein Sachverständigengutachten einholen müssen, um zu klären, ob bei einer Prüfungsfrage in einer Medizinklausur auch eine weitere Antwort vertretbar sein könnte.

Das Gericht wies damit die Beschwerde der inzwischen exmatrikulierten Medizinstu-

dentin gegen einen Beschluss des Verwaltungsgerichts Göttingen zurück. Die vorgebrachten Einwände gegen die Klausurfragen führten nicht zu der Annahme, dass sie die Bestehensgrenze doch noch erreicht habe, befand der Senat. Der Beschluss ist unanfechtbar (Aktenzeichen 2 ME 185/24).

Studentin fiel mehrmals durch

Die Antragstellerin hatte im Sommersemester 2022 ihr Studium der Humanmedizin an der Universitätsmedizin Göttingen (UMG) begonnen. Nachdem sie zweimal die Klausur „Kursus der mikroskopischen Anatomie Teil zwei (Histologie II)“ nicht bestanden hatte, unternahm sie im Februar 2024 einen weiteren Versuch. Da sie

auch bei der zweiten Wiederholungsklausur nicht die erforderliche Punktzahl erreichte, teilte ihr die UMG mit, dass sie den Studiengang Humanmedizin endgültig nicht bestanden habe und deshalb exmatrikuliert werde.

Die frühere Studentin wollte nicht hinnehmen und erhob deshalb Klage beim Verwaltungsgericht Göttingen, über die bislang noch nicht entschieden ist. Außerdem stellte sie einen Antrag auf einstweiligen Rechtsschutz. Darin machte sie geltend, dass mehrere Fragen falsch bewertet worden seien und ihre Antworten sehr wohl als vertretbar gelten könnten.

Das Gericht hielt es indes in seiner vorläufigen Einschätzung des Falls nicht für über-

wiegend wahrscheinlich, dass die Klausur vorläufig mit „bestanden“ zu bewerten sei oder sie eine nochmalige Wiederholung der Klausur verlangen könne.

Also legte die Antragstellerin Beschwerde beim OVG ein. Grund: Das Gericht habe kein Sachverständigengutachten hinzugezogen, weil es nicht befügt gewesen sei, medizinisch-fachliche Erwägungen anzustellen. Der OVG-Senat verwies darauf, dass ein Gericht im Eilverfahren grundsätzlich nicht zu weiteren Ermittlungen verpflichtet sei, diese blieben regelmäßig dem Hauptsacheverfahren vorbehalten.

Klägerin bemängelt Vorgehen bei Prüfung

Um zu untermauern, dass

mehrere ihrer als falsch bewerteten Antworten vertretbar seien, hatte die Studentin auch Auszüge aus Lehrbüchern zitiert. Das OVG holte deshalb eine Stellungnahme des Prüfungsverantwortlichen ein. Die Antragstellerin bemängelte auch, dass gegen das „Zwei-Prüfer-Prinzip“ verstoßen worden sei. Beide Argumente griffen nicht.

Die Lüneburger Richter: Die betreffende Klausur sei in mehrstündigen Sitzungen unter Anwesenheit von fünf sachkundigen Dozenten erstellt, diskutiert und finalisiert worden. Im Übrigen gebe es keinen allgemeinen Rechtssatz, der verlange, dass eine bestimmte Anzahl von Prüfern die Prüfung abnehmen oder konzipieren müsse.

HEIDI NIEMANN

GÖTTINGEN HEUTE

THEATER/KABARETT

Deutsches Theater, 20.30 Uhr Das Abschiedsdinner, von Matthieu Delaporte und Alexandre de la Patellière, Kartentel. 05 51/ 49 69 300, Theaterplatz 11.

Theater im OP, 20.15 Uhr Das Wunder von Schlangenbad, von Jürgen Stenzel, Premiere, Kartentel. 05 51/ 39 27 4 66, Käte-Hamburger-Weg 3.

Apex, 20.15 Uhr Schmeckt's? Die Impro-Kochshow mit Jacqueline Amirfallah und der Comedy Company, Kartentel. 05 51/ 4 68 86

MUSIK

Musa, 20 Uhr Rogers, Support Le Fly und MandelKokain Schnaps, Hagenweg 2a.

Kleiner Ratskeller, 20 Uhr 167. Offene Folksession, Judenstraße 30.

Juzi, 21 Uhr Dummy Toys und Schmärrzen, Bürgerstraße 41.

HALLENBAD

Badeparadies Eiswiese, 10 bis 22 Uhr, Windausweg 60.