

## Seltene und “Orphan”-Lungenerkrankungen



### Was ist eine seltene Lungenerkrankung?

Eine seltene Erkrankung ist eine Erkrankung, von der weniger als eine von 2000 Personen betroffen ist. Das mag nach wenig klingen, aber bei 700 Millionen Europäern können bis zu 350.000 Menschen von einer “seltene” Erkrankung betroffen sein - fast so viel wie die Bevölkerung Maltas.

Beispiele seltener Lungenerkrankungen sind Mukoviszidose und Alpha-1-Antitrypsin-Mangel.

Es gibt viele seltene Lungenerkrankungen, daher leiden möglicherweise Millionen von Menschen an solchen Erkrankungen. Dies stellt ein großes Problem dar, denn viele seltene Erkrankungen sind schwer und chronisch, und oft sogar lebensbedrohlich.

### Wodurch unterscheiden sich “seltene Erkrankungen” und “Orphan-Erkrankungen”?

Eine “Orphan-Erkrankung” (Orphan = engl.: “Waise”) ist eine Erkrankung, die mangelhaft erforscht ist bzw. für die es keine spezielle Behandlung gibt. Somit fühlen sich die Betroffenen in Bezug auf medizinische Versorgung wie Waisen. Für Betroffene ist es unter Umständen schwierig einen Arzt zu finden, der sich gut mit der Erkrankung auskennt. Dadurch verzögert sich oftmals die Diagnosestellung. Viele seltene Erkrankungen sind Orphan-Erkrankungen, einige Orphan-Erkrankungen wiederum sind jedoch nicht unbedingt selten (z. B. manche parasitäre Erkrankungen in armen Ländern).

Auf der nächsten Seite dieses Informationsblatts finden Sie weitere Informationen über einige Orphan-Erkrankungen.

Es gibt keine Liste aller seltenen und Orphan-Lungenerkrankungen, die Website [www.orpha.net](http://www.orpha.net), die solchen Erkrankungen gewidmet ist, enthält jedoch eine umfangreiche Datenbank. Es kann sich um Krankheiten handeln, die nur die Lunge betreffen (etwa idiopathische pulmonale Fibrose), oder um solche, die auch andere Bereiche des Körpers befallen (etwa Sklerodermie).

Diesen Erkrankungen liegen vielfältige Ursachen zugrunde, bei vielen aber ist die Ursache unbekannt. Viele dieser Erkrankungen werden durch fehlerhafte Gene verursacht. Das bedeutet, dass sie von Eltern an Kinder vererbt werden können. Sie können aber auch zufällig aufgrund eines Gendefekts entstehen. Andere dieser Erkrankungen können durch eine Störung des Immunsystems entstehen.

Manchmal werden solche Erkrankungen von Wissenschaftlern näher untersucht und gelten somit nicht mehr als Orphan-Krankheiten. Dies war in den vergangenen Jahren beispielsweise bei idiopathischer pulmonaler Hypertonie der Fall.

## Einige Orphan-Lungenerkrankungen

**Lymphangiomyomatose** wird oft kurz als **LAM bezeichnet**. Von dieser Erkrankung sind nahezu ausschließlich Frauen im gebärfähigen Alter betroffen. Dabei dringen anormale Zellen in das Gewebe der Lunge und der Luftwege ein, können Zysten bilden und so das gesunde Gewebe zerstören, wodurch Löcher in der Lunge entstehen.

*Symptome:* LAM erschwert zunehmend das Atmen und kann durch Zusammenfallen der Lunge (Pneumothorax) zu Schmerzen in der Brust führen. Zur Diagnose ist eine Computertomographie, kurz CT genannt, erforderlich.

*Behandlung:* Es gibt derzeit keine spezielle Behandlung, die Ärzte versuchen jedoch, die Symptome zu lindern, etwa durch Verabreichung von Sauerstoff. Es konnte kürzlich gezeigt werden, dass die medikamentöse Behandlung mit Sirolimus das Fortschreiten der Erkrankung bei einigen Patienten verlangsamt. Sirolimus ist ein Medikament, mit dem eigentlich nierentransplantierte Patienten behandelt werden. Bei Frauen mit fortgeschrittener Erkrankung kann eine Lungentransplantation erforderlich sein.



**Sklerodermie** ist eine Erkrankung, die viele Bereiche des Körpers befallen kann, unter anderem die Lunge. Während die Krankheit bei einigen Menschen nur lokal auftritt, d.h. auf die Haut begrenzt ist ("Sklerodermie" bedeutet "harte Haut"), leiden andere wiederum an einer schwereren Form, systemische Sklerose genannt. Diese kann auch die Lunge - insbesondere die Lungenbläschen und -gefäße - sowie Nieren, Herz und Verdauungstrakt befallen. Sie tritt bei Frauen häufiger auf als bei Männern und wird in der Regel im Alter von 30-50 Jahren diagnostiziert. Die Ursache dieser Erkrankung ist unbekannt.

*Symptome:* Sklerodermie ist eine komplizierte Erkrankung, der Arzt kann jedoch untersuchen, ob sich Hautpartien zunehmend verdicken, und Tests durchführen, um zu überprüfen, ob die Erkrankung vorliegt. Lungenprobleme können Symptome wie Kurzatmigkeit aufgrund einer Art von pulmonaler Fibrose oder von pulmonal-arterieller Hypertonie - Hochdruck in den Gefäßen, die Blut vom Herz zur Lunge befördern - umfassen.

*Behandlung:* Für Sklerodermie gibt es keine Heilung, die Ärzte versuchen jedoch, die Symptome zu behandeln. Vor allem gibt es Medikamente zur Behandlung von pulmonal-arterieller Hypertonie. Einige Patienten erhalten auch Medikamente, damit ihr Immunsystem weniger aktiv ist.



**Idiopathische eosinophile Pneumonie**, oft kurz als **ICEP** bezeichnet, besteht in einer Anhäufung einer Art von weißen Blutzellen, die Eosinophile genannt werden. Die Ursache ist unbekannt. ICEP tritt bei Frauen doppelt so häufig auf wie bei Männern, und rund die Hälfte der Erkrankten leiden bereits an Asthma und allergischer Rhinitis (entzündende Nase und Augen, verursacht durch eine Allergie).

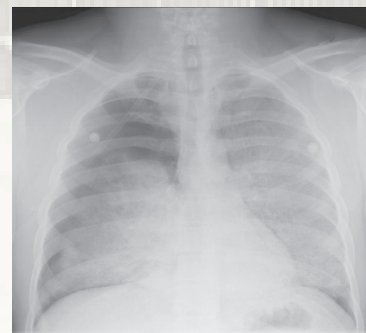
*Symptome:* Die Symptome der ICEP erscheinen zuerst nicht schwer, wodurch die Erkrankung bei vielen erst einige Zeit nach ihrem Auftreten diagnostiziert wird. Manchmal haben die Patienten starke Atembeschwerden und keuchen oder husten. Manche fühlen sich schwach, verlieren an Gewicht und schwitzen in der Nacht. Es können eine Reihe von Untersuchungen erforderlich sein, etwa Röntgenaufnahmen und Bluttests, um festzustellen, ob diese Erkrankung vorliegt.

*Behandlung:* Meist werden den Patienten Kortikosteroide verabreicht, für gewöhnlich über längere Zeit (oft ein Jahr oder mehr). Viele Patienten erkranken jedoch erneut, wenn sie die Medikamente absetzen. Einige Patienten entwickeln Asthma (oder bestehendes Asthma verschlimmert sich), nachdem sie an ICEP erkrankt waren.

**Alveoläre Proteinose** wird auch als **PAP** bezeichnet. Bei dieser Erkrankung sammelt sich eine körnige Substanz, die im Wesentlichen aus Fett und Eiweiß besteht, in den Luftbläschen der Lunge, den Alveolen. Die Ursache dafür ist meist unbekannt, in manchen Fällen jedoch ist die Erkrankung durch das Inhalieren von Stoffen wie Quarzstaub bedingt.

*Symptome:* Wie bei vielen anderen Lungenerkrankungen umfassen die Symptome anhaltenden Reizhusten, Atemnot, Abgespanntheit, Gewichtsverlust und Schmerzen in der Brust. Zur Diagnose benötigt der Arzt eine Computertomographie (CT). Wenn diese sehr ungewöhnliche Verschattungen (undurchsichtige Stellen) aufweist, deutet dies auf eine solche Erkrankung hin.

*Behandlung:* Die häufigste Behandlung ist das Ausspülen der körnigen Substanz aus der Lunge mithilfe großer Wassermengen. Dies bezeichnet man als "Lavage". Bei manchen Patienten kann es erforderlich sein, diese Prozedur regelmäßig und unter Vollnarkose vorzunehmen, bei anderen reicht eine einmalige Behandlung aus. Manchen wird eine Substanz, GM-CSF genannt, verabreicht. Diese Behandlung befindet sich jedoch noch im Versuchsstadium. Bei schweren Formen von alveolärer Proteinose kann eine Lungentransplantation erforderlich sein.



**Idiopathische pulmonale Fibrose** (oft kurz als **IPF** bezeichnet) ist eine Erkrankung, die meist zwischen dem 50. und dem 75. Lebensjahr beginnt. Hierbei bildet das tief in der Lunge befindliche Gewebe Narben und verdickt sich. Dies bedeutet, dass die Versorgung des Körpers mit Sauerstoff besonders bei körperlicher Belastung schwieriger ist. Die Ursache der Erkrankung ist nicht bekannt. Bekannt ist nur, dass einige Formen der Lungenfibrose durch Medikamente, inhalierte Asbestfasern oder Erkrankungen wie z.B. Sklerodermie ausgelöst werden.

*Symptome:* Zu den Symptomen von IPF zählen Atemnot, Husten und ein knisterndes Geräusch beim Einatmen, wenn der Arzt die Brust mithilfe eines Stethoskops abhört. IPF ist mitunter schwer zu diagnostizieren, da viele der Symptome und Anzeichen jenen anderer Erkrankungen ähneln.

*Behandlung:* In manchen Fällen wird Sauerstoff verabreicht, um die Lebensqualität zu verbessern. Eine Heilung ist jedoch nicht möglich, und traurigerweise sterben viele Patienten 3 bis 5 Jahre nach der Diagnose.



## Erkennt mein Arzt, ob ich an einer seltenen Lungenerkrankung leide?

Ein Problem in Bezug auf seltene Erkrankungen ist, dass der Hausarzt diese möglicherweise nicht erkennt. Medizinische Universitäten können angehenden Ärzten unmöglich alles über die mehrere Tausend seltenen Erkrankungen beibringen. Wenn ein Patient anhaltende Atemprobleme aufweist, aber keine genaue Diagnose gestellt werden kann, sollte der Hausarzt diesen an einen Facharzt überweisen. Wichtig ist, dass Lungenfachärzte ausreichend informiert sind, um zumindest Verdacht auf eine seltene Erkrankung zu schöpfen und eine weitere Untersuchung durch einen Experten zu veranlassen.

## Gibt es Bemühungen, die Behandlung von Menschen mit seltenen Lungenerkrankungen zu verbessern?

Die Regierungen in Europa und den USA haben versucht, mithilfe finanzieller und geschäftlicher Anreize Pharmaunternehmen anzuregen, nach Behandlungen von Orphan-Erkrankungen zu forschen. Dies hat zur Entwicklung einiger neuer Therapien geführt.

Die Behandlungen einiger seltener Erkrankungen wurden auch auf andere Weise verbessert. Mukoviszidose-Patienten in vielen Teilen der Welt leben heute dank verbesserter Methoden länger, darüber hinaus werden verstärkt Forschungen über idiopathische pulmonale Fibrose durchgeführt. Außerdem haben sich Medikamente, die üblicherweise bei anderen Krankheiten zum Einsatz kommen, etwa Immunsuppressiva und Kortikosteroide, als hilfreich für die Behandlung einiger seltener Erkrankungen erwiesen.

## Welche Organisationen bieten Menschen mit seltenen Lungenerkrankungen Unterstützung?

In den vergangenen Jahren hat - nicht zuletzt auch durch die zunehmende Nutzung des Internets - die Anzahl der Patientenorganisationen, die sich speziellen seltenen Lungenerkrankungen widmen, stark zugenommen. Diese Organisationen arbeiten - vor allem aufgrund von Sprachbarrieren - oft nur mit Patienten in einem einzigen Land zusammen. Für jene, die eine Organisation suchen, die für Menschen mit einer speziellen Erkrankung Hilfe anbietet, ist die European Organisation for Rare Diseases (Eurordis) hilfreich. Deren Website [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org) enthält Kontaktdaten von Dutzenden von Organisationen, deren Arbeit sich auf einzelne oder seltene Erkrankungen im Allgemeinen konzentrieren.

Diese Patientenorganisationen sind unterschiedlich groß, meistens aber finanzieren Sie die Forschung mit, bieten Patienten Hilfe an und bringen andere Organisationen und Regierungen dazu, Patienten zu helfen.

Aber auch das Interesse der Wissenschaftler und Ärzte für seltene Lungenerkrankungen hat in den letzten Jahren zugenommen. Da nur wenige Ärzte seltene Erkrankungen behandeln, haben sich Mediziner zusammengeschlossen, um Informationen über seltene Erkrankungen auszutauschen. Diese könnten langfristig zur besseren Diagnose und Behandlung solcher Erkrankungen beitragen.

## Nützliche Websites

European Organisation for Rare Diseases - [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)  
Orphanet - [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Diese bieten Informationen zu zahlreichen Orphan-Erkrankungen, einschließlich Lungenerkrankungen.

## Verwandte Informationen der European Lung Foundation

Die Website der European Lung Foundation, [www.european-lung-foundation.org](http://www.european-lung-foundation.org), enthält Informationen zu Mukoviszidose und pulmonal-arterieller Hypertonie.



Die ELF wurde von der European Respiratory Society (ERS) gegründet, mit dem Ziel, Patienten, die Allgemeinbevölkerung und Lungenfachleute zusammenzubringen und so die Lungenheilkunde zu verbessern. Die ELF widmet sich in ganz Europa der Lungengesundheit und vereint die führenden europäischen Medizinfachleute, um Patienteninformationen bereitzustellen und bei der Bevölkerung das Bewusstsein über Atemwegserkrankungen zu steigern.

Dieses Informationsblatt wurde mit Unterstützung von J-F. Cordier vom Reference Center for Orphan Pulmonary Diseases, Lyon, Frankreich erstellt.