

## Mitteilung an die Medien

# Wenn Bewegungen ungenau werden

**Esteban Grieb hat Friedreich-Ataxie, eine erblich bedingte Erkrankung des Nervensystems und anderer Organe. Nur ein Mensch unter 30.000 ist betroffen – sie gehört daher zu den Seltenen Krankheiten. An der Innsbrucker Univ.-Klinik für Neurologie gibt es für diese PatientInnen das erste österreichische Zentrum für seltene Bewegungsstörungen.**

Die Friedreich-Ataxie ist eine seltene rezessive Erbkrankheit in der indoeuropäischen Bevölkerung. Nachkommen gesunder AnlageträgerInnen werden krank, wenn beide Elternteile (ohne es zu wissen) ein Friedreich-Gen in sich tragen, und einem oder mehreren Kindern beide Erbanlagen weitergeben. In den meisten Fällen zeigen sich erste Krankheitszeichen zwischen dem 5. und 25. Lebensjahr, oft werden sie jedoch jahrelang nicht erkannt. Hervorgerufen durch eine Schädigung der Nervenfasern im Rückenmark und des Kleinhirns kommt es zu einer Störung der Bewegungskoordination (Ataxie). Während PatientInnen keine geistigen Einschränkungen haben, lassen die motorischen Fähigkeiten mehr und mehr nach. In vielen Fällen sind Friedreich-Ataxie-PatientInnen zwischen dem 25. und 30. Lebensjahr auf einen Rollstuhl angewiesen. Weitere Symptome sind eine Wirbelsäulenverkrümmung und Diabetes. Sieben von zehn Betroffenen entwickeln eine Kardiomyopathie – eine Herzerkrankung bei der die Muskeln verdicken. Sie kann durch Herz-Rhythmus-Störungen oder Herzschwäche zum Tod führen.

In Europa leben rund 2.500 PatientInnen mit Friedreich-Ataxie, davon werden 55 am Zentrum für seltene Bewegungsstörungen an der Univ.-Klinik für Neurologie in Innsbruck betreut. Eine Heilung ist derzeit noch nicht möglich. Um die Mobilität und die Lebensqualität solange wie möglich gut zu erhalten, werden Symptome therapiert. „Das Wichtigste, das ich meinen Patientinnen und Patienten mitgebe, ist Selbstbewusstsein zu entwickeln. Sie wurden zwar mit einem ‚Bauplanfehler‘ geboren, aber gerade das macht sie besonderes. Sie sind einzigartig! Selbstvertrauen aufzubauen und sich auszutauschen ist essentiell“, so Sylvia Bösch, Leiterin des Zentrums für Seltene Bewegungsstörungen. Und genau das macht Esteban Grieb.

### Aufklären und Betroffene vernetzen

Bereits mit 17 Jahren spürte Esteban Grieb, dass trotz intensiven Sports die Kondition nachließ, Muskeln rasch ermüdeten und seine Koordination gestört war. ÄrztInnen gingen lange davon aus, dass er Kinderlähmung hatte. 1999 erhielt der Steyrer dann endlich die richtige Diagnose. Seit 2006 wird Esteban Grieb von SpezialistInnen an der Univ.-Klinik für Neurologie betreut.

Der mittlerweile 44-jährige Steyrer blickt trotz dieser Diagnose positiv in die Zukunft: Er schrieb ein Buch über sein Leben mit der Erkrankung, gründete eine Selbsthilfegruppe und ist weiterhin aktiver Sportler: „Betroffene sollen sich nicht alleine fühlen – es ist wichtig, dass wir uns vernetzen, eine Gemeinschaft aufbauen und uns gegenseitig Mut machen.“

## **Zentrum für Seltene Krankheiten in Innsbruck**

Im November wurde das Zentrum für seltene Bewegungsstörungen an der Univ.-Klinik für Neurologie Innsbruck Mitglied des Europäischen Netzwerks für Seltene neurologische Erkrankungen und ist das erste Österreichische Zentrum dieser Art. Es ist auch Teil des Zentrums für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI).

Das ZSKI ist eine Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen oder solche mit unklarer Diagnose und dem Verdacht, dass eine Seltene Erkrankung vorliegt. „Das Nichterkennen einer Seltenen Erkrankung kann für Patientinnen und Patienten dramatische Auswirkungen haben, denn mit Folgeschäden haben sie meist ein Leben lang zu kämpfen. Daher ist es für uns besonders wichtig, auf das Zentrum aufmerksam zu machen und Betroffenen eine Ansprechperson zur Verfügung zu stellen“, so Daniela Karall, stv. Direktorin der Innsbrucker Kinderklinik und Gründungsmitglied des ZSKI.

Es gibt rund 6.000 bis 8.000 verschiedene Seltene Krankheiten. Per Definition ist eine Krankheit selten, wenn höchstens eine von 2.000 Personen daran erkrankt. In Summe ist die Zahl der Betroffenen aber hoch: Rund sechs bis acht Prozent der Bevölkerung leiden an einer Seltenen Krankheit – das sind allein in Österreich 400.000 Menschen.

Die Klinik Innsbruck ist ein anerkanntes Zentrum zur Behandlung und Erforschung von Seltenen Krankheiten. „Mit den Untersuchungsverfahren, die in Innsbruck zur Verfügung stehen, lassen sich auch ganz seltene oder noch nie vorher beschriebene erbliche Krankheiten diagnostizieren. Die genaue Diagnose hilft nicht nur, ein ungewöhnliches Krankheitsbild zu benennen und zu verstehen, sondern erlaubt manchmal eine spezifische Therapie“, so Sabine Rudnik, Leitende Oberärztin am Zentrum für Medizinische Genetik. Die genetischen Ursachen von zahlreichen Seltenen Erkrankungen, wie beispielsweise dem Smith-Lemli-Opitz-Syndrom, der Mikrovillus-Einschlusserkrankung, dem peridontalen Ehlers-Danlos-Syndrom oder dem Kohlschütter-Tönz-Syndrom, wurden in Innsbruck geklärt. Erkenntnisse über die Ursachen der zu 80 Prozent genetisch bedingten Erkrankungen sind ein wichtiger Schritt für die Verbesserung von Therapiemöglichkeiten und Prognosen.

## **Tag der Seltenen Erkrankungen**

Rund um den „Tag der Seltenen Erkrankungen“ (29.02. = Ein seltener Tag für Seltene Krankheiten) wird weltweit auf die Herausforderungen der Betroffenen aufmerksam gemacht. Das ZSKI veranstaltet am 28. Februar 2020 um 17:30 Uhr im großen Hörsaal der Frauen- und Kopfklinik einen Filmabend über die Erkrankung Morbus Pompe. Anschließend halten Egon Saurer, Obmann vom Verein Nephro Tirol und Christian Thalhammer, Selbsthilfegruppe Leben mit Amyloidose, einen Impulsvortrag zum Thema „Was ist und kann Selbsthilfe im Bereich Seltene Erkrankungen leisten?“.

## **Fotos**

MUI/David Bullock

Innsbruck, 25. Februar 2020

## **Medienkontakt**

Cornelia Seiwald, MA  
Tirol Kliniken GmbH  
Abteilung PR und Kommunikation | Medienservice  
Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck  
Tel.: +43 (0)50 504-83207 | [cornelia.seiwald@tirol-kliniken.at](mailto:cornelia.seiwald@tirol-kliniken.at)