

Mitteilung an die Medien

Periodische Fiebersyndrome

Andreas ist sechs Jahre alt und leidet seit seinem ersten Lebensjahr an immer wiederkehrenden Fieberschüben, die sich nicht mit einem klassischen Infekt im Kindesalter erklären lassen. Nach vielen Arztbesuchen sucht Mutter Sabine Hilfe an der Innsbrucker Kinderklinik. Dank der engen Zusammenarbeit der verschiedenen Fachbereiche an der Innsbrucker Klinik im Rahmen des Zentrums für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI) konnte nach einer langen Odyssee endlich eine Diagnose gestellt und eine adäquate Therapie gefunden werden.

Nach dem Hinweis eines befreundeten Arztes kontaktiert Frau Gruber Jürgen Brunner, pädiatrischer Rheumatologe an der Innsbrucker Kinderklinik und Mitglied des ZSKI. Nachdem bei Andreas viele Verdachtsdiagnosen ausgeschlossen wurden, entschieden die Ärzte sich für eine genetische Untersuchung. Sie war der Schlüssel für die Erkenntnis an welcher Erkrankung der kleine Bub leidet. Aber nicht nur bei Andreas machen sich immer wiederkehrende Erkrankungszeichen bemerkbar. Auch seine Mutter leidet seit dem Volksschulalter an unerklärlichen Schmerzen. Eine Diagnose dafür bekommt sie leider nie. „Irgendwann war ich so weit, es als Teil von mir zu akzeptieren.“ Im Zuge der Untersuchungen an Andreas wurde bei Sabine Gruber auch eine genetische Untersuchung gemacht; mit dem Ergebnis: Auch sie hat den gleichen Gendefekt. „Bei Frau Gruber haben wir daraufhin mit einer Biologikatherapie begonnen, auf die sie sehr gut anspricht“, so Jürgen Brunner.

Die Patientin ist über das Ende ihrer Suche nach den Ursachen unglaublich dankbar: „Dass man mir endlich eine Diagnose für meine immer wiederkehrenden Schmerzen und eine passende Therapie geben konnte, ist mein persönliches Wunder“.

Seltene Krankheiten

Ein Krankheitsbild gilt dann als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 EinwohnerInnen an dieser Krankheit leiden. Hinter dem Begriff „seltene Erkrankungen“ verbergen sich ca. 7000 unterschiedliche Krankheiten, die in ihrer Gesamtheit etwa 7% der Bevölkerung betreffen. In Österreich ist also von rund 500.000 PatientInnen auszugehen. Aufgrund der Seltenheit der Krankheitsbilder sind Betroffene und ihre Angehörigen häufig mit besonderen Problemlagen konfrontiert. Der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se) soll für die Betroffenen eine bessere Versorgung ermöglichen. Am Tag der seltenen Erkrankungen (Ende Februar) wird auf diese Problematik aufmerksam gemacht.

Periodische Fiebersyndrome

Periodische Fiebersyndrome sind selten. Zu diesen autoinflammatorischen Erkrankungen gehört eine ganze Reihe von Krankheiten. Sie haben gemeinsam, dass es zu einer Entzündungsreaktion (Inflammation) kommt, die scheinbar „von selbst“ (auto) auftritt. Diese wird durch eine genetische Veränderung im angeborenen Immunsystem ausgelöst. In diesem Fall sind bestimmte Zellen des Immunsystems sehr aktiv wodurch es zu Entzündungsreaktionen kommt; Da sie den ganzen Körper betreffen, werden sie als „systemisch“ bezeichnet. Betroffene merken dies als Krankheitsschub mit

Beschwerden wie Fieber und Müdigkeit. Wie lange das Fieber dauert, ob zusätzlich Bauch- oder Gelenkschmerzen oder Hautausschläge auftreten, ist je nach Erkrankung unterschiedlich. In Innsbruck wird an der Universitätsklinik für Pädiatrie I am Verständnis dieser Autoinflammationsstörungen geforscht. Sie wirkt beim EUROFEVER Projekt der europäischen Gesellschaft für Kinderreumatologie (PRES) mit. Der Standort Innsbruck ist Teil des europäischen Referenznetzwerks für seltene Erkrankungen aus diesem Bereich (ERN-RITA).

Zentrum für Seltene Krankheiten in Innsbruck

Das ZSKI ist eine Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen oder solchen mit unklarer Diagnose und dem Verdacht, dass eine Seltene Erkrankung vorliegt. Ein interdisziplinäres Team trifft sich einmal im Monat, um sich über schwer diagnostizierbare Fälle auszutauschen und auch mal über den Tellerrand zu blicken.

„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 Johann Gruber, internistischer Rheumatologe an der Innsbrucker Univ.-Klinik für Innere Medizin II (Infektiologie) und Mitglied des ZSKI.

Die Klinik Innsbruck ist ein anerkanntes Zentrum zur Behandlung und Erforschung von Seltenen Krankheiten. Die genetischen Ursachen von zahlreichen Seltenen Erkrankungen, wie beispielsweise dem Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLOS), der Mikrovillus Einschlusskrankung (MVID), dem Ehlers Danlos Syndrom Typ VIb (FKBP14) oder dem Kohlschütter-Tönz-Syndrom (KTS), 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. Für Menschen, die eine Seltene Krankheit haben, kommt zu der häufig erheblichen Belastung durch die Grunderkrankung das Fehlen von Spezialwissen über Krankheitsverläufe und Therapiemöglichkeiten. Auch der Austausch mit Menschen, die Ähnliches verarbeiten müssen, fehlt oft.

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.

Auf Grund der Pandemie und der damit verbundenen Situation findet dieses Jahr am 27. Februar 2021 eine virtuelle Veranstaltung unter dem Motto: *Selten sind viele – selten ist stark – selten ist selbstbewusst!* statt.

Unter dem folgenden Link können sich alle Interessierten anmelden:

[Tag der Seltenen Erkrankungen 27.2.2021 - Forum Seltene Krankheiten \(forum-sk.at\)](https://forum-sk.at)

Bildnachweis:

Jürgen Brunner, pädiatrischer Rheumatologe an der Innsbrucker Kinderklinik und am Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck: tirol.kliniken/Seiwald

Johann Gruber, internistischer Rheumatologe an der Innsbrucker Univ.-Klinik für Innere Medizin II (Infektiologie) und am Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck: MUI/Bullock

Sabine und Andreas Gruber, PatientInnen (MUI/Bullock)

Gruppenfoto (MUI/Bullock): v.l. Johann Gruber, Sabine und Andreas Gruber, Jürgen Brunner

Innsbruck, 23. Februar 2021

Medienkontakt

Mag. Iris Schirmer MES
Tirol Kliniken GmbH | Abteilung PR und Kommunikation
Anichstraße 35
A-6020 Innsbruck; Tel.: +43 (0)50 504 83775
iris.schirmer@tirol-kliniken.at