

Mitteilung an die Medien

Hilfe nach 53 Jahren

Markus Dannehl hat das Netherton Syndrom. Eine Hauterkrankung, die zu den Seltenen Krankheiten zählt. Etwa einer von 200.000 Menschen ist betroffen. Dank der Innsbrucker Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie und dem Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI) kann ihm jetzt effektiv geholfen werden.

Da die Krankheit schon ab Geburt besteht, sind viele der Betroffenen Kinder. Die Erkrankung zählt zu den sogenannten Ichthyosen. Die wichtigsten Symptome sind übermäßige Schuppenbildung, Hautentzündung, Juckreiz, brüchige Haare und Allergien. Die Ursache ist ein erblicher Gendefekt, eine Heilung ist nicht möglich. Seit letztem Jahr (2018) können die Symptome wirksam kontrolliert werden, erklärt der behandelnde Arzt Robert Gruber, leitender Oberarzt an der Innsbrucker Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie: „Wir haben uns in Absprache mit dem Patienten für einen sogenannten ‚individuellen Heilversuch‘ entschieden. Das bedeutet, dass wir versuchten, seine Symptome mit einem Medikament zu behandeln, das eigentlich für eine andere Erkrankung zugelassen ist.“ Der Versuch war erfolgreich, die Symptome des Patienten haben sich deutlich gebessert.

„Mir ist es noch nie so gut gegangen“

Für Markus Dannehl ist das neue Medikament ein regelrechter Segen: „Ich kann ehrlich sagen, dass es mir seit 53 Jahren nicht so gut gegangen ist wie jetzt.“ Monatlich muss Dannehl für eine Injektion und eine kurze Verlaufskontrolle in die Klinik kommen, alle zwei Wochen gibt er sich eine Spritze unter die Haut. Er bekommt einen seit 2018 für die Neurodermitis zugelassenen monoklonalen Antikörper, der sich gegen gewisse, die Entzündung verstärkende Botenstoffe des Immunsystems richtet.

Wie viele andere Seltene Krankheiten wird das Netherton-Syndrom autosomal rezessiv vererbt, das heißt, die Eltern einer betroffenen Person sind Anlageträger für die Krankheit. In ganz Westösterreich gibt es nur fünf bis sechs Menschen, die am Netherton-Syndrom erkrankt sind. „Trotzdem gibt es allein in Tirol wahrscheinlich mehrere tausend Personen, die eine Mutation im *SPINK5*-Gen und damit die Anlage für diese Seltene Krankheit in Erbgut tragen“, erläutert Johannes Zschocke, Direktor des Zentrums für Medizinische Genetik in Innsbruck, an dem die Diagnose gestellt wurde. „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 – wie bei Markus Dannehl – eine spezifische Therapie.“

Zentrum für Seltene Krankheiten in Innsbruck

Das ZSKI ist die erste 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 einen Ansprechpartner zu bieten“, 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. 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. 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.

Kinoabend zum 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 2019 um 17:30 Uhr im Metropol Kino einen Filmabend**. Gezeigt wird „Das Glück an meiner Seite“ mit Hilary Swank, Emmy Rossum und Josh Duhamel. Anschließend gibt es eine Diskussion mit Wolfgang Löscher, leitender Oberarzt an der Univ.-Klinik für Neurologie Innsbruck, bei der auch Fragen rund um die im Film thematisierte Seltene Erkrankung Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) gestellt werden können.

Mehr unter: <https://www.metropol-kino.at/event/metropol/tag-der-seltenen-krankheiten2019>

Innsbruck, 26. Februar 2019

Foto (tirol kliniken/Seiwald): **Daniela Karall** (stv. Direktorin der Innsbrucker Kinderklinik und Gründungsmitglied des ZSKI - Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck), **Robert Gruber** (leitender Oberarzt der Innsbrucker Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie), **Markus Dannehl** (Patient), **Johannes Zschocke** (Direktor des Innsbrucker Zentrums für Medizinische Genetik)

Medienkontakt

Mag. Johannes Schwamberger
Tirol Kliniken GmbH
Abteilung PR und Kommunikation
Medienservice
Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck
Tel.: +43 (0)50 504- 82451
johannes.schwamberger@tirol-kliniken.at