PRESSEINFORMATION

**Morbus Gaucher[[1]](#endnote-1)**

Ein Tag der Aufmerksamkeit für eine seltene Erkrankung

*Wien, 26. September 2017.* **Am 1. Oktober ist der internationale Morbus Gaucher Tag. Diese Erkrankung bleibt oft jahrelang unentdeckt und es werden nur Symptome behandelt. Die richtige Therapie bekommen Betroffene meist erst nach einem sehr langen Leidensweg mit schweren Organschädigungen. Leider sind die Warnzeichen für das Vorliegen des Morbus Gaucher sehr unspezifisch. Spezifische Testverfahren könnten zwar eine rasche Diagnose ermöglichen, aber das Bewusstsein für die Erkrankung fehlt sowohl in der Öffentlichkeit als auch in Fachkreisen.**

**Morbus Gaucher: Unbekannt, unentdeckt und lebensbedrohlich**

Weltweit wird am 1. Oktober auf die Anliegen von Menschen mit Morbus Gaucher aufmerksam gemacht. Dies ist wichtig, weil die Diagnose häufig übersehen und dadurch die Erkrankung zu spät erkannt wird. „Nicht selten erfolgt die Diagnose erst nach mehreren Jahren. Für die Betroffenen kann dies lebensbedrohlich sein, etwa wenn sich bereits Langzeitschäden manifestiert haben. Wir gehen davon aus, dass nur 30 Prozent der Betroffenen in Österreich diagnostiziert sind“, erklärt PD Dr. Florian B. Lagler, Vorstand des Instituts für angeborene Stoffwechselerkrankungen der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg. „Es gibt gute und eindeutige Diagnoseverfahren. Das Problem, wie bei vielen seltenen Erkrankungen, ist der Weg zur Diagnose.“

Roman Pichler, Obmann der Österreichischen Morbus Gaucher Gesellschaft (ÖGG) weist auf die Grundproblematik seltener Erkrankungen hin: „Ich verstehe die Probleme der Ärzte, wie soll beispielsweise ein Hausarzt in ein paar Minuten auf eine seltene Krankheit schließen – es gibt zu wenig Zeit! Uns ist es wichtig, dass Patienten mit ihren Schmerzen ernst genommen werden. Viele Menschen mit seltenen Krankheiten berichten noch immer, dass sie letztendlich mit einem ‚eventuellen psychologischen Problem‘ diagnostiziert werden. Auch Ärzte müssen sich zugestehen, dass sie nicht alle Krankheiten kennen können, diese aber trotzdem – wenn auch selten – vorkommen.“

Morbus Gaucher gehört zur Gruppe der seltenen vererbbaren Fettspeicherkrankheiten. Durch einen genetischen Defekt wird das Enzym Glukozerebrosidase nicht ausreichend oder gar nicht gebildet. Durchschnittlich erkrankt nur einer von 40.000 Menschen. Die Krankheit greift Knochen, innere Organe und das blutbildende System an und kann sich im Kindesalter oder auch erst im Jugend- oder Erwachsenenalter manifestieren. Bei später Diagnose werden unter anderem Blut, Milz, Leber und Knochen geschädigt. Durch rechtzeitigen Therapiebeginn könnten Folgekrankheiten vermieden und Lebensqualität gewonnen werden.

**Nasenbluten kann auf Morbus Gaucher hinweisen**

Häufiges Nasenbluten, Zahnfleischbluten oder häufige „blaue Flecken“ (Hämatome) – oft ohne erkennbaren Anlass – sind nicht immer harmlos. Sie können ein typisches Symptom für Morbus Gaucher sein. Wenn Patienten mit immer wiederkehrendem Nasenbluten oder häufigen Hämatomen zusätzlich auch noch von Symptomen wie Müdigkeit, Knochenschmerzen, Völlegefühl oder Schmerzen im Oberbauch berichten, kann dies auf Morbus Gaucher hinweisen. Bei Kindern sind auch ein gehemmtes Wachstum oder schlechte Gewichtszunahme typische Warnhinweise.

**Ein Test bringt Klarheit**

Mittels eines einfachen Trockenbluttests kann rasch medizinisch fundierte Gewissheit geschaffen werden. Beim Auftreten der typischen Symptomkombination kann jeder niedergelassene Arzt kostenlos und unbürokratisch ein Diagnose-Kit bestellen, das in einem Speziallabor versandkostenfrei ausgewertet wird.

„Die Diagnostik ist sehr einfach: ein Fingerpiekser wie beim Blutzuckermessen, ein paar Tropfen Blut auf die Filterkarte für den Screeningtest! Zeigt das Screening Auffälligkeiten wird an einem Zentrum für seltene Erkrankungen ein genetischer Test durchgeführt. Bei positiver Diagnose kann sofort mit der Therapie begonnen werden“, erläutert Lagler. „Bei den meisten Patienten sind die Symptome reversibel. Mittlerweile stehen mehrere sehr gute Therapien zur Verfügung. 30 Jahre Erfahrung gibt es bereits mit einer 14-tägig verabreichten Infusionstherapie, neu dazugekommen ist auch eine orale Therapieform, die für bestimmte Fälle geeignet ist. Die Infusionstherapie kann auch zuhause in Heimtherapie durchgeführt werden.“

**Zentren für Seltene Erkrankungen**

Abschließend weist Lagler den Weg zu den Spezialisten: „Bei unspezifischen Beschwerden, die immer wieder auftreten und nicht schlüssig zugeordnet werden können, sollten Hausarzt oder Kinderarzt die betreffenden Patienten an ein Zentrum für seltene Erkrankungen überweisen. Insbesondere bei Kombinationen aus Knochenbeschwerden, Blutbildauffälligkeiten und Auffälligkeiten bei inneren Organen. An diesen hochspezialisierten Zentren können seltene Stoffwechselerkrankungen wie Morbus Gaucher sehr schnell diagnostiziert werden. Die Spezialisten in den Zentren wünschen sich, dass mehr Patienten zugewiesen werden.“

Es gibt in Österreich 4 Zentren: Das Zentrum für Seltene Krankheiten Salzburg (ZSK Salzburg), das Wiener Zentrum für Seltene und Undiagnostizierte Erkrankungen (CeRUD Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases) der Medizinischen Universität Wien am Campus des Allgemeinen Krankenhauses der Stadt Wien, das Zentrum für Seltene Krankheiten in Innsbruck – ZSKI und eines an der Medizinischen Universität Graz.

**Österreichische Informationsinitiative zum Morbus Gaucher Tag**

Um auf die Symptome einer Morbus Gaucher-Erkrankung aufmerksam zu machen, sendet die Österreichische Gaucher Gesellschaft (ÖGG) anlässlich des internationalen Awareness Tages Informationsmaterialien für Ärzte und Patienten an die österreichischen Ordinationen. Diese Initiative wurde durch die freundliche Unterstützung der Shire Österreich GmbH ermöglicht.

**Über die Morbus Gaucher Gesellschaft (ÖGG)**

Die ÖGG ist ein Zusammenschluss von Gaucher-Erkrankten Personen, deren Familien und Ärzten. Der gemeinnützige Selbsthilfeverein hat es sich zur Aufgabe gemacht, über die Erkrankung und die notwendige medizinische und soziale Versorgung von Gaucher-Patienten aufzuklären. Die ÖGG informiert sowohl Patienten als auch Ärzte über die Erkrankung und stellt Kontakte zwischen Patienten, Familien und Ärzten her, um der krankheitsbedingten Isolation zu begegnen. Weitere Informationen finden Sie unter: <http://www.morbus-gaucher-oegg.at/>

Pressefotos zum Download: [www.publichealth.at/portfolio-items/morbus-gaucher/](http://www.publichealth.at/portfolio-items/morbus-gaucher/)

**Journalistenkontakt:**

Public Health PR

Thomas Braunstorfer

Telefon: +43/ 1/ 60 20 530-91

E-Mail: thomas.braunstorfer@publichealth.at

1. nach dem französischen Arzt Philippe Charles Gaucher (1854-1918) [↑](#endnote-ref-1)