PRESSEINFORMATION

**Internationaler Morbus Gaucher Tag**

Seltene Erkrankungen werden nur entdeckt, wenn auch unspezifische Beschwerden ernstgenommen werden

*Wien, 28. September 2018.* **Weltweit wird am 1. Oktober auf die Anliegen von Menschen mit Morbus Gaucher[[1]](#endnote-1) aufmerksam gemacht. Dies ist wichtig, weil die Diagnose dieser seltenen Erkrankung häufig übersehen wird und dadurch Folgeschäden entstehen können. Leider sind die Warnzeichen für das Vorliegen des Morbus Gaucher sehr unspezifisch, wie zum Beispiel Bauchschmerzen und Völlegefühl bei Kindern. Nur eine umfassende Differentialdiagnostik, die alle Eventualitäten einschließt, hilft bei der Entdeckung von Seltenen Erkrankungen.**

Roman Pichler, Obmann der Österreichischen Morbus Gaucher Gesellschaft (ÖGG) weist auf eines der großen Probleme bei Morbus Gaucher hin: „In ein paar Minuten auf eine seltene Krankheit zu schließen, die sich durch häufige, unspezifische Probleme als erstes äußert, ist für jeden Arzt schwer! Uns ist wichtig, dass gerade Kinder mit ihren Schmerzen ernst genommen und alle Möglichkeiten bedacht werden. Darum haben wir auch diesmal die typischen Symptome im Kindesalter ins Zentrum unserer Informationsinitiative zum Morbus Gaucher Tag gestellt, um die Bekanntheit dieser Erkrankung zu steigern.“

**Kinderärzte als wichtige Schnittstelle bei Seltenen Erkrankungen**

„Pädiater spielen bei der Erkennung von seltenen Krankheiten eine bedeutende Rolle: Sie entscheiden über den Zeitraum bis eine spezifische Differenzialdiagnose gestellt wird. Ergibt sich ein Verdacht, dass die Beschwerden eines Kindes von einer seltenen Erkrankung herrühren, sollte das Kind in eine spezialisierte Kinderklinik oder in ein Zentrum für seltene Erkrankungen überwiesen werden“, erklärt PD Dr. Florian B. Lagler, Vorstand des Instituts für angeborene Stoffwechselerkrankungen der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg. „In systematischen Untersuchungen hat sich gezeigt, dass dieses Vorgehen doppelt so schnell zu einer Diagnose führt, als über die diagnostische Odyssee von einem Spezialisten zum anderen.“

**Was ist Morbus Gaucher?**

Morbus Gaucher gehört zur Gruppe der seltenen vererbbaren ernährungsunabhängigen Fettspeicherkrankheiten. Durch einen genetischen Defekt wird das Enzym Glukozerebrosidase nicht ausreichend oder gar nicht gebildet. 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. „Bei den meisten Patienten sind viele Symptome grundsätzlich reversibel, da mittlerweile mehrere sehr gute Therapien zur Verfügung stehen, mit denen wir auch schon viele Jahre Erfahrung haben“, betont Prim. Ass. Prof. DDr. Peter Voitl, MBA, Facharzt für Kinder- und Jugendheilkunde in Wien.

**Häufige Bauchschmerzen können bei Kindern auch auf Morbus Gaucher hinweisen**

Völlegefühl oder Schmerzen im Oberbauch – oft ohne erkennbaren Anlass – sind nicht immer harmlos. Eine vergrößerte Leber und/oder Milz kann bei Morbus Gaucher zu Druckgefühl und Schmerzen im Bauch und einem schnellen Sättigungsgefühl führen. Sie können auch dafür verantwortlich sein, dass der Bauch vergrößert erscheint. In Kombination mit gehemmtem Wachstum und schlechter Gewichtszunahme können sie bei Kindern ein typisches Symptom für Morbus Gaucher sein. Lagler betont „Generell gilt: spätestens wenn zu Bauchschmerzen weitere Symptome wie z.B. die Vergrößerung von Leber und oder Milz oder Blutbildveränderungen beobachtet werden, ist das Kind einer spezifischen Diagnostik zuzuführen. Neben den vordringlichen Differentialdiagnosen aus dem onkologischen und hämatologischen Bereich ist dabei der Morbus Gaucher eine wichtige und behandelbare Differentialdiagnose.“

**Wenn daran gedacht wird ist die Diagnose einfach**

„Die Diagnostik ist im Grunde sehr einfach: ein Fingerstich 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 Voitl. Jeder niedergelassene Arzt kann kostenlos und unbürokratisch ein Diagnose-Kit bestellen, das in einem Speziallabor versandkostenfrei ausgewertet wird. Anforderung per E-Mail an [diagnostikservice.at@shire.com](mailto:diagnostikservice.at@shire.com).

**Österreichische Informationsinitiative zum Morbus Gaucher Tag**

Die diesjährige Informationskampagne der Österreichischen Morbus Gaucher Gesellschaft (ÖGG) anlässlich des internationalen Awareness Tages stellt Bauchschmerzen und den dicken Bauch bei Kindern als Symptome für eine mögliche Morbus Gaucher Erkrankung ins Zentrum der Aufmerksamkeit und informiert Kinderärzte und über deren Wartezimmer auch die Eltern über diese Thematik. Dieses Wochenende wird auch in Wien bei der DGHO 2018, der Jahrestagung der deutschsprachigen Gesellschaften für Hämatologie und Medizinische Onkologie, Morbus Gaucher als Differentialdiagnose Thema sein. Die österreichische Initiative zum Morbus Gaucher Tag 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-2018/](http://www.publichealth.at/portfolio-items/morbus-gaucher-2018/)

**Journalistenkontakt:**

Public Health PR

Thomas Braunstorfer

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

E-Mail: [thomas.braunstorfer@publichealth.at](mailto:thomas.braunstorfer@publichealth.at)

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