

SELTENE KRANKHEITEN

Seltene Bluterkrankungen

Welche Beschwerden sind verdächtig? Und welche Fortschritte machen Gentherapien? Ein Experte klärt im Interview auf

Seite 6

Primär biliäre Cholangitis (PBC)

Müdigkeit und Juckreiz: Diese frühen Symptome der Lebererkrankung sollten insbesondere Frauen ernst nehmen

Seite 8

Psychologische Hilfe

Eine Psychologin zeigt im Interview: Der Umgang mit einer seltenen Erkrankung kann nur im Team geleistet werden

Seite 12



www.gesundheit-wissen.net
EINE PUBLIKATION DES REFLEX VERLAGES Februar 2026

**REFLEX
VERLAG**



NOTHILFE IN GAZA

ÜBER GRENZEN HINWEG

SPENDE
JETZT!

Wir von GAiN bringen **Hilfsgüter** direkt in den **Gazastreifen**. Unsere Mitarbeitenden verteilen vor allem Lebensmittel in Khan Younis und Umgebung.

Mit **jeder Spende** hilfst du einer verzweifelten Familie zu überleben. Gemeinsam überwinden wir Grenzen.

GLOBAL AID NETWORK (GAiN)
Volksbank Mittelhessen
IBAN DE88 5139 0000 0051 5551 55
Stichwort: 261Gaza

WEITERE INFOS
www.GAiN-Germany.org/gaza



GRUSSWORT

Kein Nischenthema

Heute, am 28. Februar, ist der internationale Rare Disease Day. Seit seiner Gründung im Jahr 2008 hat der Tag dazu beigetragen, Awareness zu schaffen und eine internationale Gemeinschaft aufzubauen, die global und vielfältig ist, aber in ihren Zielen geeint: soziale Chancengleichheit, gleichberechtigte Gesundheitsversorgung und Zugang zu Diagnosen und Therapien für Menschen mit seltenen Erkrankungen, mit denen allein in Deutschland rund vier

Millionen leben. Von der Diagnose bis zur Behandlung stehen Betroffenen und ihren Angehörigen viele Hürden im Weg. Durch Fortschritte in der medizinischen Forschung, politische Vorstöße und engagierte Akteurinnen und Akteure können diese leichter überwunden werden. Wir zeigen Ihnen, wie und wo sich die Versorgung und somit die Situation von Betroffenen verbessert hat – anhand von ausgewählten „Seltenen“ und den neuesten Meilensteinen.



Nadine Effert
Chefredakteurin

INHALTSVERZEICHNIS

LEITARTIKEL	Diagnosezeit verkürzen, Therapiechancen erhöhen — 5
SELTENE BLUTKRANKHEITEN	„Es gibt neue Chancen auf Heilung“ — 6
FORSCHUNG	Genetische Fehler korrigieren — 6
PRIMÄR BILIÄRE CHOLANGITIS	Fast alle Betroffenen sind Frauen — 8
HYPOPARATHYREOIDISMUS	„Taubheitsgefühle an den Händen oder im Gesicht sind typisch“ — 10
PSYCHOLOGISCHE HILFE	„Der Umgang mit der Krankheit ist eine Teamleistung“ — 12
RETINITIS PIGMENTOSA	Mit Gentherapien gegen den Sehverlust — 16
VERSORGUNG	Europaweit vernetzt — 18
ATEMWEGERKRANKUNGEN	Mit Viren gegen Mukoviszidose? — 21

JETZT SCANNEN



Lesen Sie spannende Artikel dieser Ausgabe online, und sichern Sie sich ein kostenfreies Digital-Abo.

www.gesundheit-wissen.net
www.portal-wissen.net

Für uns steht die bestmögliche Lesbarkeit der Texte an erster Stelle.
Deshalb verwenden wir in der Publikation auch das generische Maskulinum – diese Personenbezeichnungen stehen für alle Geschlechter.



Das Papier dieser Reflex-Verlag-Publikation stammt aus verantwortungsvollen Quellen.



Folge uns auf Instagram, und verpasse keine Ausgabe mehr.
[@reflexverlag](https://www.instagram.com/reflexverlag)

#dukennstdieantwort

fasd_deutschland_e.v

Du kennst die Antwort

Schwanger? Nur alkoholfrei.

Die Folgen des Alkoholkonsums in der Schwangerschaft für das Kind sind immer noch weitgehend unbekannt und unterschätzt. Dabei ist mütterlicher Alkoholkonsum während der Schwangerschaft die häufigste Ursache für angeborene Fehlbildungen, geistige Behinderungen, hirnorganische Beeinträchtigungen und extreme Verhaltensauffälligkeiten.

Alle Formen dieser vorgeburtlichen Schädigungen werden unter dem Begriff **FASD (Fetal Alcohol Spectrum Disorder)** zusammengefasst.

Allein in Deutschland wird jede Stunde mindestens ein Kind mit FASD geboren. Mindestens 800.000 Menschen (konservative Schätzung) sind durch Alkohol in der Schwangerschaft ihr Leben lang beeinträchtigt. Die Dunkelziffer liegt wesentlich höher.

FASD kommt nicht nur in suchtbelasteten Familien vor, sondern betrifft Kinder aller Gesellschaftsschichten. Auch geringe Mengen Alkohol, nur gelegentlich konsumiert, können das Ungeborene lebenslang schädigen.

Durch Verzicht auf Alkohol während der gesamten Schwangerschaft ist FASD vermeidbar.

Unterstützen Sie unsere Präventionsarbeit mit einer Spende, damit wir noch mehr Menschen erreichen und weniger Kinder mit dieser vermeidbaren Behinderung geboren werden.

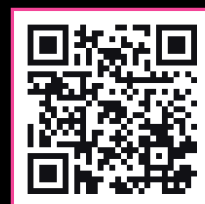
FASD Deutschland e.V.
Sparkasse Emsland

IBAN: DE77 2665 0001 1001 0237 77
BIC: NOLADE21EMS



Bitte notieren Sie in den Verwendungszweck das Wort „Spende“ sowie Ihren Namen und Ihre Anschrift.

Mehr erfahren: www.dukennstdieantwort.de



Alkohol und Schwangerschaft gehören nicht zusammen.

Diagnosezeit verkürzen, Therapiechancen erhöhen

LEITARTIKEL | VON NADINE EFFERT

Die Diagnose einer seltenen Erkrankung kommt dem Auffinden einer Nadel im Heuhaufen gleich, und Therapien sind Mangelware. Der Umgang mit diesen Leiden ist für Betroffene, Angehörige und medizinisches Fachpersonal auf vielen Ebenen herausfordernd. Doch es gibt auch Fortschritte zu verzeichnen.

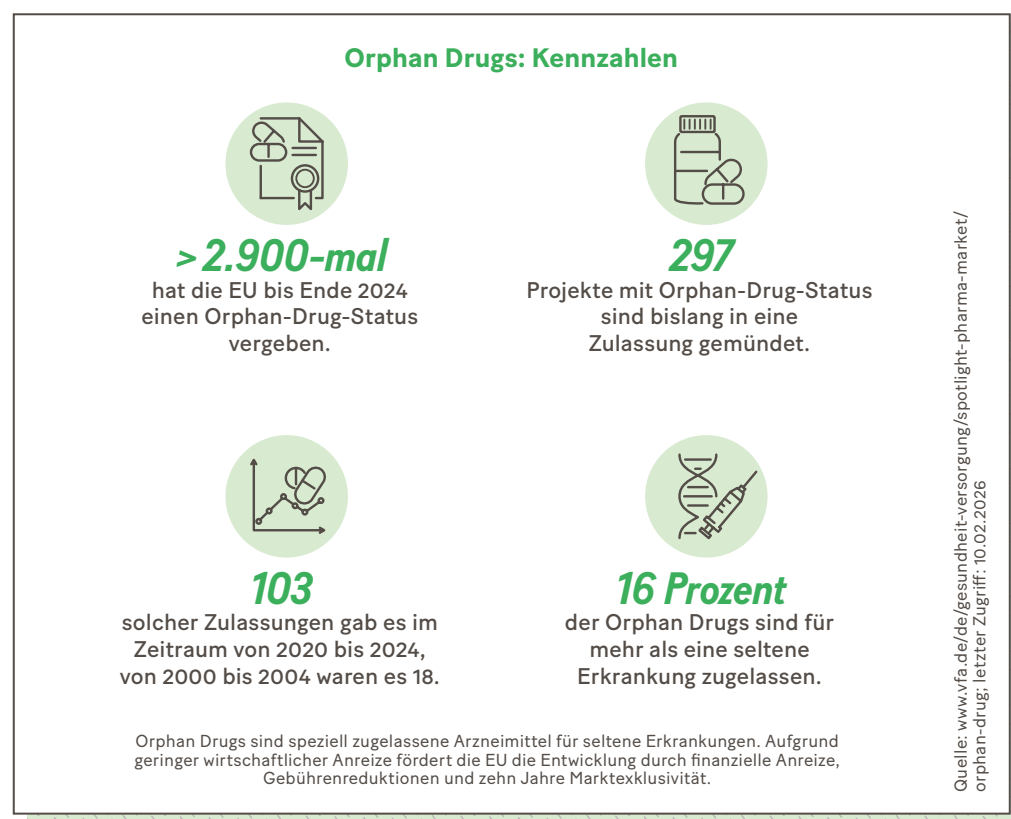
Woran denken Sie, wenn Sie das Geräusch von Hufen auf der Straße hören? Höchstwahrscheinlich an ein Pferd. Es könnte aber auch ein Zebra sein, nicht wahr? Ist jedoch weitaus unwahrscheinlicher. Dieses Beispiel lässt sich auf Krankheiten übertragen. Die Pferde sind häufig auftretende Leiden wie Krebs oder Herz-Kreislauf-Probleme. Die Zebras sind seltene Krankheiten – Leiden, die selbst Ärztinnen und Ärzte nur einmal im Leben, wenn überhaupt, zu Gesicht bekommen. Eine seltene Erkrankung zu erkennen, ist dementsprechend schwer.

Großer Forschungsbedarf

Die Symptome, die bei den „Seltenen“ oft unspezifisch sind und mehrere Organsysteme betreffen können, werden folglich bekannten Krankheiten zugeordnet, Therapien schlagen fehl, und es vergeht kostbare Zeit. Denn für immer mehr seltene Erkrankungen gibt es heute Behandlungsmöglichkeiten – gefördert durch die seit 2000 geltende EU-Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden. Aktuell sind in der Europäischen Union (EU) über 200 Medikamente, sogenannte Orphan Drugs, zugelassen. Rund ein Drittel der Medikamente, die in den vergangenen fünf Jahren neu auf den Markt kamen, gehören laut dem Pharmaverband vfa in diese Kategorie, zurzeit laufen weitere rund 2.700 Orphan-Drugs-Forschungsprojekte (Stand: Mai 2025).

Noch immer irren viele Betroffene lange durchs Gesundheitssystem.

Dennoch bleibt der Bedarf an neuen Therapien immens: Circa 95 Prozent der geschätzt rund 8.000 seltenen Erkrankungen, die bis dato bekannt sind, sind bis heute nicht ursächlich behandelbar. Dies liegt unter anderem daran, dass für die meisten „Seltenen“ (noch) kein ausreichendes Verständnis für die Krankheitsmechanismen bekannt ist, klinische Studien aufgrund der wenigen, oft auf der ganzen Welt verstreuten Betroffenen schwerer umzusetzen und die Forschungs- und Entwicklungskosten für indikationsspezifische Therapien hoch sind – genauso wie das finanzielle Risiko der pharmazeutischen Industrie angesichts der geringen Patientenzahl. Doch wie stellte Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich, Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung, auf dem Stiftungsforum „Gen- und Zelltherapien“ im Oktober 2025 passend fest: „Fortschritt war schon immer zunächst teuer, doch wenn wir Chancen und nicht nur die Risiken sehen, können wir



gestalten.“ Medizinischer Fortschritt brauche nicht nur Technologie, sondern auch tragfähige Rahmenbedingungen, den Mut zum Handeln und ein neues Denken für die Menschen mit seltenen Erkrankungen, die Fortschritt am dringendsten brauchen.

Insgesamt viele Betroffene

In der EU wird eine Krankheit per Definition als Orphan Disease (engl. orphan „Waise“, disease „Krankheit“) eingestuft, wenn sie nicht mehr als 5 von 10.000 Personen betrifft. Mit Narkolepsie, im Volksmund „Schlafkrankheit“ genannt, leben etwa 40.000 Menschen in Deutschland; mit Hämophilie, einer genetisch bedingten Störung der Blutstillung, rund 10.000 Menschen. Hingegen gibt es weltweit nur etwa 100 Kinder, die an Progerie, der sogenannten Greisenkrankheit, leiden. Obwohl die Zahl der Betroffenen mit Blick auf die einzelne Erkrankung gering ist, ist es die Gesamtzahl keineswegs: Allein in Deutschland leben etwa vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in der EU sind es rund 30 Millionen, weltweit sogar 350 Millionen. Betroffene leiden beispielsweise an speziellen Krebsarten, Stoffwechselerkrankungen oder Krankheiten der Muskeln und Nerven. Mit etwa 80 Prozent ist der Großteil der Orphan Diseases genetisch bedingt. Viele seltene Krankheiten manifestieren sich daher bereits im Kindesalter. Die Mehrzahl verläuft chronisch. Einzelne Krankheiten können zu Invalidität und einer verkürzten Lebensdauer führen.

Ziel: schnellere Diagnose

Egal, um welche Krankheit es sich handelt, allen „Seltenen“ gemein ist die Tatsache, dass Betroffene und Angehörige mit besonderen Schwierigkeiten konfrontiert sind. Bis zur Diagnose vergehen oft viele Jahre. „Hinzu kommen Hürden für die berufliche Tätigkeit und den Alltag: Sieben von zehn Betroffenen

reduzieren oder beenden ihre berufliche Tätigkeit. Betroffene leiden dreimal so häufig an Depressionen wie Nichtbetroffene. Und zwei Drittel der pflegenden Angehörigen investieren täglich über zwei Stunden“, so Bianca Paslak-Leptien, Leiterin Presse- und Öffentlichkeitsarbeit bei der ACHSE – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, dem Dachverband von mehr als 140 Selbsthilfeorganisationen in Deutschland. Er gehört, genauso wie das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) und das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), dem Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) an. Es hat für 2026 einen 10-Punkte-Plan mit Maßnahmen zur Weiterentwicklung der Versorgung, Forschung und Unterstützung von Menschen mit seltenen Erkrankungen verabschiedet und setzt sich unter anderem gezielt dafür ein, dass Patientinnen und Patienten schneller eine Diagnose erhalten.

Gute Fortschritte

Wichtigste Anlaufstelle für Betroffene mit unklaren Diagnosen sowie nach Diagnose für eine Behandlung sind die aktuell bundesweit 37 „Zentren für Seltene Erkrankungen“ (ZSE). Hier werden Detektiv- und Puzzlearbeit über Fachdisziplinen hinweg geleistet. Schnellere Diagnosen sind auch durch Screening-Programme und weitreichende Fortschritte in der genetischen Diagnostik möglich, bei der entweder einzelne Gene gezielt auf bestimmte Mutationen untersucht oder das menschliche Genom vollständig analysiert werden kann. Und durch Projekte wie TRANSLATE-NAMSE werden immer mehr genetische, epidemiologische und phänotypische Daten gesammelt und ausgewertet, die der Früherkennung und einem besseren Verständnis der „Seltenen“ dienen: die Grundlage für die Entwicklung von Therapien, auf die Millionen von Menschen sehnlichst warten. □

Genetische Fehler korrigieren

FORSCHUNG | VON MARK KRÜGER

Endlich wissen, was hinter den Beschwerden steckt: Für Menschen mit einer seltenen Erkrankung ist die Diagnose eine große Erleichterung – insbesondere dann, wenn zudem eine gezielte Behandlung zur Verfügung steht. Gentherapien stehen in der Forschung verstärkt im Fokus.

Funktionale Gene in das Erbgut einbringen, die fehlerhaften Gene reparieren, die Expression spezieller Gene oder auch die Proteinproduktion regulieren: Erfolgreiche gentherapeutische Ansätze haben das Potenzial, die Ursache einer genetisch verursachten, seltenen Krankheit zu bekämpfen. Heißt, das Fortschreiten der Krankheit aufhalten oder diese sogar heilen. Seit der weltweit ersten Gentherapie im September 1990 haben Forschende eine Vielzahl neuer gentherapeutischer Verfahren entwickelt – nicht zuletzt die Gen-Schere CRISPR-Cas, mit der sich Gene sehr passgenau korrigieren lassen und für deren Entdeckung es 2020 den Chemie-Nobelpreis gab. „Gen- und Zelltherapien gehören zu den fortschrittlichsten medizinischen Innovationen. Sie bieten in zahlreichen Anwendungsbereichen neue Behandlungsmöglichkeiten für schwere Krankheiten, die bislang kaum oder gar nicht therapierbar waren“, bestätigt Han

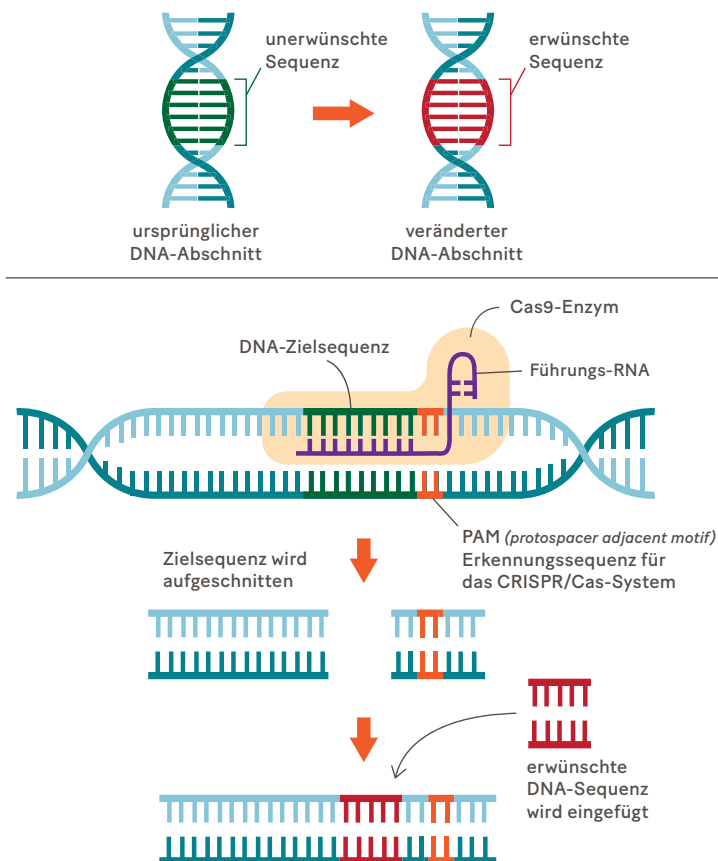
Steutel, Präsident vom Verband Forschender Arzneimittelhersteller (vfa). Dazu zählen Mukoviszidose und die Spinale Muskelatrophie. Im Fall der neuromuskulären Erkrankung ermöglichen Gentherapien, sofern frühzeitig angewendet, betroffenen Kindern heutzutage ein weitgehend normales Leben. Die Europäische Arzneimittel-Agentur EMA rechnet ab diesem Jahr mit 10 bis 20 neuen Gentherapien pro Jahr.

Geplante Markteinführungen

Der Ausblick für 2026 zeigt: Knapp ein Drittel der Medikamente, die für eine Neueinführung in diesem Jahr in Betracht kommen, hat den europäischen Orphan-Drug-Status erhalten. Unter diesen sind einige, die sich gegen genetisch bedingte Krankheiten richten, berichtet der vfa in einer Pressemitteilung: So käme möglicherweise unter anderem ein Medikament zur Linderung der Stoffwechselkrankheiten Nieman-Pick Typ C, die mit einem Abbau im Gehirns führt, und mit neurologischen Symptomen verbundenen Adrenoleukodystrophie, heraus. Auch zur Therapie des Wiskott-Aldrich-Syndroms, einem angeborenen Immundefekt, der bislang nur mit einer Stammzelltransplantation nachhaltig behandelt werden kann, könnte eine Gentherapie verfügbar werden. □

Wie funktioniert die Gen-Schere CRISPR/Cas9?

- CRISPR/Cas9 ist ursprünglich ein in der Natur vorkommender Abwehrmechanismus von Bakterien gegen Viren, den sich die Gentechnik zunutze macht.
- Cas9 ist dabei ein Enzym, das mithilfe von Führungs-DNA eine Zielsequenz zerschneiden kann.
- Im molekularbiologischen Verfahren angewendet, können so Gene verändert, entfernt oder eingefügt werden.



„Es gibt neue Chancen auf Heilung“

SELTENE BLUTKRANKHEITEN |

IM GESPRÄCH MIT TOBIAS LEMSER

Die Sichelzellanämie und die transfusionsabhängige Beta-Thalassämie (TDT) gehören zu den häufigsten vererbten Blutkrankheiten. Prof. Dr. Peter Lang, Bereichsleiter Stammzelltransplantation der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Tübingen, spricht über typische Symptome und darüber, wie bahnbrechend die Gentherapie für die Betroffenen ist.



Herr Professor Lang, was ist unter einer Sichelzellanämie zu verstehen? Dahinter verbirgt sich eine erblich bedingte Erkrankung der roten Blutkörperchen. Bei der Sichelzellanämie wird ein nicht korrekt funktionierendes Hämoglobin gebildet. Dieses Hämoglobin führt dazu, dass die roten Blutkörperchen, die Erythrozyten, nicht mehr rund, sondern lang und spitz wie eine Sichel sind. Dies verändert die Funktion und Eigenschaften der Erythrozyten, sodass es zu einer Verstopfung von Blutgefäßen kommt. Es entstehen sogenannte Sichelzellkrisen.

Wie machen sich diese bemerkbar? Durch Schmerzzustände, die durch kleine Organinfarkte zustande kommen. Diese Infarkte spielen sich vor allem in den Knochen ab, aber auch Herz, Gehirn und die Leber können betroffen sein. Letztlich führen diese kleinen wiederkehrenden Infarkte zum Funktionsverlust verschiedenster Körperteile. Häufige gesundheitliche Probleme von Patientinnen und Patienten mit Sichelzellerkrankung sind Gelbsucht, Wachstumsverzögerungen oder auch Schädigungen des körpereigenen Abwehrsystems.

Wie können Sie bei einem Verdacht die Diagnose sicherstellen? Bereits im frühen Kindesalter kann man die Erkrankung diagnostizieren. Typisch neben möglichen bereits entstandenen Schmerzkrisen ist im Blutbild eine niedrige Anzahl an Erythrozyten. Die Diagnose kann durch eine Blutuntersuchung, die Hämoglobin-Elektrophorese, sichergestellt werden. Hierbei wird nach dem Sichelzell-Hämoglobin gesucht, was bei einem gesunden Menschen >>

▷▷ nicht vorhanden ist. Zudem kann man eine molekulare genetische Analyse durchführen.

Inwieweit unterscheidet sich dahingehend die TDT, eine der weltweit häufigsten genetisch bedingten Bluterkrankungen? TDT, das für Transfusion-Dependent Beta Thalassemia steht, ist ebenso eine Erkrankung des Hämoglobins. Jedoch werden die darin enthaltenen sogenannten Betaketten zu wenig oder gar nicht gebildet, was zu einer unzureichenden Blutbildung führt. Auch hier sind die Erythrozyten vulnerabler. Sie platzen relativ schnell, sodass ein ständiger Transfusionsbedarf besteht, daher auch der Name. Da die Erythrozyten bei TDT eine normale Form haben, ist die Erkrankung nicht von Schmerzzuständen und Organinfarkten geprägt. Neben Müdigkeit, Muskelschwäche und Kurzatmigkeit kann es zu einer Vergrößerung von Leber und Milz sowie zu einer Verformung und Vergrößerung der Knochen kommen.

Markant für TDT ist eine sogenannte Eisenüberladung. Was heißt das? Die Eisenüberladung ist das größte Problem. Dadurch, dass wir immer wieder Bluttransfusionen machen müssen, erhöht sich der Eisengehalt im Körper. Eine dauerhafte Eisenüberladung im Körper ist die Folge, was wiederum die Organe schädigt. Dadurch sinkt die Lebenserwartung der Menschen mit TDT beträchtlich – so wie bei der Sichelzellanämie.

Wie kann man die Erkrankung in den Griff bekommen? Es gibt Medikamente, mit denen

sich der Eisengehalt im Körper reduzieren lässt. Sogenannte Chelatoren, also Moleküle, können das Eisen binden und so eine Eisenüberladung verhindern. Allerdings ist damit eine komplette Heilung nicht zu erreichen. Anders durch die allogene Stammzelltransplantation: Hierbei werden das kranke Blut- und Immunsystem eines Patienten durch gesunde Blutstammzellen eines Spenders ersetzt.

Neben der allogenen Stammzelltransplantation gibt es ebenso die autologe Form ...

Ja, richtig. Hier verwenden wir die eigenen Stammzellen des Patienten, frieren diese ein und geben sie nach einer hochdosierten Chemotherapie wieder zurück. Wissen wir, welcher Gendefekt vorliegt, können wir diesen gentechnisch mit einer Art Gen-Schere verändern. Hierfür wird eine Gensequenz herausgeschnitten, um die Bildung von fetalem Hämoglobin im weiteren Lebensverlauf wieder zu ermöglichen. Dieses HbF wird normalerweise nur in der Fetal- und Neugeborenenzeit gebildet. Wenn die Patienten durch die Gentherapie wieder HbF produzieren, können sie damit symptomfrei werden.

Gibt es schon Erfahrungswerte?

Die Erkenntnisse, die wir im Rahmen der Studie gewonnen haben, aber auch die Anwendungen in der Praxis sind positiv. Alle betroffenen Patienten haben eine Transfusionsunabhängigkeit erreicht. Wir hoffen, dass die Resultate in den

kommenden Jahren stabil bleiben. Letztendlich müssen wir immer individuell unterscheiden, welche Form der Stammzelltransplantation die bessere Option darstellt. Die gute Nachricht jedoch ist: Beide Therapien bieten neue Chancen auf Heilung.

Woran muss weiter geforscht werden und was braucht es zudem, um beide Krankheiten noch besser behandeln zu können?

Was die Gentherapie betrifft, gilt es, weiter am Ball zu bleiben. Denn wenn es gelingt, die Chemotherapie so zu modifizieren, dass die Entfernung des Knochenmarks weniger toxisch wird, wäre das ein großer Gewinn. □

*Etwas 80 Prozent
der seltenen
Krankheiten sind
genetisch bedingt
oder mitbedingt.*



Forschung kann Leben verändern

Advertorial

Um richtungsweisende Therapien für seltene und schwere Erkrankungen zu entwickeln, braucht es wissenschaftliche Innovationen. Das Ziel ist, nicht allein Symptome zu mildern, sondern die Krankheitsursachen anzugehen – und so das Leben von Menschen mit schweren Erkrankungen nachhaltig zu verändern.

Vertex hat sich dem Ziel verschrieben, nach innovativen Therapien bei schweren Erkrankungen mit einem hohen medizinischen Bedarf zu suchen. „Durch unsere Forschung wollen wir Menschen mit schweren, lebensbedrohlichen und häufig sehr seltenen Erkrankungen neue Perspektiven schenken“, erklärt Andreas Kopp, Geschäftsführer von Vertex Pharmaceuticals Deutschland. Dafür investiert das Unternehmen den Großteil seiner Ressourcen in die Forschung und Entwicklung: Drei von fünf Vertex-Mitarbeitenden sind in diesem Bereich beschäftigt. „Dieser Fokus auf



Forschung ermöglicht es uns, das notwendige tiefgreifende Verständnis von Krankheiten und ihren Ursachen zu erlangen. Unser Ansatz in der Arzneimittelentwicklung ist vielfältig, damit wir die wirksamste therapeutische Lösung anbieten können.“

Gentherapien eröffnen neue Horizonte

Viele schwere, oftmals seltene Erkrankungen sind genetisch bedingt und basieren auf Veränderungen der DNA. CRISPR/Cas9, auch als Genschere bekannt, ist ein spezielles, innovatives Verfahren der

Geneditierung. Es verändert Gene, indem es die DNA präzise durchtrennt, einen Teil der DNA entfernt oder einfügt.

Die Entwicklung der Geneditierung mit CRISPR/Cas9 birgt eine Vielzahl von Einsatzmöglichkeiten und wurde 2020 mit dem Nobelpreis für Chemie ausgezeichnet. Vertex hat die erste CRISPR/Cas9-basierte Gentherapie zur Behandlung der schweren Sichelzellerkrankung und der transfusionsabhängigen Beta-Thalassämie eingeführt. Wer an einer dieser angeborenen, schweren Bluterkrankungen leidet, hat oftmals mit starken Schmerzen und Organschäden zu kämpfen. Zudem haben die Betroffenen eine stark eingeschränkte Lebensqualität und verkürzte Lebenserwartung.

Eine Behandlung für alle Menschen mit Mukoviszidose

Mukoviszidose (zystische Fibrose, CF) ist eine weitere schwere, angeborene seltene Erkrankung, die bisher nicht

heilbar ist. Bei der Erkrankung entsteht in den Zellen zäher Schleim, der nach und nach die Funktion lebenswichtiger Organe beeinträchtigt. Zur Behandlung der zystischen Fibrose verfügt Vertex über fünf zugelassene Therapien, die heute für etwa 95 Prozent der Betroffenen geeignet sind. „Unser Ziel ist es, eine Therapie auch für diejenigen Menschen mit CF zu entwickeln, die von den vorhandenen Optionen nicht profitieren können“, so Andreas Kopp. „Wir glauben an das Versprechen und das Potenzial der Wissenschaft, eine lebensverändernde Wirkung für Menschen mit schweren und seltenen Erkrankungen zu erzielen.“



www.vrtx.com/de-de/

Fast alle Betroffenen sind Frauen

PRIMÄR BILIÄRE CHOLANGITIS | VON TOBIAS LEMSER

Wird die Leber, wie bei der primär biliären Cholangitis, kurz PBC, vom eigenen Körper angegriffen, kann dies weitreichende Folgen für den Organismus haben. In 90 Prozent der Fälle sind Frauen von der chronischen Autoimmunerkrankung betroffen, die unbehandelt bis hin zu einer Leberzirrhose führen kann. Die Diagnose wird bei ihnen später als bei Männern gestellt. Ein Grund: Medical Gaslighting.

Verortet im rechten Oberbauch, nimmt unsere Leber als zentrales Stoffwechselorgan die aus dem Darm kommenden verdaulichen Stoffe auf und verwertet sie. Dabei baut sie nicht nur aufgenommenes Eiweiß in körpereigenes Eiweiß um, sondern speichert Kohlenhydrate und fungiert zudem als Entgiftungszentrale, indem Schadstoffe, Alkohol und Medikamente um- und abgebaut werden. Umso schwieriger für unseren Körper, wenn die Leber nicht mehr wie gewünscht ihre Dienste leisten kann und erkrankt – so wie bei der primär biliären Cholangitis, einer chronischen Lebererkrankung, bei der die Gallengänge in der Leber angegriffen und durch eine Entzündung zerstört werden. Im Endstadium kann PBC zu einer Zirrhose führen, die zumeist tödlich endet.

Juckreiz und Müdigkeit

In vielen Fällen verläuft diese seltene Autoimmunerkrankung schleichend, ohne dass die Betroffenen davon etwas bemerken. Oft sind es bei einem routinemäßigen Gesundheits-Check-up erhöhte Leberwerte, die auf eine PBC hindeuten. Bis zu 40 Personen von 100.000 sind hierzulande daran erkrankt. Neun von zehn Betroffenen sind Frauen, die zumeist das 40. Lebensjahr bereits überschritten haben. Warum Frauen häufiger betroffen sind, ist bislang nicht erforscht. Sicher ist allerdings, dass PBC nicht durch Alkoholmissbrauch oder falsche Ernährung entsteht. Man geht vielmehr davon aus, dass die Kombination von Umweltfaktoren und genetischer Veranlagung die chronisch-entzündliche Lebererkrankung auslösen kann. Es gilt als erwiesen, dass Verwandte ersten Grades ein deutlich erhöhtes Risiko haben, an PBC zu erkranken.

Eigenverantwortlich handeln

Fachleute raten, wenn die Erkrankung bereits familiär aufgetreten ist oder es zu typischen

SCHON GEWUSST?

Besteht ein Verdacht auf Lebererkrankungen, wird die Konzentration der alkalischen Phosphatase (AP) im Blut bestimmt. Gemessen wird der Wert in Enzymaktivitätseinheiten pro Liter Substrat. Sind bei Frauen Werte von 35 bis 105 U/l normal, liegt bei Männern der Referenzbereich im Serum zwischen 40 und 130 U/l.



Symptomen wie starker Erschöpfung, Juckreiz, Gelenkschmerzen und einem Druckgefühl im Oberbauch kommt, ärztlichen Rat einzuholen – Betroffene berichten auch von trockenen Schleimhäuten der Augen sowie im Mund und Intimbereich. Grundsätzlich wird empfohlen, verschiedene Leberwerte – insbesondere den sogenannten AP-Wert – regelmäßig überprüfen zu lassen. Dieser Wert steht für alkalische Phosphatase – ein Stoffwechselenzym, das in den

Häufig treten verstärkt Müdigkeit und Juckreiz auf.

Zellen verschiedenster Gewebe wie Knochen, Leber und Gallenwegen vorkommt. Ist der AP-Wert erhöht, kann dies für eine PBC sprechen.

Therapie: weniger Leberschäden

Die PBC lässt sich bislang nicht ursächlich behandeln. Laut Angabe der Deutschen Leberhilfe bestünden jedoch heute – wenn auch nicht für alle Betroffenen, zum Beispiel aufgrund von Nichtansprechen – durch die symptomatische Behandlung mit Ursodeoxycholsäure (UDCA) gute Chancen, die Leberschädigung zu reduzieren und die Schwere der Erkrankung positiv zu beeinflussen beziehungsweise in manchen Fällen sogar zum Stillstand zu bringen. Immer weniger PBC-Erkrankte benötigen heutzutage eine Lebertransplantation. Damit dies gelingt, raten Ärztinnen und Ärzte, sich in die Therapieentscheidung aktiv einzubringen und Selbstmanagement zu betreiben.

Aufmerksamkeit schaffen

Ein weiterer wichtiger Punkt liegt darin, Awareness für PBC zu schaffen – so zum Beispiel anlässlich des internationalen PBC-Awareness-Monats September mit seinem

PBC-Awareness-Tag am 10. September. Denn je mehr über die Erkrankung bekannt ist, desto früher wird im Idealfall die Diagnose gestellt, und desto eher lässt sich bei Bedarf aktiv therapeutisch gegensteuern. Der frühen Feststellung der PBC im Weg steht ein Problem, auf das spezifisch beim Tagesspiegel-Fachforum im September 2025 zum Thema „Frauen mit Seltene Erkrankungen“ hingewiesen wurde. Nämlich die Tatsache, dass Frauen insbesondere von seltenen Autoimmunerkrankungen wie der PBC überproportional häufiger als Männer betroffen sind. Weshalb spielt das für die Diagnose eine Rolle? Der „Gender Health Gap“ zeigt sich auch in der Zeit bis zur Feststellung der Erkrankung: Frauen warten im Durchschnitt länger auf die Diagnose einer seltenen Erkrankung als Männer, wie die Nichtregierungsorganisation EURORDIS berichtet: Frauen durchschnittlich 5,4 Jahre, Männer 3,7. Untersuchungen seien nötig, um herauszufinden, woran das konkret liegt, hieß es auf dem Forum.

Herausforderung speziell für Frauen

Ein möglicher Grund für verzögerte Diagnosen: Frauen sind grundsätzlich häufiger vom sogenannten Medical Gaslighting betroffen. Das heißt: Ärztinnen, Ärzte und medizinisches Fachpersonal sprechen körperliche Symptome ab und nehmen sie nicht ernst. Je unklarer zudem die Symptome, zum Beispiel Erschöpfung und Juckreiz, und je unerforschter die Erkrankung, desto höher ist das Risiko für Medical Gaslighting. Mögliche Folgen sind Fehldiagnosen, verspätete Behandlungen, Verlust des Vertrauens in die eigene Wahrnehmung und in die medizinische Versorgung. Tipp: Wer seine Beschwerden infrage gestellt fühlt, darf eine Diagnose hinterfragen und sollte sich nicht scheuen, eine Zweitmeinung einzuholen, oder sich an eines der Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) wenden. Im Fall der PBC kann durch dieses aktive, kritische Verhalten das Fortschreiten der Erkrankung gebremst und eine Schädigung der Leber im Idealfall verhindert werden. □

„Meine PBC gehört zu mir“

Kristina Sokolovic ist wie rund 31.000 Menschen in Deutschland an primär biliärer Cholangitis (PBC) erkrankt. Seit 2021 weiß die 38-Jährige, dass sie an der nicht heilbaren, aber behandelbaren Autoimmunerkrankung der Leber leidet, die zu etwa 90 Prozent Frauen betrifft. Kristina spricht offen über Diagnose, Therapie und den Alltag mit PBC.

Wie begann deine Geschichte mit der primär biliären Cholangitis? Ausgangspunkt war der Tod meines Vaters mit Leberzirrhose: Mir wurde eine Abklärung empfohlen. Da es mir gut ging, habe ich gezögert, und erst auffällige Leberwerte brachten den Verdacht auf PBC. Diese mögliche Erkrankung wollte ich nicht wahrhaben.

Wie ging es dann weiter? Erschöpfung und starker Juckreiz wurden zu ständigen Begleitern. 2017 ließ ich mich untersuchen; die Einschätzung schwankte zwischen PBC und PSC, also primär sklerosierender Cholangitis. Sogar von einer möglichen Transplantation „in 15 Jahren“ war die Rede. Das musste ich sacken lassen.

Deine Diagnose – wann kam sie, und was veränderte sie für dich? PBC wurde im Jahr 2021 bestätigt – endlich hatten meine Symptome einen Namen. Der Juckreiz ließ durch eine medikamentöse Therapie fast vollständig nach, die Müdigkeit schwankt weiterhin.

Wie sieht dein Alltag mit PBC aus? Als alleinerziehende Konstruktionsingenieurin entlaste ich mich mit einer Vier-Tage-Woche. Bewegung hält mich im Gleichgewicht – Tennis, Radfahren und kurze Dehnroutinen. Beim Essen folge ich einem achtsamen, undogmatischen Ansatz.

Was tun, um der Müdigkeit entgegenzuwirken? Ich plane Puffer ein, nutze meine „helleren“ Phasen für Wichtiges und akzeptiere Pausen. Gute Schlafhygiene hilft – feste Zeiten, kein Handy, frische Luft. Und wenn nichts geht, verschiebe ich Termine, statt mich zu überlasten.

Gibt es regelmäßige Kontrollen und Therapien? Einmal jährlich mache ich in der Uniklinik den großen Check, alle drei Monate prüft meine Hausärztin die Blutwerte. So können wir die Therapie frühzeitig anpassen – das gibt mir Sicherheit.

Wie nimmst du die psychische Belastung wahr? Die Erkrankung bleibt präsent, selbst wenn ich sie versuche,

sie auszublenden. Ich denke sie mit, ohne ihr die Kontrolle zu überlassen. Unterstützung anzunehmen, Grenzen zu setzen und gute Tage bewusst wahrzunehmen, all das hilft.

Was würdest du frisch Diagnostizierten und ihren Angehörigen raten? Fragen sammeln, Routinen leben, Kontrolle ernst nehmen – so bleibt man handlungsfähig. Angehörige helfen, das Leben aktiv zu gestalten. Wissen und Austausch geben Kraft und eröffnen neue Möglichkeiten.

Wie lebst du heute mit der PBC? Wichtig ist, dass ich weiß, wie ich mit meiner Erkrankung umgehen muss. Ich habe eine positive Einstellung zu meiner PBC gefunden. Ich mache alles, was mir Spaß macht – und das ist auch mein Lebensmotto. Gleichzeitig brauche ich Erholungsphasen und Zeit zum Durchatmen. Zudem achte ich auf meine Ernährung und ausreichend Bewegung.

Du engagierst dich bei Patiententagen für andere Betroffene. Was ist dir dabei wichtig? Die Veranstaltungsreihe „PBC on tour“ klärt auf zum aktuellen Stand der Wissenschaft, will die Versorgungswege bei PBC verbessern und bietet Betroffenen Raum für persönlichen Austausch. Ich selbst betreue den Workshop zum Thema Selbstmanagement und kann so anderen Betroffenen helfen und sie dazu ermutigen, sich aktiv mit der Erkrankung auseinanderzusetzen.

Was bringt dir der Austausch mit anderen PBC-Patienten im Rahmen der Tour? Durch das Gespräch mit Menschen, die auch primär biliäre Cholangitis haben, erhalte ich immer wieder tolle Anregungen und Gedankenanstöße, und ich profitiere unglaublich von ihren Erfahrungen. Außerdem ist es schön zu sehen, wie die Teilnehmenden durch den Austausch mit den anderen bestärkt, mit einem positiven Gefühl nach Hause gehen. Das ist für mich genau die Motivation, weshalb ich mich bei diesen Veranstaltungen engagiere.

Wie können Ärztinnen und Ärzte noch besser unterstützen? Klarheit, Raum für Fragen und ehrliche Antworten – ohne Schönreden, ohne Angst machen. Verständliche Sprache und praktische Tipps helfen, den Alltag trotz Krankheit gut zu gestalten.

www.raeume-zum-reden.eu/seltene-erkrankungen/primaer-biliaere-cholangitis

DRSC-DE-000636

Anzeige




„ICH BIN
ES *müde*,
KEINE KRAFT ZU HABEN,
MORGENS
AUFZUSTEHEN.“

Ich hatte jahrelang mit bleierner **Müdigkeit** und quälendem **Juckreiz** zu kämpfen. Nach der Prüfung meiner Leberwerte wurde die seltene Lebererkrankung PBC bei mir diagnostiziert. Seitdem beschäftige ich mich aktiv mit der Erkrankung und den Symptomen. Gemeinsam mit meinen Ärztinnen und Ärzten kann ich so die beste Therapieentscheidung für mich treffen.

THIS IS *my* PBC:
Kristina Sokolovic



HIER GEHT'S
ZU KRISTINAS
INTERVIEW

DRSC-DE-000577

Sabine, 66 Jahre,
Hypopara-Betroffene

Niemand ist allein mit Hypopara.

Hypoparathyreoidismus mag selten sein – und doch gibt es viele, die verstehen wie es sich anfühlt. Sabine, Fabienne und Bettina teilen ihre bewegenden Geschichten: von Unsicherheiten und Alltagshürden, aber auch von Hoffnung, Stärke und dem Weg zurück in ein selbstbestimmtes Leben.

**Jetzt QR-Code
scannen und in
Geschichten
eintauchen!**



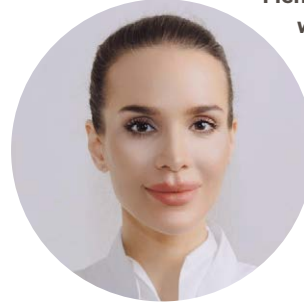
© Februar 2026 Ascendis Pharma
Endocrinology GmbH. 02/2026 DE-
COMMPH-2500067 v1.0. Ascendis®,
das Ascendis Pharma Logo und
das Firmenlogo sind eingetragene
Marken der Ascendis Pharma Gruppe.

www.leben-mit-hypopara.de

ascendis
pharma 

„Taubheitsgefühle an den Händen oder im Gesicht sind typisch“

HYPOPARATHYREOIDISMUS | IM GESPRÄCH MIT TOBIAS LEMSER



Mehr als 100.000 Menschen sind europaweit an Hypoparathyreoidismus, kurz HypoPT, erkrankt. Dr. med. Pia Roser, Oberärztin und Fachärztin für Innere Medizin und Endokrinologie am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE), zeigt auf, welche Folgen diese Hormonerkrankung haben kann und was therapeutisch möglich ist.

Frau Dr. Roser, was bedeutet HypoPT genau? Das ist eine seltene chronische hormonelle Erkrankung, bei der der Körper zu wenig oder kein Parathormon bildet. Dieses Hormon wird in den Nebenschilddrüsen gebildet und ist entscheidend für die Regulation des Calcium- und Phosphathaushalts. Calcium ist unverzichtbar für viele Körperfunktionen wie die Muskelarbeit, Nervenleitung, Blutgerinnung und Knochengesundheit.

Wer gehört zur Risikogruppe? Das sind Menschen, die im Halsbereich operiert wurden, insbesondere an der Schilddrüse. Werden dabei die sehr kleinen Nebenschilddrüsen geschädigt oder versehentlich entfernt, kann sich ein chronischer HypoPT entwickeln. Da Frauen häufiger an Schilddrüsenerkrankungen leiden und deshalb öfter operiert werden, sind sie auch häufiger davon betroffen. Aber auch genetische Veränderungen oder bestimmte Autoimmun- und Stoffwechselerkrankungen können zu einem HypoPT führen.

Wie äußert sich die Erkrankung? Typisch sind eine ausgeprägte Müdigkeit und Erschöpfung genauso wie Taubheitsgefühle an den Händen, Füßen oder im Gesicht. Betroffene berichten zudem von innerer Unruhe, Ängsten, Konzentrationsproblemen und dem Gefühl, nicht mehr klar denken zu können. In ausgeprägten Fällen können auch Herzrhythmusstörungen auftreten. Nach Schilddrüsenoperationen gilt es deshalb, Warnzeichen wie anhaltendes Kribbeln und starke Erschöpfung oder geistige Leistungseinbußen abklären zu lassen. Denn bleibt die Erkrankung unerkannt, kann sie die Lebensqualität stark beeinträchtigen und langfristig Organe schädigen.

Welche Behandlungsoptionen gibt es? Die Standardtherapie besteht aus einer Kombination von Calciumpräparaten und aktivem Vitamin D. Ziel ist es, damit den Calciumspiegel im unteren Normbereich zu halten und die Beschwerden zu kontrollieren. Sind Betroffene dennoch eingeschränkt leistungsfähig, kann eine Hormonersatztherapie mit Parathormon in Betracht kommen.

Was raten Sie Betroffenen, wenn es ihnen nicht gut geht? Wichtig ist, die Symptome nicht zu bagatellisieren und sich zeitnah in einer spezialisierten endokrinologischen Praxis oder Klinik vorzustellen. Laborwerte regelmäßig kontrollieren zu lassen, den offenen Dialog zu suchen und zudem Selbsthilfegruppen aufzusuchen, hilft langfristig, eine gute Lebensqualität aufrechtzuerhalten. □

Werbebeitrag – Awarenessporträt

Biogen – 280342 v1.0 01/2026

„Der Umgang mit der Krankheit ist eine Teamleistung“

PSYCHOLOGISCHE HILFE | IM GESPRÄCH MIT TOBIAS LEMSER



Oft ist der Weg bis zur Diagnose bei einer seltenen Erkrankung lang und mühsam – was besonders aufs Gemüt schlagen kann. Die Psychologin Chris Wolf erläutert, warum psychologische Unterstützung für die Betroffenen wichtig ist und weshalb auch Eltern und Angehörige dringend Hilfsangebote annehmen sollten.

Frau Wolf, bis zur Diagnose einer seltenen Krankheit vergehen durchschnittlich vier bis acht Jahre. Was macht diese Zeit der Ungewissheit so zermürbend? Da passiert emotional sehr viel. Betroffene entdecken Symptome und erleben dadurch einen Leidensdruck. Nicht selten reagiert die Umgebung mit Unverständnis oder guten Ratschlägen, die eher verunsichern. Angst, Sorge, Beschwerden und Verunsicherung wechseln mit der Frage, ob man sich das nicht alles einbilde oder ob es „psychosomatisch“ sei. Man lebt in einem Raum der Unschärfe. Symptome empfindet man real, aber das System liefert keine Deutung – man hängt gewissermaßen in der Luft.

Sie haben große Erfahrung in der Arbeit rund um seltene Erkrankungen und wissen dadurch, wie wichtig in so einer hilflosen Situation psychologische Unterstützung sein kann. **Ab wann raten Sie dazu?** Je früher, desto besser. Das Problem liegt in der Verfügbarkeit entsprechender Professionals. Ich empfehle, direkt zu schauen, wen man finden und konsultieren kann. Tatsächlich erlebe ich, dass neben dem Gespräch mit einer guten Therapeutin oder einem guten Therapeuten gerade der Austausch mit anderen Betroffenen sehr hilfreich ist. Vor der Diagnose ist dieser jedoch nicht möglich. Emotional unterstützende Personen wie Familie und Freunde sind wertvoll, können jedoch inhaltlich verwirrend wirken, wenn ihnen selbst der Bezugsrahmen fehlt.

Und wie kann man Unterstützung finden? Das ist leider nicht einfach. Zumeist müssen Betroffene diese selbst organisieren – eine stille Koordinationslast, die eigentlich zum System gehören müsste. Ich empfehle, breit zu suchen – in Zentren, Ambulanzen, bei Psychotherapeuten und psychosozialen Beratungsstellen. Der Umgang mit seltenen Erkrankungen ist generell eine Teamleistung. Und je früher das Team entsteht, desto tragfähiger wird es.

Noch unangenehmer wird die Situation, wenn die Beschwerden vom Umfeld als „psychosomatisch“ abgetan werden. **Wie sollten Betroffene damit umgehen?** Dies erzeugt eine doppelte Last: Man leidet unter den Symptomen und muss gleichzeitig um die Legitimität des Leidens kämpfen. Da wird der Mensch mit seinen Leiden kaum noch gesehen, oder er fühlt sich kaum noch gesehen. Hilfreich ist, wenn man sich selbst „versichert“, wie es einem geht, etwa durch das Dokumentieren von Symptomen in einem Tagebuch. Ebenso sinnvoll sind vorab überlegte, ruhige Antworten auf entsprechende Vorwürfe. Psychologische Unterstützung kann hier entscheidend helfen, die eigene Wahrnehmung zu stabilisieren und für sich einzutreten, statt an sich selbst zu zweifeln.

Ist die Diagnose endlich da, was macht das aus Ihrer Erfahrung mit der erkrankten Person? Ist es eine Art Erleichterung? Ja, häufig ist das so. Nun weiß man endlich, was ohnehin schon klar war: Es gibt eine Ursache. Allerdings kommt nun auch eine neue Welle an Fragen zu Zukunft, Prognose und Therapie. Nicht selten hat man im Verlauf der Diagnostik auch ein ärztliches Supportteam gefunden, um diese Frage mit kompetenter Unterstützung anzugehen. ▷▷

Morbus Fabry – selten und belastend

„Ich war jahrelang ständig müde, hatte Schmerzen in Händen und Füßen und immer wieder Arzttermine – aber keine klare Erklärung. Erst spät bekam alles einen Namen: Morbus Fabry.“ Viele Betroffene berichten von ähnlichen Erfahrungen. Die Diagnose kommt oft erst nach einer langen Odyssee durch Praxen und Kliniken. Für viele ist sie ein Schock, aber auch eine Erleichterung.

Morbus Fabry ist eine seltene, erblich bedingte Stoffwechselerkrankung aus der Gruppe der lysosomalen Speicherkrankheiten. Nur einige Tausend Menschen in Deutschland sind davon betroffen. Ursache ist ein Mangel des Enzyms Alpha-Galaktosidase A. Dadurch lagern sich bestimmte Fettstoffe in den Zellen ab und schädigen nach und nach verschiedene Organe. Da viele Organsysteme betroffen sein können, gilt Morbus Fabry als Systemerkrankung – und ist entsprechend schwer zu erkennen. Hinzu kommt, dass nicht alle Patientinnen und Patienten an allen Symptomen leiden.

Eingeschränkte Lebensqualität
Die Beschwerden sind vielfältig und individuell unterschiedlich. Frauen



Wir fördern Austausch, Beratung und Forschung für Menschen mit Morbus Fabry.

können auch einen mildereren Krankheitsverlauf zeigen. Häufig sind brennende oder stechende Schmerzen in Händen und Füßen, besonders bei Fieber, Stress oder Hitze. Viele Betroffene leiden unter starker Müdigkeit, Magen-Darm-Problemen oder einer verminderten Schweißbildung. Oft beginnen diese Beschwerden bereits im Kindes- oder Jugendalter. Im weiteren Verlauf können Herz, Nieren und Gehirn betroffen sein, etwa durch Herzrhythmusstörungen, eine eingeschränkte Nierenfunktion oder Schlaganfälle – auch schon bei jüngeren Menschen. Diese Unsicherheit

und die oft unsichtbaren Symptome belasten Alltag, Ausbildung, Beruf und soziale Kontakte erheblich.

Behandlung und Versorgung
Morbus Fabry ist derzeit nicht heilbar, aber behandelbar. Ziel der Therapie ist es, das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen und Organschäden zu verhindern. Dazu stehen Enzyersatztherapien sowie weitere medikamentöse Behandlungsansätze zur Verfügung. Ergänzend ist eine regelmäßige Betreuung in spezialisierten Zentren wichtig, da verschiedene Fachrichtungen eingebunden sind.

Eine frühe Diagnose ist entscheidend, um Lebensqualität und Lebenserwartung zu verbessern.

Die Rolle der Selbsthilfe
Die Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. bietet Betroffenen und Angehörigen Information, Austausch und Unterstützung. Unter anderem durch regelmäßige Veranstaltungen und die viermal im Jahr erscheinenden „Fabry-News“, dem Magazin von und für Betroffene. Der Kontakt zu Menschen mit ähnlichen Erfahrungen hilft, sich weniger allein zu fühlen, und gibt Orientierung im Umgang mit Ärztinnen und Ärzten, Therapien und sozialrechtlichen Fragen. Selbsthilfe schafft Wissen, Vernetzung und Mut – und ist für viele ein wichtiger Anker im Leben mit einer seltenen Erkrankung.



Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.

www.fabry-shg.de

▷▷ Daneben ist der Zeitpunkt gekommen, sich gezielt an Patientengruppen zu wenden.

Nicht selten fühlen sich Betroffene stigmatisiert. Welchen Rat haben Sie dann? In diesem Fall können auch Influencer aus sozialen Medien hilfreich sein. Zur seltenen Hautkrankheit Epidermolysis bullosa beispielsweise gibt es tolle Seiten, tolle Menschen. Wichtig ist zudem, sich auf mögliche Situationen vorzubereiten und insbesondere Kinder zu stärken. Hilfreich sind einfache, klare Sätze, die Sicherheit geben und Berührungsängste abbauen. Zum Beispiel: „Ich möchte dich direkt ansprechen, denn ich habe eine seltene Erkrankung, weswegen meine Haut sehr zart und ganz schnell verletzt ist. Für mich ist das normal. Du brauchst dir deshalb keine Sorgen zu machen. Und es ist nicht ansteckend, falls du darüber nachdenkst. Ich sage dir, wenn ich Hilfe brauchen würde. Okay?“

Oft werden Geschwister durch den Pflegeaufwand emotional vernachlässigt. Wie ist damit umzugehen? Es ist wichtig, Geschwister über ihre Sorgen und auch irrationalen Ängste oder Schuldfragen – falls möglich – sprechen zu lassen. Auch gilt es, Pausen und Normalität zu ermöglichen und besonders darauf zu achten, dass sie Spaß und Freude haben dürfen und sollen – ohne schlechtes Gewissen! Bei pflegerischen Tätigkeiten sind Geschwister bisweilen

wertvolle Helfer, weil sie mit dem betroffenen Kind ganz ohne Drama umgehen. In einem solchen Fall kann eine konkrete, nicht überfordernde Aufgabe sinnvoll und schön sein, wie etwa beim Verbandswechsel vorzulesen oder herumzualbern.

Gerade bei Eltern kommt die Selbstfürsorge erheblich zu kurz. Haben Sie abschließend noch einen Tipp? Eltern können nur dann gut unterstützen, wenn es ihnen selbst einigermaßen

gut geht. Entlastend wirkt es, Zuständigkeiten zu verteilen, Pausen bewusst einzuplanen und die Last der Betreuung und Pflege auf mehrere Schultern zu verteilen. Auch können Gespräche mit anderen Betroffenen oder professionellen Begleitern helfen, sich selbst die Erlaubnis zur Selbstfürsorge zu geben und diese zu priorisieren. Doch seltene Erkrankungen werden nicht allein bewältigt, sondern im Team. Eltern, die sich nicht vollständig verausgaben, sind letztlich für alle Beteiligten eine größere Stütze. □



In Familien mit Betroffenen sollten Pausen vom Alltag und Spaß nicht zu kurz kommen.

Stock/mediaphotos

Anzeige

WIR SEHEN MENSCHEN, WO ANDERE NUR FRAGEZEICHEN SEHEN.

In Deutschland leben rund 4 Mio. Menschen mit einer Seltenen Erkrankung – auch Olivia, Clara und Sabine. Wir bei Chiesi geben ihnen **Sichtbarkeit und eine Stimme** – und entwickeln Therapien und individuelle Lösungen für Seltene Erkrankungen.

Wir sind **THERE FOR RARE**



Mehr über
unsere Arbeit



Sabine lebt mit
Lipodystrophie

Clara lebt mit
Epidermolysis bullosa

Olivia lebt mit
Morbus Fabry

KI-gestützte Inhalte

Chiesi
global rare diseases

Epidermolysis bullosa: Ein Treffen im Zeichen der Schmetterlingskinder

DermaKIDS begleitet Schmetterlingskinder von Geburt an und unterstützt Familien in jeder Lebensphase. Mit dem EB-Family Treffen hat der unabhängige, gemeinnützige Verein eine viertägige Auszeit geschaffen, die nicht nur den betroffenen Kindern, sondern Eltern und Geschwistern gleichermaßen unvergessliche Momente schenkt – Momente, in denen Schmerz, Sorgen und die dauerhafte Belastung des Alltags für kurze Zeit in den Hintergrund treten dürfen.



ZIELE VON DERMAKIDS

1. Den Alltag mit EB verbessern

Wir helfen EB-Betroffenen dabei, ihre Belastungen zu reduzieren. Wir erfüllen Herzenswünsche, ermöglichen Freizeitaktivitäten und unterstützen materiell und direkt.

2. Wissen zugänglich machen

Mit unserer kostenlosen Infofibel, Broschüren, Online-Angeboten oder auch dem Family-Treffen geben wir Wissen weiter. Unsere Expertinnen und Experten beraten individuell.

3. Mut und Kraft spenden

Wir sind für die Betroffenen und ihre Familien da, stärken durch Verständnis, Zuspruch und Motivation.

4. Versorgungsnetzwerke optimieren

Wir engagieren uns für eine ganzheitliche Versorgung, die medizinische wie psychosoziale Aspekte umfasst, und kooperieren dafür mit anderen Einrichtungen.

5. Mehr Öffentlichkeit für EB

Gemeinsam mit den Betroffenen möchten wir die Versorgung verbessern, informieren, sensibilisieren und aktivieren.

Zeit zum Spielen bleibt im Alltag kaum, da Verbandswechsel, Pflege und oft mühsame Nahrungsaufnahme viele Stunden am Tag einnehmen. Eine unbeschwerter Kindheit ist den Schmetterlingskindern, auch aufgrund ihres Andersseins, verwehrt, denn sie leiden unter Epidermolysis bullosa (EB). Doch EB betrifft immer die gesamte Familie: Geschwister lernen früh, Rücksicht zu nehmen, zurückzustecken und Verantwortung zu tragen. Eigene Bedürfnisse und Sorgen bleiben dabei häufig unausgesprochen.

Verletzliche Haut

Epidermolysis bullosa ist eine Gruppe seltener, erblich bedingter Hauterkrankungen, die auf angeborenen Schäden an eiweißbildenden Genen beruhen. Die für den Zusammenhalt der Hautschichten notwendigen „Klebstoffproteine“ fehlen oder funktionieren nicht richtig. Die Folge ist eine extrem verletzliche Haut, so empfindlich wie die Flügel von Schmetterlingen – daher der Begriff Schmetterlingskrankheit. Bereits geringe Reibung, Druck oder Hitze können schmerzhafte Blasen und offene Wunden verursachen, auch an den Schleimhäuten.

Die Erkrankung zeigt sich meist unmittelbar nach der Geburt. Weltweit sind schätzungsweise 500.000 Menschen betroffen, in Deutschland rund 4.000. Während bei mildereren Formen die Blasen ohne bleibende Schäden abheilen, kommt es bei schweren Verläufen zu ausgeprägter Narbenbildung, die auch innere Organe betreffen kann und teils zu schweren Funktionsstörungen und Behinderungen führt.

Eine ursächliche Heilung ist derzeit nicht möglich. Die Therapie beschränkt sich auf eine tägliche



spezialisierte Wundversorgung, ein konsequentes Schmerzmanagement und eine interdisziplinäre medizinische Betreuung.



Versorgungsqualität verbessern

Die immensen Einschränkungen im Alltag, die teils stundenlange tägliche Wundversorgung, der permanente Umgang mit Schmerzen sowie die psychische und physische Dauerbelastung stellen das Leben mit EB vor enorme Herausforderungen – nicht nur für das betroffene Kind, sondern

für die gesamte Familie. Häufig übernehmen insbesondere Mütter den Großteil der Pflege und geben ihren Beruf ganz oder teilweise auf. Die Folgen sind finanzielle Einbußen, eingeschränkte berufliche Perspektiven und zusätzliche Belastungen für das Familiensystem.

„Mein Ziel ist es, dass jede Familie mit einem EB-Kind die bestmögliche Versorgung erhält. So möchte ich dazu beitragen, unsere Gesellschaft positiv zu verändern“, sagt Sandy Katzer, Gründerin und Vorstandsvorsitzende von DermaKIDS e.V. Im Jahr 2004 traf sie erstmals auf ein Schmetterlingskind und erfuhr, wie wenig Unterstützung Familien mit EB damals erhielten.

**„Mit Ihrer Hilfe wird
das nächste EB-Family
Treffen möglich.“**

Ein wichtiger Meilenstein zur nachhaltigen Verbesserung der Versorgungsqualität war 2024 die Eröffnung der EB-Ambulanz und des EB-Therapiecenters in Kooperation mit dem Fachkrankenhaus Schloss Friedensburg. Dies nahm DermaKIDS zum Anlass für das erste EB-Family Treffen – eine dringend benötigte Auszeit für Schmetterlingskinder, ihre Geschwister und Eltern.

Verständnis und Akzeptanz

Vier Tage voller Gemeinschaft – ohne Ausgrenzung, ohne fragende Blicke, ohne Rechtfertigung. Dafür aber mit einer großen Portion Ablenkung von Schmerzen, Pflege und >>



▷▷ Sorgen. Das Familux Resort „The Grand Green“, nahe dem neuen Therapiezentrum gelegen, speziell auf Familien ausgerichtet und barrierefrei, bot einen geschützten Raum, um den herausfordernden Alltag hinter sich zu lassen.

Eltern konnten sich austauschen, ohne ihre Situation erklären zu müssen. Kinder – mit EB ebenso wie ihre gesunden Geschwister – fanden neue Freiräume, Normalität und Freundschaften. Was für viele Familien selbstverständlich ist – ein gemeinsamer Urlaub, ein Besuch im Schwimmbad oder unbeschwerte Kinderbetreuung – bleibt EB-Fa-

ermöglichte wertvolle Familienzeit und individuelle Freizeitaktivitäten.

„Es wurde an alles gedacht, und wir konnten es in vollen Zügen genießen“, berichtet die Mutter von Schmetterlingskind Henry. „Trotz all der Schwere, die die Krankheit mit sich bringt, ist es leichter, damit umzugehen, wenn man ein starkes Team an seiner Seite weiß.“

Dank der ganztägigen Kinderbetreuung konnten Eltern diese Zeit auch beim Yoga oder im großzügigen Hotel-Spa nutzen – in dem sicheren Wissen, dass ihre Kinder verstanden, gut betreut und ohne Vorurteile be-



milien meist verwehrt. Beim EB-Family Treffen war all das möglich. „Für die Familien sind diese Tage von unschätzbarem Wert. Sie schenken Gemeinschaft, Entlastung und Kraft – und wirken weit über das Treffen hinaus in einen Alltag hinein, dessen Schwere Gesunde kaum ermessen können“, so Sandy Katzer.

Positive Erfahrungen schaffen

Von Schnitzeljagd und Glitzer-Tattoos über das Gestalten von Kuscheltieren und Autoscooterfahren bis hin zu Teenager-Extras wie einer Poolparty: Das sorgfältig konzipierte Programm

gleitete wurden. Für viele war es die erste echte Entlastung seit Jahren. Auch die Abende schufen besondere Erinnerungen: mit dem Konzert der „The Voice of Germany“-Gewinnerin Emely Myles, einem Casino-Abend und einer großen Tombola.

Die kostenlosen Büfets zu allen Mahlzeiten boten glutenfreie, vegane und reizarme Optionen. Snacks und Getränke standen ganztägig zur Verfügung. „Wir schwärmen immer noch von diesem unvergesslichen Wochenende in Oberhof“, resümiert die Familie von Noah.



Wertvolles Wissen, hilfreiche Beratung

Auch Informationsangebote kamen beim EB-Family Treffen nicht zu kurz. In drei Symposien informierten Fachleute über aktuelle Entwicklungen bei DermaKIDS und in der medizinischen Therapie, gaben Ernährungstipps und stellten Casemanagement, Familientherapie und Sozialberatung anhand konkreter Fallbeispiele vor.

An Infoständen beriet das DermaKIDS-Team zu Verbandsmaterialien, stellte Produktproben zur Verfügung und trug so zur Verbesserung der Versorgung im Alltag bei. Auch das Team des Fachkrankenhauses Schloss Friedensburg war vor Ort. Die Familien nutzten die Gelegenheit, persönliche Anliegen außerhalb des Klinikalltags zu besprechen.

Die EB-Familien brauchen Sie

„Ich möchte mich im Namen meiner gesamten Familie ganz herzlich für dieses wunderschöne Wochenende voller unvergesslicher Momente, emotionaler Begegnungen, wertvoller Gespräche und hervorragender Informationsangebote bedanken“, schreibt die Mutter von Schmetterlingskind Julian. Für Familien mit



einem EB-Kind bedeutet das EB-Family Treffen weit mehr als eine kurze Auszeit: Es schenkt Normalität, Leichtigkeit und das Gefühl, nicht allein zu sein.

„Damit dieser kostbare Moment der Leichtigkeit, ein Stück ‚normales‘ Leben, erneut stattfinden kann – das nächste EB-Family Treffen ist für Januar 2027 geplant und soll erstmals um einen zusätzlichen Tag verlängert werden –, brauchen wir Ihre Hilfe“, so Sandy Katzer. „Jede Spende schenkt Hoffnung und Kraft, jedes Zeichen Ihrer Unterstützung hilft, ein weiteres Treffen zu ermöglichen.“

Erleben Sie das EB-Family Treffen hautnah: Jetzt scannen und Video sehen



DermaKIDS

www.dermakids.de

Mit Gentherapien gegen den Sehverlust

RETINITIS PIGMENTOSA | VON NADINE EFFERT

Zuerst kommt das schlechte Sehen bei Dunkelheit, dann die schleichende Einschränkung des peripheren Gesichtsfeldes. Die Welt wird farbloser, bis das Augenlicht bei schweren Verläufen komplett erlischt. Hinter diesen Symptomen steckt die bislang nicht heilbare Retinitis pigmentosa. Warum bei Verdacht ein Gentest wichtig ist und welche neuen Behandlungsansätze vielversprechend sind.

Unter den Füßen ein Skateboard, in der Hand ein Blindenstock: Wer Johannes Bruckmeier durch Nürnberg düsen oder im Skatepark über Rampen springen sieht, staunt nicht schlecht, denn er ist mit einem Sehvermögen von nur zwei Prozent fast blind. Der 31-Jährige lebt seit seiner Geburt mit der Erbkrankheit Retinitis pigmentosa (RP), von deren verschiedenen Formen nach Angaben der Selbsthilfevereinigung Pro Retina in Deutschland 30.000 bis 40.000 Menschen betroffen sind – manche bereits als Kind, andere erst im Erwachsenenalter.

Zerstörung der Netzhaut

Bei der RP handelt es sich um eine Gruppe von erblichen Augenerkrankungen, die zu einer Degeneration der für das Sehen verantwortlichen Netzhautzellen, den sogenannten Fotorezeptoren, führen – und zwar von der äußeren Netzhaut beginnend, zur Mitte fortschreiten.

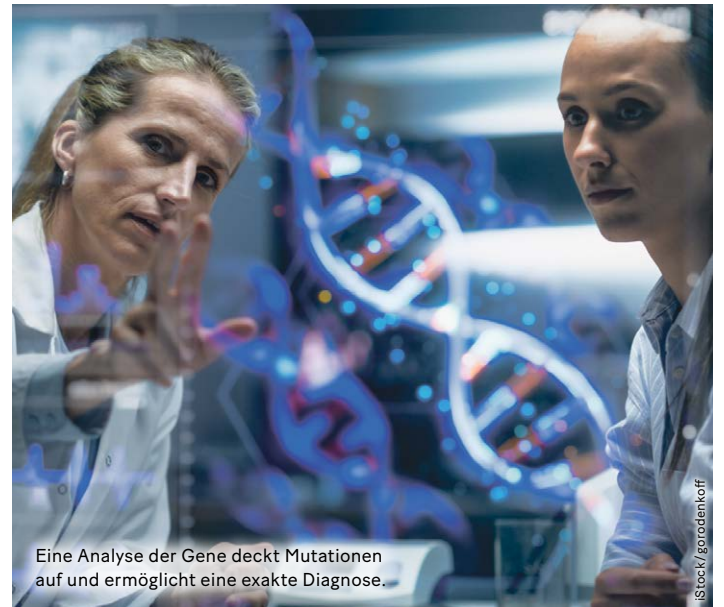
Daher auch die typische tunnelartige Gesichtsfeldverengung. Unbehandelt kommt es zu einem schleichenden Abbau der Sehkraft bis hin zur Erblindung.

Molekulargenetische Diagnostik

Veränderungen, sogenannte Mutationen, in über 100 verschiedenen Genen können bislang mit verschiedenen RP-Formen in Verbindung gebracht werden. Bei Verdacht auf RP sollte daher eine molekulargenetische Diagnostik erfolgen. Mit der auf einer Blutprobe basierenden Gen-Analyse erfolgt eine exakte Diagnose.

Betroffene verlieren das Sehvermögen in der Peripherie.

Zudem kann das Risiko für weitere Betroffene in der Familie bestimmt werden, und es besteht die Chance auf eine Therapie, darunter die Mikrostromtherapie und die transkorneale Elektrostimulation, mit der schwerwiegende



Eine Analyse der Gene deckt Mutationen auf und ermöglicht eine exakte Diagnose.

Einschränkungen des Sehvermögens hinausgezögert werden können.

Hoffnungsträger Gentherapien

Für eine seltene Unterform der RP gibt es bereits eine zugelassene Gentherapie. Es handelt sich dabei um eine Gensatztherapie, bei der die fehlende Erbinformation in den Zielzellen mithilfe von veränderten Virenpartikeln ergänzt wird. Der Behandlungserfolg ist von einem frühen Therapiestart abhängig. Das Gute: Das Auge lässt sich mit Gentherapien einfacher behandeln als manch anderes Organ, weil es für Therapien besser zugänglich ist. An neuen Gen- und medikamentösen Therapieansätzen wird aktuell geforscht. Anlass zur Hoffnung bei den Betroffenen. □

Selbstbestimmt leben mit Retinitis pigmentosa

Retinitis pigmentosa (RP) ist mehr als ein Befund. Diese Diagnose erschüttert die Betroffenen und ihre Familien, und sie macht Angst. Die Vorstellung, schrittweise das Augenlicht zu verlieren und die Selbstständigkeit einzubüßen, ist eine enorme seelische Belastung, weiß Dr. Sandra Jansen, Fachreferentin Diagnose & Forschung PRO RETINA Deutschland e. V.



Ungewissheit prägt den Alltag: Wie wird sich die Erkrankung entwickeln? Kann ich meinen Beruf weiter ausüben? Was bedeutet RP für meine Familie, meine Partnerschaft, meine Zukunft? Gibt es Hilfen und Hilfsmittel, die mir ein selbstbestimmtes Leben ermöglichen? In dieser Situation brauchen Betroffene vor allem Antworten auf ihre Fragen, Orientierung, Verständnis und Hoffnung.

Empowerment durch Wissen

Angst entsteht oft durch mangelndes Wissen. Wissen dagegen

gibt Halt und Stärke. Daher bietet die Selbsthilfeorganisation PRO RETINA Deutschland e. V. medizinische Informationen verständlich aufbereitet – auf der Website, in Broschüren und Patientenveranstaltungen. Betroffene haben so die Möglichkeit, ihre Erkrankung besser zu verstehen und auf Augenhöhe mit Ärztinnen und Ärzten zu sprechen. So gewinnen sie Selbstvertrauen, verharren nicht in passiver Ohnmacht, sondern können aktiv mitgestalten. Durch die Forschungsförderung und das PRO RETINA Patientenregister eröffnet

die Organisation zudem Zugänge zu klinischen Studien und damit Hoffnung auf neue Therapien.

Konkrete Unterstützung im Alltag

Besonders wertvoll für die Betroffenen ist die persönliche Unterstützung durch die ehrenamtlichen Beraterinnen und Berater von PRO RETINA. Sie sind selbst betroffen und verstehen die Ängste und Sorgen. Sie helfen, die passenden Hilfsmittel oder digitale Werkzeuge für den Alltag zu finden. Mit Empathie und Erfahrung beantworten sie ganz konkrete Fragen: Was erleichtert den Alltag? Wie gelingt Teilhabe in Beruf, Familie und Partnerschaft? So eröffnen sie Wege zum Erhalt der Selbstständigkeit, sind ein Schlüssel zu Teilhabe und stärken die Lebensqualität der Betroffenen.

EUTB® – unabhängig beraten – selbstbestimmt teilhaben

Menschen mit einer Behinderung können sich bei Fragen der

Rehabilitation und Teilhabe an die Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung (EUTB®) wenden. Sie unterstützt kostenlos unter anderem bei den Themen Hilfsmittel, Assistenzen, Schwerbehindertenausweis oder Pflege. PRO RETINA betreibt bundesweit 24 EUTB®-Stellen und stärkt Betroffene und Angehörige bei einer selbstbestimmten Lebensführung.

Betroffene sind nicht allein

Unendlich wertvoll ist auch der Austausch mit anderen Patientinnen und Patienten, zum Beispiel bei Regionalgruppentreffen. Hier erleben sie den Rückhalt einer starken Gemeinschaft. Das schenkt ihnen Selbstvertrauen, Mut und Hoffnung.

Daher appelliert PRO RETINA: Vermitteln Sie Betroffenen den Kontakt zur Selbsthilfe. Hier erhalten sie Antworten und spüren: Sie sind nicht allein.

www.pro-retina.de

Die OkuStim®-Therapie – den Verlauf ändern

Advertorial

Retinitis pigmentosa (RP) gehört zu den seltenen Erkrankungen – und ist zugleich die häufigste Ursache für Sehbehinderung und Blindheit im erwerbsfähigen Alter. Mit der innovativen OkuStim®-Therapie, die mit schwachen elektrischen Strömen arbeitet, kann das Fortschreiten der Erkrankung verlangsamt werden.

Viele Betroffene zeigen bereits früh Symptome: Rund 75 Prozent erleben erste Einschränkungen ihres Sehens vor dem 30. Lebensjahr, etwa die Hälfte ist mit 55 Jahren gesetzlich blind.¹ Am „Tag der Seltenen Krankheiten“ rückt damit eine Erkrankung in den Fokus, deren Auswirkungen weit über das Auge hinausgehen: Sie führt zu Einschränkungen im Beruf, der Selbstständigkeit und der gesellschaftlichen Teilhabe.

RP ist bislang nicht heilbar. Für eine sehr seltene genetische Unterform steht inzwischen eine zugelassene Gentherapie zur Verfügung, für die große Mehrheit der Patientinnen und Patienten jedoch nicht. Umso größer ist der Bedarf an genunabhängigen Therapieansätzen, die ergänzend zu bestehenden und zukünftigen Verfahren eingesetzt werden können und darauf abzielen, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen oder aufzuhalten.

Rein physikalische Methode

Einen solchen Ansatz verfolgt die OkuStim®-Therapie. Sie basiert auf der transkornealen elektrischen Stimulation (TES), bei der sehr

schwache elektrische Impulse über die Hornhaut in das Auge geleitet werden. Diese rein physikalische Methode kommt ohne Medikamente und operative Eingriffe aus. Ziel der Therapie ist es, körpereigene Schutz- und Stoffwechselprozesse in der Netzhaut zu aktivieren und so vorhandene Fotorezeptoren möglichst lange funktionsfähig zu halten.² Wichtig ist dabei eine realistische Einordnung: Die OkuStim®-Therapie kann keine zerstörten Sehzellen wiederherstellen, sie kann jedoch bei regelmäßiger Anwendung dazu beitragen, den fortschreitenden Verlust des Gesichtsfeldes zu verlangsamen. Voraussetzung ist ein noch vorhandenes Restsehvermögen.

Zuverlässige Anwendung zu Hause

Mit dem OkuStim®2 steht heute ein weiterentwickeltes System zur Verfügung, das die selbstständige Anwendung der Therapie im Alltag erleichtert. Es ist das einzige verschreibungspflichtige Medizinprodukt mit CE-Kennzeichen zur Behandlung der RP – einschließlich syndromaler Formen wie dem Usher-Syndrom – und kann unabhängig vom zugrunde liegenden Gendefekt angewendet werden. Das System ist für die Anwendung zu Hause konzipiert: Einmal wöchentlich stimulieren Patientinnen und Patienten ihre Netzhaut für 30 Minuten, die individuelle Stimulationsstärke wird zuvor vom Augenarzt festgelegt und gespeichert.

Das kompakte Headset ist in seiner Gestaltung konsequent auf die Anforderungen sehingeschränkter Menschen ausgerichtet. Die haarfeinen Elektroden werden über eine patentierte magnetische Befestigung sicher, hygienisch und berührungsfrei positioniert. Akustische Rückmeldungen und taktil klar unterscheidbare Bedienelemente unterstützen eine zuverlässige Anwendung. Die nutzerzentrierte Gestaltung des OkuStim®2, die eine sichere und komfortable Selbstanwendung einer komplexen Therapie ermöglicht, wurde 2026 mit dem German Design Award Gold ausgezeichnet.

Gesichtsfeldverlust bremsen

Wirksamkeit und Sicherheit der TES sind in mehreren klinischen Studien untersucht worden. Diese zeigen, dass die regelmäßige Anwendung die Netzhautaktivität erhalten kann und gut verträglich ist. In einer placebokontrollierten Studie wurde nach einem Jahr Behandlung eine um bis zu 64 Prozent geringere Verschlechterung des Gesichtsfeldes in stimulierten



Augen im Vergleich zu unbehandelten Augen beobachtet.³ Schwerwiegende Nebenwirkungen traten nicht auf; häufige Begleitscheinungen wie trockene Augen sind in der Regel gut behandelbar. Entsprechend wird die Elektrostimulation in den medizinischen Leitlinien der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft, des

zur Langzeitwirksamkeit. Diese werden derzeit in einer vom Gemeinsamen Bundesausschuss beauftragten Erprobungsstudie an 17 deutschen Augenkliniken erhoben, die von der Universitäts-Augenklinik Tübingen koordiniert wird.⁴ Mit belastbaren Ergebnissen ist nicht vor Mitte 2027 zu rechnen. Parallel wird weiter zu opti-



„Mit allem, was wir tun, verfolgen wir ein Ziel: das Sehen von Menschen mit degenerativen Netzhauterkrankungen so lange wie möglich zu erhalten.“

Dr. Alfred Stett, Geschäftsführer der Okuvision GmbH

Berufsverbands der Augenärztinnen und Augenärzte Deutschlands und der Retinologischen Gesellschaft als mögliche Therapieoption bei RP genannt. Auch das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen sieht Potenzial für einen patientenrelevanten Nutzen.

Aktuell ist die OkuStim®-Therapie noch keine Regelleistung der gesetzlichen Krankenkassen. Voraussetzung für eine mögliche Aufnahme in den Leistungskatalog sind weitere Daten

mierten Stimulationsparametern und möglichen Anwendungen bei anderen Netzhauterkrankungen geforscht.

Für Menschen mit Retinitis pigmentosa bietet die OkuStim®-Therapie damit eine wissenschaftlich fundierte, ärztlich begleitete Möglichkeit, das Fortschreiten des Gesichtsfeldverlusts aktiv zu verlangsamen, vorhandenes Sehen zu erhalten und Selbstständigkeit länger zu bewahren.

<https://okuvision.de>

ERFAHRUNGSBERICHT



Anja Renner, deutsche Paratriathletin, Usher-Syndrom

„Die Entscheidung, mit der TES-Therapie zu beginnen, war für mich ein großer Schritt – aber einer, der sich richtig anfühlte. Seit Herbst 2023 nutze ich das OkuStim® und setze dabei nicht einfach nur auf eine Therapie, sondern auf ein Netzwerk, das mitdenkt und begleitet. Das ist für mich ein entscheidender Faktor – sowohl aus sportlicher als auch aus persönlicher Sicht.“



1 Cross N, van Steen C, Zegaoui Y, Satherley A, Angelillo L. Retinitis Pigmentosa: Burden of Disease and Current Unmet Needs. Clin Ophthalmol 2022;16:1993–2010.

2 Morimoto T. Transcorneal electrical stimulation: impact on healthcare and future potential. Front Cell Dev Biol 2025;13:1569759.

3 Stett A, Schatz A, Gekeler F, Franklin J. Transcorneal Electrical Stimulation Dose-Dependently Slows the Visual Field Loss in Retinitis Pigmentosa. Transl Vis Sci Technol 2023;12:29.

4 Kahle N, Peters T, Braun A et al. Transcorneal electrostimulation in retinitis pigmentosa: Protocol of a multicentric prospective, randomized, controlled and double-masked trial on behalf of the Joint Federal Committee (G-BA pilot regulation). Ophthalmologie 2021;118:512–516.

LEBEN LACHEN. STERBEN TRAUERN.

Im Kinder- und Jugendhospiz Balthasar finden lebensverkürzt erkrankte Kinder und Jugendliche gemeinsam mit ihren Familien ein zweites Zuhause auf Zeit. Die gleichnamige Stiftung hat das Ziel, die Arbeit im Kinder und Jugendhospiz Balthasar in Olpe dauerhaft zu sichern, denn das Haus ist zu rund 50 % spendenfinanziert.

Im „Balthasar“ können die Eltern die Pflege vertrauensvoll in die Hände der qualifizierten Mitarbeitenden legen, um selbst einmal zur Ruhe zu kommen. Das speziell ausgebildete psychosoziale Team leistet der Familie wertvolle Hilfe. Durch die familiäre Atmosphäre im Kinder- und Jugendhospiz Balthasar fällt es allen Gästen leichter, über ihre Gefühle – ihre Sorgen, Ängste und Hoffnungen – zu reden. Viele Gespräche und auch der Austausch untereinander helfen, die Trauer zu bewältigen. Auch nach dem Versterben des Kindes ist das Hospiz für die Familien da – für jede so lange, wie sie es braucht.

Helfen Sie mit! Tragen Sie mit dazu bei, dass Deutschlands erstes Kinderhospiz dauerhaft ein Ort zum Leben und Lachen, Sterben und Trauern sein kann.

Kinder- und Jugendhospizstiftung Balthasar

Sparkasse Olpe
IBAN: DE76 4625 0049 0000 0555 58
BIC: WELADED10PE
Verwendungszweck: Zeit schenken + Ihre Anschrift

www.balthasarstiftung.de · kontakt@balthasarstiftung.de
Maria-Theresia-Straße 42a · 57462 Olpe



Balthasar
Kinder- und Jugendhospizstiftung

Europaweit vernetzt

VERSORGUNG | VON TOBIAS LEMSER

Um seltene Erkrankungen länderübergreifend besser versorgen zu können, müssen Europäische Referenznetzwerke (ERN) künftig stärker in nationale Gesundheitssysteme eingebunden werden. Der Europäische Gesundheitsdatenraum bietet hierfür große Chancen. Doch was verbirgt sich genau dahinter, und welche Herausforderung gilt es zu bewältigen?

Rund 30 Millionen Menschen leiden in Europa an einer seltenen Erkrankung – so viele Einwohner, wie in den Niederlanden und Belgien insgesamt leben. Das Problem seltener Erkrankungen: Zumeist wohnen an einem Ort nur sehr wenige Patientinnen und Patienten mit derselben Diagnose. Man denke nur an entlegene Landstriche in Skandinavien oder dünn besiedelte Inseln in der Ägäis, was die notwendige hoch spezialisierte Behandlung erschwert. Erkrankte in Ballungsräumen haben es diesbezüglich leichter, wenngleich auch sie bei extrem seltenen Erkrankungen häufig vor einem Dilemma stehen.

Hohe Hürden

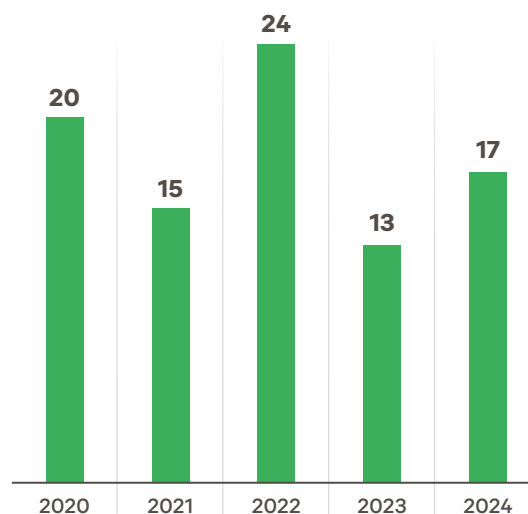
Doch es gibt weitere signifikante Defizite: Denn fast fünf Jahre vergehen im europäischen Durchschnitt, bis die korrekte Diagnose erfolgt – oft gekennzeichnet von einer vorangegangenen Vielzahl an Fehldiagnosen und unwirksamen Behandlungen. Zudem sind Therapielücken Teil der Gesamtproblematik. Für die geschätzten 8.000 seltenen Krankheiten

*Es gilt, nationale Interessen
und bestehende Systeme
in Einklang zu bringen.*

gibt es derzeit laut Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie nur etwa 200 Medikamente mit einer spezifischen Orphan-Drug-Zulassung. Das bedeutet: Etwa 95 Prozent der Erkrankten bleiben ohne zugelassene medikamentöse Therapie. Und selbst wenn es das passende Medikament geben sollte, kann der ungleiche Zugang zum Problem werden: Denn innerhalb der Europäischen Union variiert die

Zulassungen für Medikamente mit Orphan-Drug-Status

Anzahl in der EU



Quelle: www.vfa.de/de/forschung-entwicklung/seltene-erkrankungen/orphan-drugs-medikamente-gegen-seltene-erkrankungen.html; letzter Zugriff: 09.02.26

▷▷ Verfügbarkeit von Medikamenten stark. Erstattungsbedingungen und Preise für spezialisierte Therapien stellen viele nationale Gesundheitssysteme vor finanzielle Herausforderungen. Und: Angesichts geringer Patientenzahlen pro Krankheitsbild ist die Rekrutierung für klinische Studien extrem schwierig, was wiederum die Entwicklung neuer Therapien bremst.

Europäische Referenznetzwerke

Um den Wissensaustausch und die fachübergreifende Versorgung zu bündeln und die grenzübergreifende Behandlung und Betreuung der Betroffenen zu verbessern, hat die EU bereits im Jahr 2017 gemeinsam mit den Mitgliedsstaaten 23 europäische Referenznetzwerke ins Leben gerufen. Das Besondere der Netzwerk-Mitglieder liegt vor allem in der großen Erfahrung in der Behandlung und qualitativ hochwertigen Erforschung seltener Erkrankungen. Ziel ist ein europaweiter Wissensaustausch zwischen Fachleuten und nicht beteiligten Ärztinnen und Ärzten, denen so Unterstützung bei der Behandlung geboten werden kann. Die heute 24 europäischen Referenznetzwerke sind in verschiedene Erkrankungsgruppen gegliedert – ob für hereditäre Stoffwechselstörungen, Knochenkrankheiten oder für seltene multisystemische Gefäßkrankheiten.

Mehr Datenaustausch gefordert

Fest steht, obwohl die europäischen Referenznetzwerke Expertentum zusammenführen, fehlt es oft noch an einer nahtlosen Integration dieser spezialisierten Zentren in die nationale

Regelversorgung. Zur Schließung dieser Lücke fordern Patientenorganisationen wie EURORDIS eine stärkere Nutzung des Europäischen Gesundheitsdatenraums, kurz EHDS, das für European Health Data Space steht. Dahinter verbirgt sich eine Initiative innerhalb der EU, die im April 2024 vom EU-Parlament angenommen und verabschiedet wurde – mit der Absicht, die Gesundheitssysteme der Mitgliedsstaaten durch den sicheren und effizienten Austausch von Gesundheitsdaten stärker miteinander zu verknüpfen und somit Diagnosen und Forschung zu beschleunigen. Weiterer Vorteil: Der EHDS würde nicht nur Menschen mit seltenen Erkrankungen helfen, sondern das enorme Potenzial gesundheitsbezogener Daten aller in Europa lebender Menschen erschließen, wovon die gesamte Behandlungs- und Versorgungsqualität profitieren würde.

Klar, dass der EHDS auch Herausforderungen mit sich bringt: Neben der Schaffung einer interoperablen Infrastruktur in den Mitgliedsstaaten, die eine erhebliche technische Aufgabe bedeutet, sind in puncto Datenschutz höchste Standards erforderlich – nicht nur, um das Vertrauen der Bevölkerung zu gewinnen, sondern auch, um Missbrauch zu verhindern. Nicht zuletzt gilt es, nationale Interessen und bestehende Systeme in Einklang zu bringen. Tempo ist also gefragt: Nur so können Menschen mit seltenen Erkrankungen schnellstmöglich von Innovationen und damit einer besseren Lebensqualität – in allen Regionen Europas – profitieren. □

VERSORGUNG IN ENTWICKLUNGSLÄNDERN

- Weltweit leben etwa 300 bis 400 Millionen Menschen mit einer seltenen Krankheit.
- Die Versorgung dieser Menschen ist gerade in Entwicklungs- und Schwellenländern erheblich eingeschränkt. Betroffene stehen vor strukturellen Defiziten.
- In vielen Regionen, vor allem in Afrika, fehlen Infrastrukturen für moderne Gentests – auch ist medizinisches Personal zumeist ungeschult.
- Die Initiative „Global Network for Rare Diseases“ der WHO zielt darauf ab, regionale Kompetenzzentren weltweit zu vernetzen. Mit dem „Hub and Spoke“-Modell soll Expertenwissen digital auch in entlegene Regionen gebracht werden.
- Die WHO entwickelt zudem einen globalen Aktionsplan, um seltene Krankheiten in die nationalen Strategien zur universellen Gesundheitsabdeckung zu integrieren.
- Ziel ist es zudem, die Genomforschung in Afrika voranzutreiben.

Quelle: <https://eurogen-ern.eu/who-global-network-for-rare-diseases-workshop-december-2023/>; letzter Zugriff: 05.02.2026

Wenn Fortschritt blockiert wird

Gentherapien gelten als medizinischer Durchbruch für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Am Beispiel der Hämophilie zeigt sich jedoch, wie zugelassene Innovationen in Deutschland faktisch ausgebremst werden. Die Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH) sieht hierin ein strukturelles Problem der Versorgung.

Gentherapien in der Hämophilie sind seit Jahren zugelassen und mit Zusatznutzen bewertet. Sie reduzieren Blutungen, senken die Krankheitslast, ermöglichen Teilhabe und Arbeitsfähigkeit. Dennoch erreichen sie die Versorgung kaum. Nicht aus medizinischen Gründen, sondern weil Krankenkassen und ein überreguliertes System auf Zeit spielen, bis die Innovation wirtschaftlich uninteressant wird (geworden ist)?

Verantwortlich ist ein Geflecht aus Gemeinsamem Bundesausschuss, Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen, Spitzenverband der Gesetzlichen Krankenversicherung, Medizinischem Dienst und Bundesministerium für Gesundheit. Unklare Genehmigungsprozesse und die

Blockadehaltung der Kassen verzögern Entscheidungen. Ärztinnen und Ärzte fürchten Wirtschaftlichkeitsprüfungen und Regress, Betroffene kämpfen mit intransparenten Antragsverfahren. Hoffnung wird zur Geduldprobe.

Die Folgen sind gravierend: Unternehmen ziehen sich zurück, aktive Forschung wird eingestellt, Studien beendet, Gentherapie-Sparten verkauft. Das ist kein Marktversagen. Das ist ein systemisch erzeugter Innovationsstopp.

Dabei liegen Ideen vor

Raten- und erfolgsabhängige Vergütungsmodelle könnten Einmalkosten auch im morbiditätsorientierten Risikostrukturausgleich planbar machen und weitere Innovationen in den seltenen Erkrankungen ermöglichen – ohne Mehrkosten gegenüber bestehenden Dauertherapien! Dieses Meinungsporträt richtet sich an die Kassen und die Politik. Der medizinische Fortschritt ist nicht gescheitert. Er wird blockiert. Wer das hinnimmt, trägt Verantwortung.

www.igh.info



Eine Innovation in der Hämophilie ruht wohl bald in Frieden

Gentherapie in Deutschland

2022/2023 – 2026?

Von uns gegangen – ohne jemals eine reelle Chance gehabt zu haben

Ruhe in Frieden – aber unvergessen

Hoffnung sehen wir in weiteren Innovationen im Bereich der seltenen Erkrankungen – möge es diesen besser ergehen

 **IGH** Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.

Der Kampf gegen den Krebs: Ein Wunder für Miracle

Anfang 2023 änderte sich das Leben des kleinen Miracle schlagartig. Die Diagnose: Hodgkin-Lymphom. Was folgte, war eine beispiellose Rettungsaktion, die vom Waisenhaus Ahmadiyya Daroul Ikram in Benin über die USA bis nach Deutschland führte – koordiniert durch Humanity First und getragen von der Hoffnung auf ein zweites Leben.

Miracle ist eines der Kinder, die im Waisenhaus Ahmadiyya Daroul Ikram in Benin ein sicheres Zuhause gefunden haben. Das Ahmadiyya Daroul Ikram ist eines der Flaggschiff-Projekte der Hilfsorganisation Humanity First Deutschland e. V. in Afrika, wo verwaiste Kinder nicht nur Schutz, sondern eine echte Lebensperspektive erhalten. Das Waisenhaus arbeitet dabei nach dem von Humanity First selbst entwickelten Modell „ISER“ (Identification, Securisation, Education, Resocialisation). Als die Mitarbeitenden des Waisenhauses eine Schwellung an Miracles Hals bemerkten, die kontinuierlich zunahm, ahnten sie Schlimmes. Eine Biopsie bestätigte den Verdacht: Krebs.

Die Verantwortlichen vor Ort standen vor einem Dilemma. Die medizinische Infrastruktur in Benin bot eine sehr eingeschränkte Versorgungsmöglichkeit mit einer deutlich höheren Sterblichkeit bei dieser Erkrankung als in entwickelten Ländern. Die

europäische Therapie beispielsweise bot eine Heilungschance von über 99 Prozent. Unter der Leitung der Abteilung Global Health von Humanity First Deutschland wurde sofort eine internationale Beratungsgruppe ins Leben gerufen, um die optimale Therapie von Miracle zu planen.

Ein bürokratischer Krimi

Die Suche nach einem Behandlungsplatz für das Kind aus einem westafrikanischen Waisenhaus gestaltete sich schwierig. Kliniken weltweit – von Australien bis Pakistan – wurden angefragt, während die potenziellen Kosten auf bis zu 400.000 Euro geschätzt wurden. Und tatsächlich war die Hilfsbereitschaft angesichts dieser sehr speziellen Situation sehr groß. Zunächst meldete sich das St.-Judes-Kinderkrankenhaus aus Memphis, Tennessee, USA. Dieses führte eine differenzierte histologische Untersuchung durch, um die Diagnose bis ins letzte Detail festzulegen. Schließlich waren sowohl das Krankenhaus in Memphis also auch zwei Kliniken in Deutschland (Klinikum Karlsruhe und Universitätsklinik Essen) bereit, die Therapie zu übernehmen. Humanity First Deutschland entschied sich daraufhin für die Behandlung in Essen, wobei ein Teil der Kosten von der Organisation BILD hilft e.V. „Ein Herz für Kinder“ übernommen wurde. Die Wahl der deutschen Klinik war naheliegend, da hier die paraklinische



**HUMANITY FIRST.
SERVING MANKIND.
JETZT SPENDEN.**

Jetzt scannen
mehr erfahren & helfen



DATEN UND FAKTEN: HUMANITY FIRST

Waisenhaus Ahmadiyya Daroul Ikram (Benin)

- Status: Flaggschiff-Projekt von Humanity First in Afrika.
- Name: Ahmadiyya Daroul Ikram („Das Haus der Ehrenhaften“).
- Kapazität: Aktuell leben dort 67 Kinder, womit das Heim vollständig ausgelastet ist.
- Ziel: ganzheitliche Versorgung und Bildung, finanziert durch Patenschaften und Spenden.
- Zukunft: Ein Erweiterungsbau für weitere 100 Plätze ist in Planung.

Humanity First International

- Gründung: 1994 im Vereinigten Königreich.
- Netzwerk: registriert in über 60 Ländern auf sechs Kontinenten.
- Status: Beraterstatus beim ECOSOC der Vereinten Nationen.
- Effizienz: nahezu 100 Prozent ehrenamtliche Mitarbeiter; Projekte in über 100 Ländern.

Humanity First Deutschland e.V.

- Sitz: Frankfurt am Main.
- Einsatzbereiche: Katastrophenhilfe, Global Health, Food Security und Brunnenbau.
- Global Health: organisiert mobile medizinische Kliniken (über 33.000 Behandlungen jährlich) und lebensrettende Einzelfallhilfen wie im Fall Miracle.

Versorgung durch die Organisation besser zu gewährleisten war.

Hilfe und Hindernisse in Deutschland

Im Mai 2023 kam Miracle in Deutschland an. Es war ein historischer Moment, als zum ersten Mal ein Kind aus diesem Flaggschiff-Projekt an dem Ort eintraf, von dem aus sein Leben und das Heim in Benin maßgeblich unterstützt werden.

Trotz bürokratischer Hürden und einer MRSA-Infektion verzögerte sich der Behandlungsstart zwar etwas, verlief dann aber erfolgreich. Die Essener Elterninitiative zur Unterstützung krebskranker Kinder e.V. erwies sich als äußerst hilfreich und stellte kostenfrei eine Unterkunft zur Verfügung. Die Eltern des deutschen Direktors des Waisenhauses, die im hessischen Hanau lebten, nahmen Miracle bei sich auf und zogen temporär mit Miracle nach Essen um, um die paraklinische Versorgung des Kindes zu gewährleisten.

Ein hochemotionales Wiedersehen

Ende November 2023 kam die erlösende Nachricht: Die Abschlussuntersuchungen zeigten kein Rezidiv. Miracle wurde als geheilt entlassen. Am 20. Dezember 2023 landete er wieder in Benin. Der Empfang am Flughafen durch seine „Geschwister“ aus dem Waisenhaus war überwältigend. Heute besucht Miracle die erste Klasse und wird psychologisch betreut, um die Erlebnisse zu verarbeiten. Er ist zurück im Waisenhaus Ahmadiyya Daroul Ikram – ein kleiner Junge, der den Kampf gegen den Krebs gewonnen hat.



Humanity First
Serving Mankind

<https://humanityfirst.de>

Mit Viren gegen Mukoviszidose?

ATEMWEGERKRANKUNGEN | VON TOBIAS LEMSER

Oft bleiben seltene Erkrankungen unserer Atmungsorgane im Schatten bekannter Volksleiden. Doch von Forschungsseite gibt es gute Nachrichten: Beispiel Mukoviszidose. Die Lebenserwartung der Betroffenen ist in den vergangenen Jahren und Jahrzehnten steil gestiegen. Und ein neuer Forschungsansatz geht gegen Antibiotikaresistenzen bei Lungenentzündungen vor.

Ob Asthma oder chronisch obstruktive Lungenerkrankung (COPD): Es gibt viele Krankheiten der Atemwege, durch die Betroffenen sprichwörtlich die Luft wegbleibt. Noch schwieriger, wenn sich hinter dauerhafter Atemnot, Husten und extremer Erschöpfung eine andere, schwerer zu diagnostizierende Atemwegserkrankung verbirgt.

Schweres Abhusten

Beispielhaft hierfür ist die pulmonalarterielle Hypertonie, eine fortschreitende Form des Lungenhochdrucks, oder ein Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, der in seinem Erscheinungsbild der COPD sehr ähnlich ist. Doch es gibt auch Unterschiede: Liegt die Ursache von Alpha-1 in einem Gendefekt, entsteht COPD in der Regel durch gleichzeitiges Auftreten einer chronischen Entzündung der Atemwege sowie Tabakrauch und Umweltgifte.

Heute Neugeborene können über 60 Jahre alt werden.

Anders bei Mukoviszidose, auch Cystische Fibrose (CF) genannt: Obwohl sich die Symptome im Bereich der Lunge in Form von chronischem Husten mit Auswurf, Atemnot und wiederkehrenden Lungeninfektionen äußern, handelt es sich um eine Stoffwechselerkrankung. Auch bei dieser können Betroffene den zähen Schleim nicht leicht abhusten, sodass wiederkehrende Infekte und Lungenentzündungen entstehen.

Neuer Therapieansatz

Dass Mukoviszidose kein frühes Todesurteil mehr sein muss, zeigen Berechnungen des Deutschen Mukoviszidose-Registers: Wurden Menschen mit Mukoviszidose in den 1960er-Jahren durchschnittlich nur 15 Jahre alt, liegt die Lebenserwartung für ein heute Neugeborenes bereits bei 67 Jahren – Tendenz weiter steigend. Untermauert wird diese Annahme durch eine im Juli 2025 in der Fachzeitschrift „Nature Communications“ veröffentlichte Studie, wonach ein neuartiger Therapieansatz Mukoviszidose-Erkrankten helfen könnte, die an hartnäckigen Lungeninfektionen leiden. Da Antibiotika bei diesen Infektionen oft nicht mehr wirken, kommen sogenannte Phagen zum Einsatz – das sind spezielle Viren, die Bakterien infizieren. In der Studie mehrten sich erste Anzeichen dafür, dass sich durch Phagen die Anzahl der Bakterien im Schleim der Atemwege verringerte. Auch wenn die Studie mit neun Teilnehmenden zu klein ist, um eindeutige Schlussfolgerungen zu treffen, und weitere Untersuchungen folgen müssen, zeigt sie dennoch, wie wichtig grundsätzlich Forschung ist, um Betroffenen unmittelbar helfen und langfristig mehr Lebensqualität schenken zu können. □

Anzeige

Björn Schulz 
STIFTUNG
30 Jahre voller Leben



©Tanita Karkuth

Wir geben Raum.

Im Berliner Sonnenhof – Hospiz für Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene – erfahren Familien mit einem schwerstkranken Kind professionelle Unterstützung, Entlastung und Momente der Erholung.

- Wir begleiten die ganze Familie - liebevoll und individuell.
- Wir gestalten Auszeiten und besondere Erlebnisse.
- Wir fördern Lebensqualität und gemeinsame Teilhabe.

Lernen Sie uns kennen:

✉ info@bjoern-schulz-stiftung.de
☎ 030 39 89 98-50
🌐 bjoern-schulz-stiftung.de



Unser Spendenkonto:

SozialBank
IBAN: DE38 3702 0500 0001 1456 00
BIC: BFSWDE33XXX



KOMMENTAR

Eine gemeinsame Marschrichtung

Das Bewusstsein für die Schicksale der „Waisen der Medizin“ wird größer – etwa dank engagierter Organisationen und der Aktionen rund um den Rare Disease Day. Auch die Politik hat Handlungsbedarf erkannt und erwähnt die seltenen Erkrankungen explizit im Koalitionsvertrag. Dabei steht vor allem eine bessere Nutzung von Gesundheitsdaten im Fokus, um Forschung zu erleichtern und die Versorgung zu verbessern. Und auch die Gen- und Zelltherapien – die großen Hoffnungsträger – finden Erwähnung.



Nadine Effert
Chefredakteurin

Nun gilt es, die angekündigten Maßnahmen auch so schnell wie möglich zu konkretisieren und umzusetzen, damit die Betroffenen (und ihre Angehörigen) von den Fortschritten profitieren können. Derweil sehen viele Pharmaunternehmen neue Chancen durch die Eroberung von Nischenmärkten, und die Forschenden rund um den Globus werden nicht müde, die vielen noch bestehenden Rätsel, die die seltenen Erkrankungen umgeben, zu lösen. Weiter so – das ist die richtige Marschrichtung!

IMPRESSUM

Projektmanagement Myriam Krämer, myriam.kraemer@reflex-media.net **Redaktion** Nadine Effert, Mark Krüger, Tobias Lemser **Layout** Silke Schneider, grafik@reflex-media.net **Fotos** iStock/Getty Images, Coverbild sora.chatgpt.com **Druck** Badische Neueste Nachrichten Badendruck GmbH **V.i.S.d.P.** Redaktionelle Inhalte Nadine Effert, redaktion@reflex-media.net **Weitere Informationen** Pit Grundmann, pit.grundmann@reflex-media.net, Reflex Verlag GmbH, Hackescher Markt 2–3, D-10178 Berlin, T +49 (0)30/200 8949 0, www.reflex-media.net

Diese Publikation des Reflex Verlages erscheint am 28. Februar 2026 in der Frankfurter Allgemeinen Zeitung. Der Reflex Verlag und die Frankfurter Allgemeine Zeitung GmbH sind rechtlich getrennte und redaktionell unabhängige Unternehmen. Inhalte von Werbebeiträgen wie Unternehmens- und Produktporträts, Interviews, Advertorials, Anzeigen sowie Gastbeiträgen und Fokusinterviews geben die Meinung der beteiligten Unternehmen beziehungsweise Personen wieder. Die Redaktion ist für die Richtigkeit der Beiträge nicht verantwortlich. Die rechtliche Haftung liegt bei den jeweiligen Unternehmen.

UNSERE NÄCHSTE AUSGABE



Digitale Souveränität

Die Ausgabe „Digitale Souveränität“ stellt konkrete Technologien, Lösungen, Services und Konzepte für selbstbestimmte Digital-Strategien vor. Sie präsentiert Leuchtturmprojekte und Initiativen, und sie erzählt Erfolgsgeschichten. Auf den Punkt gebracht: Verantwortliche erhalten hier wertvolles Hintergrundwissen, um die richtigen Investitionsentscheidungen für ihre digitale Souveränität zu treffen.

Erfahren Sie mehr am 23. März 2026 in der Frankfurter Allgemeinen Zeitung.



JETZT SCANNEN

Unsere Ausgaben finden Sie auch auf unserem Wissensportal: www.portal-wissen.net

Wir sind dabei

GAiN gGmbH
Am Unteren Rain 2
35394 Gießen
www.gain-germany.org

FASD Deutschland e. V.
Hügelweg 4
49809 Lingen
www.fasd-deutschland.de

Vertex Pharmaceuticals (Germany) GmbH
Sonnenstraße 19
80331 München
www.vrtx.com/de-de/

Ipsen Pharma GmbH
Einsteinstraße 174
81677 München
www.ipsen.com/germany/

Ascendis Pharma GmbH
Im Neuenheimer Feld 584
69120 Heidelberg
www.ascendispharma.de

2 Biogen GmbH
Riedener Straße 7
81677 München
www.biogen.de

4 Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e. V.
Brunnenstraße 11
52152 Simmerath
www.fabry-shg.de

7 Chiesi GmbH
Ludwig-Erhard-Straße 34
20459 Hamburg
www.chiesi.de

9 DermaKIDS e. V.
Albert-Einstein-Ring 11
14532 Berlin-Kleinmachnow
www.dermakids.de

10 PRO RETINA Deutschland e. V.
Mozartstraße 4–10
53115 Bonn
www.pro-retina.de

11 Okuvision GmbH
Gerhard-Kindler-Straße 17
72770 Reutlingen
<https://okuvision.de>

12 Kinder- und Jugendhospiz Balthasar
Maria-Theresia-Straße 30 a
57462 Olpe
<https://kinderhospiz.de>

13 Interessengemeinschaft Hämophiler e. V. (IGH)
Remmingsheimer Straße 3
72108 Rottenburg am Neckar
www.igh.info

14–15 Humanity First Deutschland e. V.
Zeppelinstraße 2–4
64625 Bensheim
www.humanityfirst.de

17 Björn Schulz Stiftung
Wilhelm-Wolff-Straße 38
13156 Berlin
<https://bjoern-schulz-stiftung.de>

18 Aktion Deutschland Hilft e. V.
Willy-Brandt-Allee 10–12
53113 Bonn
www.Aktion-Deutschland-Hilft.de

19 Stiftung AtemWeg
Max-Lebsche-Platz 31
81377 München
www.stiftung-atemweg.de

20

21

23

24



© Simu Radu (Mater/Malteser Romania)

Jetzt
spenden!

Engagiert. Verlässlich. **Solidarisch.**

Gemeinsame Nothilfe, die von Herzen kommt.
Dank Ihrer Solidarität!

Aktion-Deutschland-Hilft.de

Bündnis der Hilfsorganisationen



**Aktion
Deutschland Hilft**



Heute forschen. Morgen heilen.

Für eine Welt ohne Lungenkrankheiten!

„Luft ist der Stoff, den wir am dringendsten zum Leben brauchen. Und unsere Lunge ist das Organ, das uns diese Luft schenkt. Das vergessen wir leider viel zu oft. Umso dringender brauchen wir Aufklärung über chronische Lungenkrankheiten und ihre Behandlung.“

Stiftungsbotschafter Roland Kaiser

AtemWeg
Stiftung für Lungengesundheit

Spendenkonto:
Münchner Bank
IBAN DE37 7019 0000 0000 6500 64
BIC GENODEF1M01

www.stiftung-atemweg.de
info@atemweg-stiftung.de
089 - 31 87 21 96



AtemWeg
Stiftung für
Lungengesundheit