

## Seltene Krankheiten

### **Akromegalie**

Die Überproduktion des Wachstumshormons Somatotropin führt zu einem übermäßigen Wachstum von Händen, Füßen und Teilen des Gesichts. Meist ist ein Tumor in der Hirnanhangdrüse verantwortlich. Tritt die Überproduktion in jungen Jahren auf, also während des Körperwachstums, kommt es zum sogenannten Riesenwuchs. Tritt die Akromegalie, von der in Deutschland rund 5.000 Menschen betroffen sind, nach der Pubertät auf, ist nicht die Körpergröße betroffen, doch Ohren, Nase, Kinn oder Hände und Füße vergrößern sich. Die Betroffenen entwickeln in Folge häufig Gelenkerkrankungen. Auch Zuckerkrankheit, Bluthochdruck und das sogenannte Schlaf-Apnoe-Syndrom (nächtliche Atemaussetzer) sind häufig. Die Lebenserwartung der Patienten ist aufgrund dieser Folgeerkrankungen eingeschränkt. Zur Behandlung wird der Tumor in der Hirnanhangsdrüse entfernt, auch Medikamente können überschüssige Wachstumshormone blockieren.

### **Bluterkrankheit**

Die medizinisch korrekt „Hämophilie A“ genannte Erkrankung ist erblich, durch Veränderungen im Gen des Gerinnungsfaktors VIII ist die Blutgerinnung gestört. Betroffen sind etwa sechs von 100.000 Menschen.

Wenn der Gerinnungsfaktor völlig fehlt, verläuft die Krankheit unbehandelt sehr schwer, oftmals sogar tödlich. Fehlen die Gerinnungsfaktoren nur teilweise, ist die Krankheit weniger ausgeprägt.

Die Hämophilie führt vor allem zu Blutungen in Gelenken und Muskeln. Nach einer Verletzung können Wunden überall am und im Körper übermäßig bluten. Die Behandlung besteht in allererster Linie aus dem Ersatz der fehlenden Gerinnungsfaktoren.

### **Duchenne Muskeldystrophie (DMD)**

Die Diagnose bedeutet für die betroffenen Kinder und deren Familien immer noch eine unheilbare, tödlich endende Krankheit. DMD ist nach der Mukoviszidose die zweithäufigste Erbkrankheit bei Jungen. Etwa jeder 3.500. neugeborene Junge ist betroffen, da er auf seinem X-Chromosom ein geschädigtes Dystrophin-Gen hat, das die Krankheit auslöst. In Deutschland gibt es etwa 2.500 betroffene Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene.

Bei der Erkrankung wird vor allem die rumpfnähe Muskulatur immer schwächer. Meist sterben die Betroffenen im frühen Erwachsenenalter an einer zunehmenden Schwäche der Atem- und Herzmuskulatur.

### Mukoviszidose

In Deutschland leben etwa 8.000 Betroffene mit Mukoviszidose und jedes Jahr kommen rund 200 Kinder mit Mukoviszidose auf die Welt. Damit gehört Mukoviszidose zu den Seltenen Erkrankungen. Der Begriff setzt sich aus den lateinischen Wörtern mucus (Schleim) und viscidus (zäh) zusammen. Infolge eines Gendefektes wird in vielen Organen des Körpers ein sehr zäher Schleim produziert. Bereits im Kindesalter können verschiedene Krankheitserscheinungen auftreten. Vor allem die Lunge und die Bauchspeicheldrüse, aber auch weitere Organe, zum Beispiel Leber oder Gallenblase und die Gallenwege, sind von der Erkrankung betroffen.

Mukoviszidose ist bis heute nicht heilbar, aber inzwischen gut behandelbar. Viele Mukoviszidose-Patienten müssen ihr ganzes Leben lang Medikamente einnehmen, regelmäßig inhalieren und täglich spezielle Atemtherapien und krankengymnastische Übungen durchführen. Ein heute geborener Mukoviszidose-Patient kann 50 Jahre und älter werden.

### Progerie

Eine Veränderung auf einem Gen, das für die Ausbildung eines bestimmten Zell-Proteins verantwortlich ist, ist Ursache von Progerie ("vorzeitiges Altern"). Eigentlich stabilisiert dieses Eiweiß die Wände des Zellkerns. Fehlt das Eiweiß, sind die Wände des Zellkerns geschwächt und verformt. Unter Progerie werden verschiedene Erbkrankheiten zusammengefasst, die alle durch das frühzeitige Vergreisen gekennzeichnet sind. Wissenschaftler vermuten, dass die Erbsubstanz vorzeitig abgebaut wird. Die Kinder beginnen schon mit wenigen Jahren zu altern, auch Haarausfall, Knochenschwund, Herzinfarkt und Schlaganfall können die Folge sein. Meist werden die Kinder nicht älter als 14 Jahre.

Die Progerie ist äußerst selten: Man schätzt, dass nur einer unter 400.000 Einwohnern in Europa von der Krankheit betroffen ist.

Die Wissenschaftsjahre sind eine Initiative des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) gemeinsam mit *Wissenschaft im Dialog* (WiD). Seit 2000 dienen die Wissenschaftsjahre als Bühne für den Austausch zwischen Öffentlichkeit und Wissenschaft entlang ausgewählter Themen und haben dabei vor allem junge Menschen im Blick. Der Erfolg der Wissenschaftsjahre basiert auf der Beteiligung zahlreicher Partner aus Wissenschaft, Wirtschaft, Politik und Kultur in ganz Deutschland.

## Kontakt

Redaktionsbüro Wissenschaftsjahr 2011 – Forschung für unsere Gesundheit  
Katja Wallrafen | Doris Köster  
Saarbrücker Straße 37 | 10405 Berlin  
Tel.: +49 30 818777-24 | Fax: +49 30 818777-25  
[redaktionsbuero@forschung-fuer-unsere-gesundheit.de](mailto:redaktionsbuero@forschung-fuer-unsere-gesundheit.de)  
[www.forschung-fuer-unsere-gesundheit.de](http://www.forschung-fuer-unsere-gesundheit.de)