

THEMA HEUTE: ANGEBORENE STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

Grippeimpfung „noch nie so wichtig“ wie in diesem Jahr

Hannover/Göttingen. Niedersachsen ruft in-mitten der Corona-Pandemie zur Impfung gegen die Grippe auf. Vor dem Hintergrund der Epidemie sollten sich so viele Menschen wie möglich gegen die Grippe impfen lassen, vor allem die Risikogruppen, mahnte die niedersächsische Sozialministerin Carola Reimann.

„Die Grippeimpfung war noch nie so wichtig wie in diesem Jahr“, betonte die SPD-Politikerin. Grippe und Covid-19 haben den Angaben zufolge viele ähnliche Symptome. Daher sei Grippe-schutz während der Pandemie doppelt wichtig. Zur Grippe-Impfung riefen neben dem Ministerium auch Gewerkschaften, Unternehmerverbände und Krankenkassen auf.

Ziel sei es, Patienten die Unsicherheit wegen möglicher Symptome zu nehmen und Arztpraxen zu entlasten – denn im Herbst träten Covid-19-Pandemie und Influenza parallel auf. Reimann betonte, auch für die Beschäftigten im Gesundheitssektor und in der Pflege sei eine Impfung „dringend angeraten“. Ein möglichst umfassender Grippe-schutz solle helfen, die Kapazitäten des Gesundheitssystems angesichts steigender Corona-Infektionszahlen vor Überlastung zu bewahren.

Nach Angaben der Kassenärztlichen Vereinigung Niedersachsen stehen landesweit insgesamt 1,414 Millionen Impfdosen zuzüglich einer Reserve von zehn Prozent bereit – im Vergleich zum Vorjahr sei dies eine Steigerung um etwa 20 Prozent. Es handelt sich um einen Vierfachimpfstoff. Risikogruppen sollten möglichst vollständig geimpft werden – etwa Menschen über 60 oder mit Vorerkrankungen sowie Bewohner von Alters- oder Pflegeheimen. Außerdem sollte etwa medizinisches Personal geimpft werden. Das Ministerium geht davon aus, dass die Menge an Impfstoffdosen ausreicht. Geimpft werden könne bis Dezember, sagte eine Sprecherin des Ministeriums. Nach der Impfung dauere es bis zu 14 Tage, bis der Impfschutz vollständig aufgebaut sei. Die Grippe-saison beginne erfahrungsgemäß erst im Januar richtig.

Nach Angaben von Jörg Niemann, Leiter des Verbandes der Ersatzkassen in Niedersachsen, lassen sich nur etwa 35 Prozent der über 60-Jährigen impfen. Heike Sander, Landesgeschäftsführerin der Barmer in Niedersachsen und Bremen, sagte, in der Grippe-saison 2019/2020 hätten sich rund 10.700 Menschen in Niedersachsen und etwa 400 in Bremen mit dem Virus infiziert. „In diesem Jahr ist die Grippe-schutzimpfung besonders wichtig. Sie schützt zwar nicht vor einer Corona-Infektion, kann aber dazu beitragen, dass die Grippe-welle gemäßigt verläuft und sich mit der Corona-Pandemie nicht zu stark überschneidet“, betont auch Oliver Hinberg, Hauptgeschäftsführer der Barmer in Göttingen. Die Kosten der Impfung übernehme die Krankenkasse. *dpa/mr*

370 000 in Niedersachsen mit Diagnose Neurodermitis

Göttingen. Bei mehr als 3,6 Millionen Menschen in Deutschland haben Ärzte im Jahr 2018 Neurodermitis diagnostiziert. „Das sind annähernd 370 000 Menschen in Niedersachsen und über 29 000 in Bremen“, sagt Jörg Salomon, Regionalgeschäftsführer der Barmer in Göttingen, beim Blick auf eine Analyse seiner Kasse. Vor allem Kleinkinder seien betroffen gewesen: So stellten Ärzte bei 14,22 Prozent der ein- bis fünfjährigen Jungen eine Neurodermitis fest und bei 12,3 Prozent der Mädchen derselben Altersgruppe. Dies entsprach mehr als 24 000 Jungen in Niedersachsen und etwa 3200 in Bremen. Bei den Mädchen waren etwa 20 000 in Niedersachsen und 2700 in Bremen betroffen. „Neurodermitis ist Ausdruck einer geschädigten Hautbarriere und macht die Haut anfällig für Keime. So kann es zu Infektionen mit schlimmstenfalls lebensbedrohlichem Verlauf kommen. Das Ziel einer Neurodermitis-Therapie ist die Symptombefreiung. Auch wenn eine Neurodermitis nicht heilbar ist, sollte man frühzeitig den Arzt aufsuchen, um die Symptome zumindest zu lindern oder die symptomfreien Phasen zu verlängern“, so Salomon.

Unter den Fünf- bis Neunjährigen lagen laut Barmer-Analyse die Betroffenen-Raten mit 9,91 Prozent bei Jungen und 9,81 Prozent bei Mädchen praktisch gleichauf. Ab dem zehnten bis zum 85. Lebensjahr litten Frauen häufiger unter atopischem Ekzem als Männer. „Das Auftreten einer Neurodermitis wird möglicherweise auch durch den Hormonhaushalt beeinflusst. So ließe sich erklären, dass vor der Pubertät häufiger die Jungen und danach verstärkt die Frauen betroffenen sind“, sagt Salomon. *mr/fr*

Von Dr. Stina Schiller,
Prof. Dr. Jutta Gärtner,
Prof. Dr. Chris Mühlhausen
und Dr. Lars Schlotawa

Göttingen. Bei dem Begriff Stoffwechselstörungen denken die meisten an verbreitete Volkskrankheiten wie beispielsweise Diabetes, Adipositas oder Gicht. Es gibt aber auch eine große Anzahl angeborener Stoffwechselerkrankungen, die so selten sind, dass kaum jemand sie kennt. Viele dieser Krankheiten können jedoch für die Betroffenen schwerwiegende und manchmal sogar lebensbedrohliche Folgen haben.

Was sind angeborene Stoffwechselerkrankungen?

In jedem lebenden Organismus werden fortlaufend chemische Verbindungen ineinander umgewandelt – dies bezeichnet man als Stoffwechsel. Zuckermoleküle werden beispielsweise zu Speicherstoffen umgebaut oder Proteine (Eiweiße) und Fette in ihre Grundbausteine aufgespalten. Die jeweiligen Umwandlungsprozesse bestehen aus vielstufigen biochemischen Reaktionen, die von Enzymen gesteuert werden. Enzyme sind hochspezialisierte, körpereigene Werkzeuge, die ihrerseits größtenteils aus Proteinen bestehen. Ihre Baupläne werden in den Erbanlagen, die auch als Gene bezeichnet werden, gespeichert. Liegt in einem Gen eine Veränderung (Mutation) vor, kann die Funktionsfähigkeit des zugehörigen Enzyms gestört sein oder fehlen. In diesem Fall können die zugehörigen Stoffwechselprozesse nur noch eingeschränkt oder gar nicht ablaufen, so dass der Organismus wichtige Stoffe nicht bilden oder schädliche Abfallstoffe nicht abbauen kann. In manchen Fällen laufen auch alternative Nebenreaktionen ab, in denen gesundheitsschädliche Verbindungen entstehen. Stoffwechselerkrankungen betreffen meist den gesamten Organismus, wobei das Symptomenspektrum von leichten Befindlichkeitsstörungen bis hin zu lebensbedrohlichen Krankheitserscheinungen reicht.

► Erbkrankheiten

Gemeinhin werden Krankheiten als Erbkrankheiten bezeichnet, bei denen veränderte Gene von einem oder beiden Elternteilen an die Kinder vererbt werden. Die meisten Gene liegen jedoch in zweifacher Kopie vor – ist nur eine verändert, ist meist noch die funktionsfähige Kopie vorhanden. Aus diesem Grund treten genetisch bedingte Stoffwechselstörungen nur selten auf. Die Genveränderungen können in einer betroffenen Familie über verschiedene Vererbungsmuster über die Generationen weitergeleitet werden. Erbkrankheiten sind aber auch solche Erkrankungen, bei denen die Genveränderungen in den mütterlichen oder väterlichen Keimzellen neu entstanden sind. Um im Krankheitsfall ein mögliches Wiederholungsrisiko bei der weiteren Familienplanung abschätzen zu können, sollten Betroffene eine humangenetische Beratung in Anspruch nehmen.

► Selten und häufig – ein Widerspruch?

Als selten wird eine Erkrankung definiert, wenn sie höchstens eine unter 2000 Personen betrifft. Es werden jedoch nahezu 8000 Erkrankungen als selten eingestuft, so dass es in der Summe betrachtet sehr viele Betroffene gibt – und ein nicht unerheblicher Teil von ihnen leidet an Stoffwechselerkrankungen. Nicht-Betroffene bekommen von diesen Erkrankungen nur selten etwas mit, aber vielleicht hat sich der eine oder andere schon mal gewundert, wo sich der Hinweis „Enthält eine

Selten – und dennoch häufig

Warum angeborene Stoffwechselerkrankungen sogar lebensbedrohlich sein können – Göttinger Experten klären über Symptome, Diagnostik und Therapiemöglichkeiten auf



Um im Krankheitsfall ein mögliches Wiederholungsrisiko bei der weiteren Familienplanung abschätzen zu können, sollten Betroffene eine humangenetische Beratung in Anspruch nehmen. FOTO: R./UMG

Phenylalaninquelle“ auf den Verpackungen vieler kalorienreduzierter Lebensmittel befindet. Für gesunde Menschen ist diese Warnung bedeutungslos – für Personen jedoch, die an Phenylketonurie (PKU) leiden, außerordentlich wichtig. Bei einer PKU kann der Körper Phenylalanin, ein lebenswichtiger Baustein für Proteine, der beispielsweise in Fleisch, Fisch oder Getreide vorkommt, nicht verwerten. Die Betroffenen müssen lebenslang eine strikt phenylalanin- bzw. eiweißarme Diät einhalten. Schon Neugeborene mit PKU müssen sofort über eine spezielle Flaschennahrung ernährt werden – andernfalls drohen schwere Störungen der Hirnentwicklung und eine geistige Behinderung. Werden die betroffenen Kinder aber konsequent behandelt, können sie sich völlig normal entwickeln. Die PKU gehört zu den häufigsten der seltenen Stoffwechselstörungen. Im menschlichen Organismus gibt es jedoch eine Vielzahl von Stoffwechselwegen, die durch angeborene Stoffwechselstörungen beeinträchtigt sein können.

► Symptomatik

Viele vererbte Stoffwechselstörungen wie die PKU werden heutzutage meist direkt nach der Geburt durch eine standardisierte Reihenuntersuchung (Neugeborenen-Screening) aufgedeckt. Nicht behandelbare, schwerwiegendere Defekte können sich bereits vom Säuglings- bis Kindesalter unter anderem durch Ent-

wicklungsverzögerungen, neuromuskuläre Symptome wie Krampfanfälle oder Muskelschwäche, Fehlbildungen des Gehirns, Hör- und Sehstörungen, Knochenveränderungen oder Organvergrößerungen (zum Beispiel Milz oder Leber) bemerkbar machen. Ein Teil der angeborenen Stoffwechselerkrankungen manifestiert sich erst im Jugend- oder Erwachsenenalter. Hier stehen oftmals neurologische oder motorische Störungen im Vordergrund. Generell sollte beim Vorliegen von Multisystemerkrankungen, also dann, wenn mehr als ein Organ betroffen ist, und bei chronischen oder ungewöhnlichen Symptomen und Symptombomben an eine seltene Stoffwechselerkrankung gedacht werden. Auch wenn weitere Familienmitglieder betroffen sind, kann dies ein Hinweis sein.

► Diagnostik

Angeborene Stoffwechselerkrankungen können sich je nach Ursache und Ausprägung stark in ihren Symptomen unterscheiden. Liegt ein Verdacht auf einen Stoffwechseldefekt vor, können oftmals auffällige Anreicherungen oder ungewöhnliche Muster von Stoffwechselprodukten in Körperflüssigkeiten wie Blut, Urin oder Rückenmarksflüssigkeit durch spezialisierte biochemische Laboruntersuchungen nachgewiesen werden. Auch Gewebepunktionen können Hinweise auf Stoffwechseldefekte liefern. Mögliche Verdachtsdiagnosen

können dann enzymatisch (Nachweis von Störungen der Enzymfunktion) oder molekulargenetisch (Nachweis des veränderten Gens) gesichert werden.

► Therapieoptionen

Trotz des heutigen Stands der Technik ist die Mehrzahl der angeborenen Stoffwechselerkrankungen noch nicht heilbar. Bei manchen dieser Erkrankungen, insbesondere, wenn die zugrunde liegenden Krankheitsmechanismen zumindest teilweise aufgeklärt sind, können die Symptome jedoch oft abgemildert und manchmal sogar ursächlich behandelt werden. Mögliche Therapien umfassen beispielsweise Spezialdiäten, durch die versucht wird, die Menge an Substanzen, die der Körper nicht in der Lage ist umzusetzen, zu reduzieren. Darüber hinaus wurden in den vergangenen Jahren zusätzlich neuartige Therapieoptionen entwickelt. Zu diesen gehören Enzym-Ersatz-Therapien, bei denen bei manchen Erkrankungen das fehlende Enzym dem Körper als Medikament zugesetzt werden kann. Bei einigen Erkrankungen kann in einem sehr frühen Stadium auch eine Knochenmarktransplantation durchgeführt werden. Große Hoffnungen für die Zukunft werden in verschiedene Gentherapien gesetzt, mit denen es möglich werden soll, defekte Gene zu ersetzen. Erste Gentherapien für Muskelerkrankungen befinden sich derzeit in der Erprobung.

Die Autoren

Dr. rer. nat. Stina Schiller / wissenschaftliche Koordinatorin der Klinik für Kinder und Jugendmedizin in der Universitätsmedizin Göttingen (UMG) und des Zentrums für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG)



Prof. Dr. med. Jutta Gärtner / Direktorin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der UMG und Vorstandssprecherin des ZSEG.



Prof. Dr. med. Chris Mühlhausen / Stoffwechselspezialist und Oberarzt in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der UMG und Sprecher des ZSEG.



Dr. med. Lars Schlotawa / Stoffwechselspezialist und Oberarzt in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der UMG



LESER FRAGEN

Liebe Leser, stellen Sie Ihre Frage zum Thema „Angeborene Stoffwechselerkrankungen“ bitte bis Montag, 5. Oktober, 10 Uhr. Hierfür gibt es eine eigene E-Mail-Adresse. Sie lautet

sprechstunde@gottinger-tageblatt.de

Ihre Fragen werden dann von den vier Experten beantwortet. Die Antworten finden Sie am kommenden Sonntag im Tageblatt – wiederum auf der Seite „Gesund in Göttingen“.

