

Mitteilung an die Medien

Es bringt was ...

... über Seltene Krankheiten zu reden. Damit lassen sich Erfahrungen, wie sie Maria Czermak machen musste, vermeiden. Sie hat eine nicht enden wollende Schnitzeljagd rund um ihre Gesundheit hinter sich. So geht es vielen PatientInnen mit Seltenen Erkrankungen. Ihnen fehlen oft jahrelang eine Diagnose und Anlaufstelle. Frau Czermak ist erst durch die mediale Berichterstattung auf das Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI) aufmerksam geworden und möchte nun ihre Geschichte erzählen.

Maria Czermak leidet an einer seltenen Form von Vaskulitis. Bei diesen zum Teil schwer behandelbaren Erkrankungen kommt es zu Entzündungen von Blutgefäßen, die zu Fieber, Muskel- und Gelenkschmerz, Entzündungen der Haut und anderer Organe bis zum Organversagen führen. Zwischen ersten Symptomen und der Diagnose vergingen bei der Tirolerin neun Jahre. Sie wurde zwischen Ambulanzen hin- und hergeschickt, erduldet etliche Untersuchungen und operative Eingriffe – ohne Ergebnis. ÄrztInnen konnten für die massiven Symptome keine Ursachen finden. „Alles nur psychisch“ lautete das ernüchternde Fazit. Zu diesem Zeitpunkt konnte Maria Czermak vor Schmerzen kaum noch gehen. An der Innsbrucker Univ.-Klinik für Dermatologie und Venerologie wurde schließlich die mögliche Ursache ihrer Erkrankung identifiziert. Die Untersuchungsergebnisse ergaben eine kritische Durchblutungsstörung in beiden Unterschenkeln und Füßen. Sollten die verordneten Medikamente nicht sofort greifen, wäre eine Amputation unumgänglich. Durch spezielle Therapien, hochdosierte Arzneimittel und viel Bewegung konnte die Krankheit trotz bleibender Schäden soweit in den Griff bekommen werden. Wiederkehrende Schübe, lebenslange Medikamenteneinnahme und Kontrolltermine an der Klinik gehören jedoch zum Alltag von Frau Czermak.

Durch eine Radiosendung, bei der Daniela Karall, ZSKI-Gründungsmitglied und Oberärztin an der Innsbrucker Kinderklinik, zu Gast war, wurde Maria Czermak auf das Zentrum aufmerksam. Der Wunsch, auch anderen zu helfen, ließ sie aktiv werden. Als Obfrau von Pro Rare Austria West, einem Selbsthilfverein für Seltene Erkrankungen, möchte Maria Czermak nun auch anderen Mut machen: „Ich habe mich nicht unterkriegen lassen und versucht, trotz Rückschlägen das Beste aus der Situation zu machen. Ich möchte mit meiner Geschichte auch andere für Seltene Erkrankungen sensibilisieren. Denn durch Aufmerksamkeit und Weitsicht kann so ein langer Leidensweg vermieden werden.“

Zentrum für Seltene Krankheiten in Innsbruck

„Das Nichterkennen einer Seltenen Erkrankung kann für Patientinnen und Patienten dramatische Auswirkungen haben, an dessen Folgeschäden sie ein Leben lang zu kämpfen haben. Daher ist es für uns besonders wichtig, auf das Zentrum aufmerksam zu machen, um Betroffenen einen Ansprechpartner zu bieten“, so Daniela Karall. Das ZSKI ist die erste Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen oder solche mit unklarer Diagnose und dem Verdacht, dass eine Seltene Erkrankung vorliegt. Ein interdisziplinäres Team trifft sich einmal im Monat, um sich über schwer diagnostizierbare Fälle auszutauschen und auch mal über den Tellerrand zu blicken.

Es gibt rund 6.000 bis 8.000 verschiedene Seltene Krankheiten. Per Definition ist eine Krankheit selten, wenn höchstens eine von 2.000 Personen daran erkrankt. In Summe ist die Zahl der Betroffenen aber hoch: Rund sechs bis acht Prozent der Bevölkerung leiden an einer Seltenen Krankheit – das sind allein in Österreich 400.000 Menschen.

Die Klinik Innsbruck ist ein anerkanntes Zentrum zur Behandlung und Erforschung von Seltenen Krankheiten. Die genetischen Ursachen von zahlreichen Seltenen Erkrankungen, wie beispielsweise dem Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLOS), der Mikrovillus Einschlusserkrankung (MVID), dem Ehlers Danlos Syndrom Typ VIb (FKBP14) oder dem Kohlschütter-Tönz-Syndrom (KTS), wurden in Innsbruck geklärt. Erkenntnisse über die Ursachen der zu 80 Prozent genetisch bedingten Erkrankungen sind ein wichtiger Schritt für die Verbesserung von Therapiemöglichkeiten und Prognosen. Für Menschen, die eine Seltene Krankheit haben, kommt zu der häufig erheblichen Belastung durch die Grunderkrankung das Fehlen von Spezialwissen über Krankheitsverläufe und Therapiemöglichkeiten. Auch der Austausch mit Menschen, die Ähnliches verarbeiten müssen, fehlt oft.

Tag der Seltenen Erkrankungen an der Klinik Innsbruck

Rund um den „Tag der Seltenen Erkrankungen“ (29.02.) wird weltweit auf die Herausforderungen der Betroffenen aufmerksam gemacht. Das ZSKI lädt am 1. März 2017 zu einer Infoveranstaltung an der Klinik Innsbruck ein. „Mit diesem Angebot für Studierende und Ärzte, aber auch für Betroffene und Interessierte möchten wir Aufklärungsarbeit leisten und dadurch mehr Bewusstsein schaffen. Wir gehen gemeinsam auf Spurensuche und zeigen, wie man sich solchen Erkrankungen diagnostisch annähert“, sagt Jürgen Brunner, geschäftsführender Oberarzt an der Kinderklinik und Veranstaltungsorganisator. Details entnehmen Sie bitte dem Programm im Anhang.

Fotos:

Bild: v.l. Univ.-Prof.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Daniela Karall (Oberärztin an der Kinderklinik), Maria Czermak (Obfrau von Pro Rare Austria West) und Priv.-Doz. Mag. Dr. Dipl.oec.med. Jürgen Brunner (geschäftsführender Oberarzt an der Kinderklinik)

Bildnachweis: MUI/Hoffmann-Ammann (honorarfrei)

Innsbruck, 22. Februar 2017

Medienkontakt

Cornelia Seiwald, MA
Tirol Kliniken GmbH
Abteilung PR und Kommunikation
Medienservice
Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck
Tel.: +43 (0)50 504-83207
cornelia.seiwald@tirol-kliniken.at