

Mitteilung an die Medien

Erfolgreiche medizinische Spurensuche

Über Generationen hinweg hat eine Tiroler Familie an scheinbar unzusammenhängenden medizinischen Problemen gelitten. Dank des ZSKI (Zentrum Seltene Krankheiten Innsbruck) konnte schlussendlich eine richtige Diagnose gestellt und mit der Behandlung begonnen werden.

Begonnen hat alles mit einem 12-jährigen Mädchen, das beim Augenarzt war, um ein Brillenrezept zu bekommen. Der Arzt entdeckt eine harmlose aber ungewöhnliche Veränderung im Auge und überweist das Mädchen an die Innsbrucker Klinik. Aufgrund der unklaren Diagnose wird das Team des ZSKI aktiv und beginnt mit Hilfe eines Stammbaumes die Familienverhältnisse und die medizinischen Beschwerden der einzelnen Mitglieder zu untersuchen. Ein Großvater, der vor vielen Jahren an einer unklaren Nierenschwäche gestorben ist. Schwestern, die unter Hitzeunverträglichkeit leiden, Schmerzen haben oder eben ein Mädchen mit Veränderungen im Auge.

Ein Augenarzt, eine Kinderärztin, ein Nephrologe und ein Humangenetiker arbeiten eng zusammen und finden die Ursache: Morbus Fabry, eine äußerst seltene Erbkrankheit, die den Stoffwechsel betrifft, konkret geht es um großer Moleküle, aus denen die Hüllen unserer Körperzellen bestehen. Ein bestimmtes Abbauprodukt des Körpers, das bei gesunden Menschen ausgeschieden wird, kann bei Betroffenen nicht eliminiert werden und reichert sich im Körper immer mehr an. Mehrere Organe sind betroffen, vor allem Herz, Niere, Augen, Gehirn und Haut. Es drohen Schlaganfälle, Herzinfarkte und Nierenversagen. Betroffene leiden außerdem an chronischen Schmerzen und häufig an Depressionen. Oft ist auch der Verdauungstrakt betroffen. Neben den körperlichen Beschwerden ist auch das Fehlen einer konkreten Diagnose das größte Problem, was auch eine große psychische Belastung bedeutet. In Tirol sind elf Menschen betroffen.

Hochspezialisierte Zentren wie die Klinik Innsbruck mit dem **ZSKI-Zentrum Seltene Erkrankungen Innsbruck** können hier helfen. Dank der engen Zusammenarbeit der verschiedensten Fachgebiete kann schnell die richtige Diagnose gestellt werden. Im Fall der betroffenen Tiroler Familie ist die Diagnose besonders wichtig gewesen, denn Morbus Fabry ist behandelbar. Im Rahmen einer sogenannten Enzyersatztherapie bekommen die PatientInnen regelmäßig Infusionen. Das zugeführte Enzym bewirkt, dass die eingelagerten Stoffe aufgespalten und ausgeschieden werden. Die Behandlung muss ein Leben lang durchgeführt werden.

Innsbruck, 26. Februar 2015

Medienkontakt:

Mag. Johannes Schwamberger
TILAK - Tiroler Landeskrankenanstalten GmbH
Abteilung PR und Kommunikation
Medienservice
Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck
Tel.: +43 (0)50 504 -82451
Fax: +43 (0)50 504 -28617
johannes.schwamberger@tilak.at