



Bild: Sparkassenstiftung Medizin

### Berliner verstehen sich

## „Seltene Erkrankungen sind Detektivarbeit“

Die Berliner Sparkasse fördert mit ihrer Medizinstiftung die Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen.

Professor Uwe Reuter von der Charité im Interview:  
Warum Seltene Erkrankungen gar nicht so selten sind,  
inwiefern Berlin Vorreiter bei der Erforschung ist – und  
wie ein Centrum hier die zentrale Anlaufstelle für  
betroffene Kinder und ihre Familien werden soll.



07.11.2018  
Redaktion Berliner Akzente

### **Woher rührt Ihr Engagement für Seltene Erkrankungen?**

Seltene Erkrankungen sind einer der klinischen  
Forschungsschwerpunkte der Charité. Im Besonderen im Kindesalter  
gibt es viele gewöhnliche Erkrankungen die jeder von uns kennt –  
Masern, Mumps, Scharlach – und es gibt Seltene Erkrankungen, die

häufig ungeklärt sind. Diese sind zumeist Erkrankungen aufgrund genetischer Faktoren bzw. Enzymdefekten, für die es derzeit nur in sehr begrenztem Rahmen eine medizinische Versorgung mit kurativem Ansatz gibt.

**Das Besondere an Seltenen Erkrankungen sind oftmals Gen-Defekte. Unterscheidet sie das von gewöhnlichen Krankheiten?**

Die Mehrzahl der Erkrankungen, mit Ausnahme von z.B. Frakturen, Polytraumata oder infektiösen Erkrankungen sind höchstwahrscheinlich genetisch vorgegeben und werden durch Umweltfaktoren modifiziert. Sehr viele dieser „normalen“ Erkrankungen treten erst im Erwachsenenalter und mit zunehmender Lebensdauer auf. Bei den Seltenen Erkrankungen sind vor allem Kinder betroffen und damit nehmen diese eine ganz besondere Rolle ein.



Prof. Reuter im Gespräch mit Ines Fasting von der Berliner Sparkassenstiftung Medizin.  
*Bild: Berliner Sparkassenstiftung Medizin*

Hier sind es vor allem die genetischen Defekte, die zu Erkrankungen führen. Ein Beispiel ist die Spinale Muskelatrophie vom Typ 1 (SMA). Sie ist eine Erkrankung, die zumeist dominant vererbt wird und bei welcher in einigen Fällen bereits im Kleinkind/Säuglingsalter die Skelettmuskulatur abgebaut wird. Dieser Abbau folgt einem vorhergehenden Zelluntergang der Nervenzellen im Rückenmark, welche für Bewegung und die Steuerung der Skelettmuskulatur zuständig sind. Für die SMA Typ 1 gibt es seit ca. 1, 5 Jahren, das erste Medikament auf genetischer Basis, welches zu einer deutlichen Besserung der Erkrankung führt und natürlich auch an der Charité eingesetzt wird.

**Selten bedeutet, dass weniger als einer von 2.000 Menschen von dieser Krankheit betroffen ist.**

Prof. Uwe Reuter

**Wie definiert man eigentlich Seltene Erkrankungen?**

Selten heißt, dass weniger als einer von 2.000 Menschen von einer Erkrankung betroffen ist.

**Dann sind Sie durch Ihre Tätigkeit hier das erste Mal mit dem Gebiet in Berührung gekommen?**

Ich bin bereits in meiner Facharztausbildung zum Neurologen mit Seltenen Erkrankungen in Berührung gekommen. Mein Forschungsschwerpunkt sind Kopfschmerzerkrankung; und eine Seltene Erkrankung ist die paroxysmale Hemikranie oder das SUNCT Syndrom, welche beide die Lebensqualität der Patienten sehr stark beeinträchtigen können, aber irgendwann spontan aufhören. Eine letale Seltene Erkrankung im Erwachsenenalter ist die Amyotrophe

Lateralsklerose mit der man als Assistenzarzt in der Neurologie regelmäßig konfrontiert wird. Die meisten Berührungspunkte haben jedoch die Kollegen in den Kinderkliniken, da eine Vielzahl von Erkrankungen im Kindesalter Selten ist.

### **Universitätskliniken nehmen sich der Thematik besonders an...**

Das ist richtig. Wenn Sie über unsere Stationen gehen, sehen Sie wahrscheinlich bei der Hälfte der Kinder eine Seltene Erkrankung. Um dieser Erkrankungen weiter zu erforschen hat an der Charité z. B. mit Prof. M. Mall gerade ein Spezialist für pädiatrische Pneumologie den Dienst aufgenommen. Er beschäftigt sich mit seltenen Lungenerkrankungen im Kindesalter. Bei einem Teil dieser Erkrankungen kann Gasaustausch in der Lunge stattfinden. Die Erforschung dieser Seltenen Erkrankungsgruppe ist einer unserer neuen wissenschaftlichen Schwerpunkte.

### **Die Kolleginnen und Kollegen können heute mehr Fälle lösen, als noch vor 10 Jahren.**

Prof. Uwe Reuter

### **An der Charité gibt es jetzt ein Centrum für Kinder mit seltenen und chronischen Erkrankungen. Erzählen Sie mehr.**

Aus unserer Sicht ist es wichtig, den Schwerpunkt zu Seltenen Erkrankungen an der Charité weiter auszubauen und ein Centrum hierfür zu etablieren. Wir können durch die klinische Behandlung die Lebenserwartung der Kinder deutlich verlängern und auch die Lebensqualität steigern. Ein Centrum für die klinische Versorgung bündelt die therapeutischen Möglichkeiten und führt zu einer Ansammlung von Fachkompetenz. Diese Kompetenz ist notwendig, da

die Erkrankungen häufig nicht erkannt und diagnostiziert werden. Wir sehen es in der Charité als Aufgabe an, Kinder zu behandeln, bei denen der niedergelassene Kinderarzt keine weiteren therapeutischen und diagnostischen Möglichkeiten mehr zur Verfügung hat.

**Also steht man da eigentlich immer wieder vor neuen Rätseln.**

Auf jeden Fall, es wird zunehmend spannender Seltene Erkrankungen zu bearbeiten; insbesondere die Entschlüsselung des Erbmaterials und die Sequenzierung lässt die Kollegen besser fündig werden. Die Analyse des Erbmaterials eines betroffenen Kindes erlaubt den Vergleich mit bereits identifizierten Erkrankungen oder gegebenenfalls die Entdeckung von neuen Erkrankungen. Auch wenn sich das einfach anhört ist dieses ist ein aufwendiger Prozess für Ärzte und Wissenschaftler.

**Können Sie auch häufiger Fälle lösen?**

Die Kolleginnen und Kollegen können auf jeden Fall mehr Fälle lösen, als noch vor 10 Jahren. Aufgrund des erfreulichen medizinischen und technologischen Fortschritts kennen wir heute deutlich mehr Selten Erkrankungen.

**Wir wünschen uns eine Struktur, in der wir diagnostische, therapeutische und wissenschaftliche Möglichkeiten haben und die Kinder von Spezialisten betreut werden.**

Prof. Uwe Reuter

**Das stellen wir uns wie Detektivarbeit im menschlichen Körper vor.**

Das ist es! Sie müssen eine Vielzahl von Informationen zusammentragen: Labor, MRT- und CT- Bilder, klinische Untersuchungen, Tests und neuropsychologische Befundung. Damit

haben Sie eine Beschreibung eines Krankheitsbildes und es erfolgt dann die Überlegung: „Wie passt die Beschreibung zu einer bekannten genetischen Erkrankung?“ Wenn man Glück hat, wurde die Erbsubstanz für diese Erkrankung schon entschlüsselt. Man entnimmt dem Kind Blut, isoliert die Erbsubstanz und vergleicht diese dann mit der schon entschlüsselten genetischen Information für eine bestimmte Erkrankung oder Erkrankungsgruppe. Das Kind kann dann eine gesicherte Diagnose erhalten.

### **Kommen wir zurück zum Centrum: Was sind da für konkrete Vorhaben geplant?**

Unsere Wunschvorstellung ist es, dass wir eine bauliche Struktur zur Behandlung von Kindern mit Seltenen Erkrankungen haben. Wir wollen uns hierbei auf die Seltenen Erkrankungen aus dem Gebiet der Lungenerkrankungen, des zentralen Nervensystems sowie den seltenen Leber- und Darmerkrankungen fokussieren. Wir wünschen uns eine Struktur, in der wir diagnostische, therapeutische und wissenschaftliche Möglichkeiten haben und die Kinder von Spezialisten betreut werden.

### **Das klingt nach einer enormen Belastung für Kind und Eltern...**

Im Idealfall gibt es eine Einheit für die oben genannten Seltenen Erkrankungen. Hier werden die Kinder mit den Eltern aufgenommen, kennen das Team, die Betreuer, und das Ärzteteam. Und genau dieses Ärzteteam ruft dann weitere Fachspezialisten hinzu. Was wir uns wünschen, ist eine Bündelung der gesamten Krankheitsgeschichte in einem Fall, so dass die Eltern nicht zu verschiedenen Ärzten gehen müssen, die die Krankheitsbilder nicht kennen. Wir möchten, dass die Familien und Kinder mit der Struktur und dem Betreuungsteam vertraut sind und hier eine Versorgung finden.

## **Wir müssen den Eltern vermitteln, dass sie für die Erkrankung ihres Kindes keine Verantwortung tragen.**

Prof. Uwe Reuter

### **Inwiefern sind Seltene Erkrankungen darüber hinaus eine Belastung für die gesamte Familie?**

Ich kann mir vorstellen, dass hier eine große psychische Belastung für die Eltern besteht mit der Situation umzugehen, die Diagnose des Kindes zu akzeptieren und auch die Betreuung des Kindes zu organisieren. Die Eltern stellen sich häufiger die Frage: „Was habe ich falsch gemacht, ist es eine von mir vererbte genetische Erkrankung?“ Hier muss man den Eltern vermitteln, dass sie für die Erkrankung ihres Kindes keine Verantwortung tragen. Es gibt genetische Erkrankungen, die durch consanguine, also blutsverwandte, Eheschließungen überzufällig häufig bei Kindern aus diesen Beziehungen auftreten; es gibt aber auch viele Spontanmutationen für die niemand verantwortlich ist.

### **Die Eltern müssen also mitbehandelt, mitbetreut werden...**

Ja, die Eltern sollten im Rahmen des Verarbeitungsprozesses bei einem erkrankten Kind betreut werden. Darüber hinaus ist es notwendig, dass die Eltern häufig stationär mit dem Kind aufgenommen werden, und in den Behandlungsprozess als auch in die Diagnostik involviert werden.

### **Und das wird komplett aus privaten Mitteln finanziert?**

Ja, sofern wir ein solches Bauvorhaben umsetzen möchten, muss dieses vollständig aus privaten Mitteln finanziert werden. Eine direkte Förderung durch das Bundesland ist bisher nicht vorgesehen. Die Unterstützung des Landes erfolgt indirekt gegebenenfalls durch die Bereitstellung des Baugrundes auf dem Campus der Charité.

## **Und was tut die Berliner Sparkassenstiftung Medizin?**

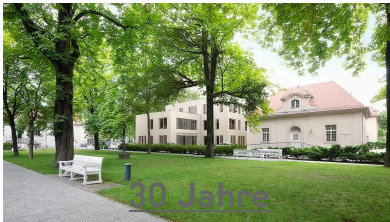
Die Berliner Sparkassenstiftung Medizin unterstützt unser Projekt, das Centrum für Kinder mit schweren chronischen und Seltenen Erkrankungen. Und zwar sowohl monetär als auch durch ihr Netzwerk. Auch darüber hinaus sind uns Spenden natürlich jederzeit herzlich willkommen. Die emotionale Unterstützung durch alle Förderer beziehungsweise Spender und die vertrauensvolle Zusammenarbeit mit den Spendern ist uns dabei wichtig.

### Zur Person: Uwe Reuter

- Geboren in Frankfurt am Main
- Studium der Medizin und Promotion an der Johannes Gutenberg Universität in Mainz und der Freien Universität zu Berlin
- Facharzt für Neurologie
- Professor an der Charité Universitätsmedizin Berlin
- Medizinischer Leiter Charité CC 17 für Frauen- Kinder und Jugendmedizin mit Perinatalzentrum und Humangenetik

**Diese Themen könnten Sie auch interessieren**





**Sparkassenstiftung  
Medizin**

**Forschen,  
helfen, leben**

Die Berliner Sparkassenstiftung Medizin feiert ihr 30-jähriges Bestehen. Was diese macht, welche Wirkung sie für unsere Stadt hat und warum nicht nur Menschen aus Berlin dadurch ein besseres Leben haben.



**Stiftung  
Medizin**

Die Sparkassenstiftung Medizin ist die älteste der drei Stiftungen der Berliner Sparkasse. Seit 1988 sichert sie medizinische Grundlagenforschung und ermöglicht Wissenschaftlern eine solide Planbarkeit ihrer Projekte.



**ACHSE**

**Den Seltenen  
eine Stimme  
geben**

Mehr als 130 Selbsthilfe-Organisationen haben sich in ihr zusammengeschlossen die ACHSE ist ein Verband von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Mehr über die Institution, die Betroffene vernetzt und vertritt.

## **Newsletter**

Immer bequem auf dem Laufenden bleiben:  
Bestellen Sie unseren Newsletter. Garantiert ohne  
Werbung und stets mit vielen Geld-, Berlin- und  
Karriere-Tipps.

[Newsletter bestellen](#)

[Impressum](#)   [Datenschutz](#)   [Berliner Sparkasse](#)