

Allein sind wir selten – zusammen sind wir stark

Verein Shwachman Diamond Syndrom Deutschland gegründet - Spezialsprechstunde für Betroffene am Uniklinikum

„Allein sind wir selten – zusammen sind wir stark“ ist das Motto des neu gegründeten Vereins Shwachman Diamond Syndrom (SDS) Deutschland. Der Verein möchte Betroffene und ihre Familien unterstützen, die Öffentlichkeit über die seltene Erkrankung informieren und Mediziner verstärkt auf das Syndrom aufmerksam machen, so dass auch die Erforschung von SDS vorangetrieben wird.

Das Shwachman Diamond Syndrom (SDS) ist eine sehr seltene, angeborene und vererbte Erkrankung. Das Syndrom ist durch Veränderungen im Blutbild gekennzeichnet, die Neutrophilen, eine Untergruppe der weißen Blutzellen, sind stark vermindert. Nach der Geburt zeigt es sich bei Kindern vor allem durch eine Gedeihstörung, eine erhöhte Stuhlmenge und Fettstühle. Ursache dafür ist eine Funktionsstörung der Bauchspeicheldrüse. Verdauungsenzyme fehlen, sodass es zu Problemen mit der Aufspaltung von Nahrungsfetten kommt. Folgen der Erkrankung sind schwere bakterielle Infekte, ein Knochenmarkversagen und die Entwicklung von Blutkrebs.

„Viel zu häufig noch wird die Diagnose zu spät gestellt“, sagt Helena Blöcker, 1. Vorsitzende des neu gegründeten Vereins SDS Deutschland. Sie ist als Musical-Darstellerin über die Region hinaus bekannt und will dies nutzen, um die Aufmerksamkeit auf die kleinen Patientinnen und Patienten zu richten. Aus eigener Erfahrung weiß sie, dass die betroffenen Familien mit ihren Kindern bis zur Diagnose durch eine leid- und sorgenvolle Zeit gehen, in der sie sich missverstanden und allein gelassen fühlen. Durch SDS Deutschland existiert nun für Betroffene und ihre Familien in Deutschland erstmalig eine Kontakt- und Austauschmöglichkeit.

Tübinger Uniklinikum ist Anlaufstelle

Mit seinem Zentrum für Seltene Pädiatrische Tumoren, hämatologische und immunologische Erkrankungen (ZSPT) ist das Tübinger Universitätsklinikum Anlaufstelle für Betroffene, die bis zur Diagnosestellung häufig eine Odyssee hinter sich haben. Ist die Ursache der Erkrankung erstmalig gefunden, hat sich die Behandlung von Patientinnen und Patienten mit schweren chronischen Neutropenien in den letzten Jahrzehnten bereits deutlich verbessert. Während früher Kinder und Jugendliche mit derartigen Störungen des Immunsystems selten das Erwachsenenalter erreichten, kann ihnen heute dank neuer Therapieansätze eine annähernd normale Lebenserwartung ermöglicht werden.

Zur optimalen Betreuung wurden in Tübingen sowohl an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin wie auch an der Medizinischen Universitätsklinik Spezial-Sprechstunden etabliert. Durch den engen Austausch ist ein nahtloser Übergang für die Patientinnen und Patienten von der Jugend- in die Erwachsenenmedizin gewährleistet. Seniorprofessor Dr. Karl Welte, der die Behandlung dieser Erkrankungen durch die Entdeckung der Therapie mit dem Wachstumsfaktor G-CSF (Granulozyten-Kolonien stimulierender Faktor) entscheidend verbessern konnte, ist Teil des Behandlungsteams. Ebenso Sabine Mellor-Heinecke, Spezialistin für das Shwachman-Diamond-Syndrom, einer besonderen Form der chronischen Neutropenie.

Die Tübinger Wissenschaftlerin Prof. Dr. med. Julia Skokowa leitet das Forschungslabor des

Registers für angeborene Neutropenien. Sie zielt mit ihrer Forschung auf Grundlage einer Gentherapie darauf ab, die Erkrankung zu heilen. Bislang existieren nur Therapien zur Linderung der Krankheitssymptome.

In Zusammenarbeit mit Dr. Cornelia Zeidler von der Medizinischen Hochschule Hannover Daten über den Krankheits- und Behandlungsverlauf für das Internationale Register für schwere chronische Neutropenien (SCNIR) gesammelt. Dies ist die Grundlage, um die Behandlungsqualität weiter steigern zu können.

www.sdsdeutschland.de