

Hautklinik der Universitätsmedizin Mainz bietet Hilfe bei seltener Hauterkrankung

Ein seit 2017 auf dem deutschen Markt zugelassenes Medikament verspricht Hilfe bei „Erythropoetischer Protoporphyrrie“ - Anwendung nur an spezialisierten Zentren möglich

Die Hautklinik der Universitätsmedizin Mainz bietet als eines von wenigen Zentren in Deutschland eine neue Behandlungsoption bei erwachsenen Patienten an, die unter einer seltenen Erbkrankheit, der Erythropoetischen Protoporphyrrie (EPP), leiden. EPP ist verbunden mit einer schmerzhaften Licht- bzw. Sonnenempfindlichkeit und stellt für die Betroffenen eine große Belastung und Einschränkung der Lebensqualität dar.

„Menschen, die unter EPP leiden, haben starke Schmerzen, wenn sie Sonnenlicht ausgesetzt sind. Dabei treten oft keinerlei sichtbare Veränderungen der Haut auf“, beschreibt Univ.-Prof. Dr. Stephan Grabbe, Direktor der Mainzer Hautklinik. „Das macht einerseits die Diagnose sehr schwierig und kann andererseits dazu führen, dass die Beschwerden der Patienten bisweilen vom Umfeld nicht ernst genommen werden.“ Insgesamt ist der Leidensdruck der Patienten hoch und ihre Lebensqualität sehr eingeschränkt, da sie gerade in den Sommermonaten oft jegliche Sonneneinstrahlung meiden müssen.

Ursache der EPP ist ein genetischer Defekt, durch den die Herstellung des roten Blutfarbstoffes nicht richtig funktioniert. Dieser entsteht beim gesunden Menschen in einer letzten Stufe durch den Einbau von Eisen in eine chemische Vorstufe – das für die Erkrankung namensgebende Protoporphyrin. Kann nicht genügend Eisen eingebaut werden, ist Protoporphyrin in sehr viel größeren Mengen vorhanden als üblich. Es lagert sich in der Folge zum Beispiel in den roten Blutkörperchen an und ist für die Lichtunverträglichkeit verantwortlich. Grund hierfür ist eine Wechselwirkung mit sichtbarem Licht im violetten bis blauen Bereich, die über verschiedenen Reaktionen das Gewebe schädigt und so die starken Schmerzen verursacht.

Bisher waren die konsequente Vermeidung von Sonnenlicht und das Tragen entsprechender Kleidung mit dichtem Gewebe, lange Ärmel und Hosenbeine, Kopfbedeckung, Handschuhe und zusätzlich ein Schirm – also textiler Sonnenschutz – die einzig mögliche „Abhilfe“. „Herkömmliche UV Sonnencremes schützen nicht, da der UV-Anteil des Sonnenlichts nicht das Problem ist“, schildert Stephan Grabbe. Doch nun gibt es neue Hoffnung für erwachsene EPP-Patienten – in Form eines nur unter Auflagen zugelassenen Medikaments. Dessen Wirkstoff Afamelanotid stimuliert das Immunsystem sowie ein Protein, das die Haut bräunt; er regt damit die Pigmentierung an und durch die verstärkte Pigmentbildung erfolgt gleichsam ein Schutz von innen.

Das Besondere: Die zuständigen Behörden haben für das Medikament nur eine beschränkte Zulassung erteilt, da aufgrund der Seltenheit der Erkrankung und der damit verbundenen relativ kleinen Patientenzahl die Sicherheit des Medikaments noch nicht abschließend beurteilt werden konnte. Die Behandlung ist nur wenigen spezialisierten Zentren erlaubt, die im Zuge der Anwendung weitere Studiendaten erheben. Zu diesen Zentren zählt nun auch die Universitäts-Hautklinik Mainz – als eines von nunmehr vier Zentren in Deutschland und einziges Zentrum in Süddeutschland.

„Die EPP ist nicht nach wie vor nicht heilbar, aber wir haben erstmals ein Medikament an der Hand, mit dem wir die Symptome der Erkrankung deutlich lindern können“, so Stephan Grabbe. „Für die Patienten ist das ein enormer Gewinn.“ Verabreicht wird der Wirkstoff in Form einer kleinen Kapsel, die unter die Haut eingebracht wird und sich dort über 2 Monate auflöst. „Diese Behandlung muss alle 2 Monate erfolgen, möglichst das ganze Jahr hindurch“, beschreibt Stephan Grabbe. „Schätzungsweise 400 Patienten haben die Diagnose in Deutschland, die Dunkelziffer ist sehr hoch“, so Grabbe. „Hier in Mainz gehen wir somit von etwa 50 Patienten im Jahr aus.“

„Da es bis jetzt nicht für jeden erwachsenen Patienten einen Behandlungsplatz gibt, bedeutet der Beginn der Behandlung in Mainz für viele Patienten eine enorme Chance, ein Leben mit mehr Lebensqualität zu leben“, kommentiert der Vorstand der Selbsthilfe EPP e.V. diese Nachricht.