



# Deutsche Gesellschaft für Innere Medizin e.V.

Herbstsymposium der Korporativen Mitglieder der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin (DGIM) e.V., 14. Oktober 2015 im Kurhaus Wiesbaden

## **DGIM: Forschung über seltene Erkrankungen hilft viel mehr Menschen als nur den Betroffenen**

**Wiesbaden, Oktober 2015 – Wenn weniger als fünf von 10 000 Menschen von einer Krankheit betroffen sind, gilt diese als selten. Derzeit gibt es mehr als 7 000 verschiedene seltene Erkrankungen. Alleine in Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen davon betroffen. Oft gibt es gegen seltene Erkrankungen kaum Medikamente, ihre Erforschung ist teuer und schwierig. Doch neue Erkenntnisse über sie helfen auch bei der Therapie anderer Krankheitsbilder. Warum und wie wir von seltenen Erkrankungen lernen können, erläutern Experten im Rahmen der Pressekonferenz der Kooperativen Mitglieder der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin (DGIM) am 14. Oktober 2015 in Wiesbaden.**

Nur ein Bruchteil der seltenen Erkrankungen, beispielsweise die Mukoviszidose oder die durch die *Ice Bucket Challenge* bekannte Nervenkrankheit Amyotrophe Lateralsklerose (ALS), sind Menschen außerhalb des medizinischen Fachs ein Begriff. Noch immer sind Patienten mit einer seltenen Erkrankung häufig unzureichend versorgt. Oft verlaufen ihre Erkrankungen schwer, sind schmerzhaft oder lebensbedrohlich. Es fehlt an systematischen Therapien und Diagnostik. „Bisher mangelt es oftmals schon am Grundverständnis für eine Krankheit, sagt Professor Dr. Jürgen R. Schäfer vom Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) an der UKGM Uniklinik Marburg. „Wissenschaftliche Erkenntnisse aus der Forschung wären sehr wichtig, doch die Forschungsförderung bei seltenen Erkrankungen ist noch viel zu gering.“ Dabei habe die Erforschung seltener Erkrankungen eine enorme Bedeutung für das Verständnis und die Behandlung häufig auftretender Krankheitsbilder. Denn das daraus gewonnene Wissen gelte oft für verschiedenste grundlegende körperliche Vorgänge. Diese zu verstehen, könne sich nicht nur für die



## Deutsche Gesellschaft für Innere Medizin e.V.

Behandlung einzelner Patienten, sondern auch für viele sogenannten Volkskrankheiten lohnen.

Professor Schäfer führt ein Beispiel aus der Herz-Kreislauf-Forschung an: „Etwa die Erforschung der homozygoten familiären Hypercholesterinämie (FH), einer seltenen, erblich bedingten Fettstoffwechselstörung, war ein großer Fortschritt für die Behandlung von Patienten mit Atherosklerose.“ Denn bei Menschen mit FH ist aufgrund eines Gendefektes der Blutfettwert des „schlechten Cholesterin“ LDL extrem erhöht. Auch der DGIM-Vorsitzende und Kardiologe Professor Dr. med. Gerd Hasenfuß aus Göttingen betont: „Die Erkenntnis, dass ein defekter LDL-Rezeptor massiv hohe LDL-Werte zur Folge hat, ist essentiell für unser Verständnis des Herzinfarkts.“ Aus den Untersuchungen von FH-Patienten kamen entscheidende, grundlegende Hinweise für die Notwendigkeit der Entwicklung von blutfettsenkenden Medikamenten, etwa Statine. Das hat erstmals die Möglichkeit geliefert, ursächlich gegen Herzinfarkte vorzugehen.

Eine weitere bisher noch ungenutzte Ressource sind ungewöhnliche Krankheitsverläufe. Ein Beispiel hierfür sind Patienten, die wider Erwarten Bauchspeicheldrüsenkrebs überleben – eine Krebserkrankung mit sehr schlechten Aussichten auf Heilung oder aber auch Menschen wie Altkanzler Helmut Schmidt, die immun gegen die schädlichen Effekte des Rauchens zu sein scheinen. Diese Mechanismen zu erforschen und zukünftig zu nutzen, wäre ein wichtiger Gewinn für die Medizin. Darüber, wie neueste Erkenntnisse über seltene Erkrankungen auch anderen Patienten helfen, diskutieren die korporativen Mitglieder der DGIM im Rahmen der Pressekonferenz anlässlich Ihres Herbstsymposiums am 14. Oktober 2015 in Wiesbaden.

*– Bei Abdruck Beleg erbeten –*

### **Pressekontakt für Rückfragen:**

Deutsche Gesellschaft für Innere Medizin (DGIM)

Pressestelle

Janina Wetzstein/Anna Julia Voormann

Postfach 30 11 20

70451 Stuttgart

Tel.: 0711 8931-457

Fax: 0711 8931-167

[wetzstein@medizinkommunikation.org](mailto:wetzstein@medizinkommunikation.org)

[www.dgim.de](http://www.dgim.de)