



PRESSEMITTEILUNG

Nr. 45/GP

29.02.2016

**Huml: Bayern ist Vorreiter bei der Versorgung der seltenen
Speicherkrankheit Cystinose - Bayerns Gesundheitsministerin wirbt zum
"Tag der Seltenen Erkrankungen" für mehr Aufmerksamkeit für Betroffene**

Bayerns Gesundheitsministerin Melanie Huml hat anlässlich des "Europäischen Tages der Seltenen Erkrankungen" am 29. Februar für mehr Aufmerksamkeit für Betroffene geworben. Huml betonte am Montag: "Menschen mit einer seltenen Erkrankung fühlen sich oft allein gelassen. Denn es kann sehr lange dauern, bis ihre Krankheit erkannt wird und eine wirksame Behandlung beginnen kann. Deshalb muss es unser Ziel sein, Patienten und Ärzte besser zu informieren sowie Forschungs- und Versorgungsstrukturen auszubauen."

Zu den seltenen Krankheiten gehört die Cystinose. Für die Versorgung von Patienten mit dieser Erkrankung gibt es in Bayern das deutschlandweit einmalige Kompetenzzentrum in Traunstein. Es wird unter anderem von der im Jahr 2014 gegründeten Cystinosestiftung finanziell unterstützt. Für die Stiftung hat Gesundheitsministerin Huml die Schirmherrschaft übernommen.

Cystinose ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die vererbt wird. In Deutschland sind etwa 80 bis 100 Familien von der Erkrankung betroffen. Die häufigste Form, die infantile nephropathische Cystinose, ist eine Multiorganerkrankung. Diese besteht lebenslang.

Bei den Erkrankten wird Cystin aufgrund einer Transportstörung in nahezu allen Organen gespeichert. Dadurch treten mit zunehmendem Lebensalter Funktionsausfälle in den Organen auf. Besonders betroffen sind die Nieren und Augen, aber auch die Leber, Milz, Lymphknoten und Knochenmark.

Huml unterstrich: "Bei der Behandlung der seltenen Speicherkrankheit Cystinose setzt Bayern auf das Kompetenzzentrum in Traunstein. Seit 2012 gibt es an der dortigen Kinderklinik eine interdisziplinäre Cystinose-Sprechstunde für Kinder und Erwachsene. Ziel dieser Einrichtung ist es, die jungen Patienten zu betreuen, Ärzte vor Ort bei Fragen zur Therapie zu unterstützen und die Betreuung im Erwachsenenalter ohne Unterbrechung fortzusetzen. Das spezialisierte Versorgungsangebot ist in Deutschland einmalig."

Die Ministerin erläuterte: "Das Besondere an der Versorgung in Traunstein ist, dass die Behandlung kontinuierlich im Erwachsenenalter fortgeführt wird. Für die Betroffenen



wäre es fatal, wenn alleine durch den Übergang in die Erwachsenenmedizin die im Kindes- und Jugendalter erzielten Therapieerfolge wieder verloren gingen."

Weltweit sind etwa 2000 Menschen von Cystinose betroffen. Durch die muskuläre Hypotrophie - eine unterdurchschnittliche Größenentwicklung der Organe - kommt es zu einer Beeinträchtigung der Motorik, zu einer Lungenfunktionseinschränkung und zu Schluckstörungen. Schwer betroffene Patienten können auch heute noch an den Schluckstörungen versterben (Aspiration). Vor 1985 haben viele Patienten nur das frühe Schulalter erreicht. Dank der Therapie mit Cysteamin und der Möglichkeit der Nierenersatztherapie erreichen heute fast alle Patienten das Erwachsenenalter.

Insgesamt leiden Schätzungen zufolge in Deutschland rund vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung. Die zumeist komplexen Krankheitsbilder verlaufen überwiegend chronisch und gehen mit einer eingeschränkten Lebensqualität und Lebenserwartung der Betroffenen einher. Etwa 80 Prozent der 7.000 bis 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt.