

Verlassene Kinder?

Orphan-Geplagte werden oft doppelt bestraft

Fachbeitrag von Ortrud Aichinger

Patienten mit seltenen Krankheiten („Orphan Diseases“) sind oft doppelt bestraft. Mit ihrem Leiden lässt man sie eiskalt im Regen stehen, die pharmazeutischen Unternehmen scheuen den Aufwand für Forschung und Entwicklung, Zulassung und Vermarktung von solchen Außenseitern ohne reelle Aussicht auf einen lukrativen Einsatz.

Seit ein paar Jahren wurden mit einer neuen europäischen Verordnung geeignete Rahmenbedingungen für solche „Orphan Drugs“ geschaffen. Diese nahm man dankbar an und nutzt seitdem solche Ausnahmeregelungen für die Zulassung von Präparaten mit Orphanstatus gern in der Biotechnologie etwa zur Entwicklung von monoklonalen Antikörpern, gentechnologisch hergestellten Enzympräparaten oder auch zur Stammzellforschung. Wäre das nicht auch in logischer Konsequenz für naturheilkundliche Arzneimittel mit erwiesener Heilwirkung für solche Spezialfälle möglich?

Der kleine Tom war von Geburt an völlig blind, doch er hatte „Glück im Unglück“. Seine Eltern ließen nichts unversucht – der berühmte Hoffnungsfunke entfachte sich für sie zum „Freudenfeuer“.

Blind geboren – der kleine Tom leidet an septooptischer Dysplasie, einer angeborenen Fehlbildung der Mittellinienstrukturen im Gehirn. Betroffen sind das Septum pellucidum (Scheidewand zwischen den Vorderhörnern der Seitenventrikel des Gehirns), der Nervus opticus (Sehnerv) und das den Hormondrüsen übergeordnete System der Hypothalamus-Hypophysen-Achse. Die Erkrankung wurde recht spät beschrieben, nämlich erstmals im Jahre 1956 von de Morsier (de-Morsier-Syndrom, DMS): Eine Krankheit, die selten aber umso heftiger zuschlägt, die Häufigkeit schätzt man auf 3 bis 30 Fälle pro 100.000.

Ihre Pathogenese ist bis heute nicht geklärt. Durchblutungsstörungen bzw. eine mangelnde Sauerstoffversorgung während der kritischen Phase in der Zeit um die 6. Woche der Ontogenese (Embryonalentwicklung) können dafür verantwortlich sein. Verschiedene Noxen etwa in Folge Drogenexposition des Ungeborenen in der Schwangerschaft sind eine mögliche Ursache. Die Hypothese wird zumindest dadurch unterstützt, dass DMS-Patienten häufig Erstgeborene von jungen Müttern

sind. Für die anderen Leidtragenden, bei denen das nicht zutrifft, bleibt die medizinische Forschung bislang eine Erklärung schuldig.

Von Blindheit bis Adlerblick

Typisch sind 3 Hauptmerkmale, die allerdings selten gemeinsam auftreten. Ihre Ausprägung bewegt sich in einem breiten Spektrum und variiert von Patient zu Patient.

1. Ophthalmologische Symptome

Die Patienten können einen normalen Visus aufweisen bis hin zur Blindheit. Zuweilen tritt auch ein Nystagmus auf, d.h., die Patienten sind nicht in der Lage, einen Gegenstand zu fokussieren. Die betroffenen Augen weisen meist einen Gesichtsfelddefekt bis hin zur generellen Gesichtsfeldeinengung auf. Die ophthalmologischen Symptome sind Folge einer angeborenen Opticushypoplasie, die ein- oder beidseitig auftreten kann. Normalerweise führen eine Million Nervenfasern vom Auge zum Gehirn, die Anzahl bei DMS-Patienten kann jedoch weitaus geringer ausfallen.

2. Endokrinologische Symptome

Basierend auf komplexen Störungen im System der Hypothalamus-Hypophysen-Achse können hormonelle Funktionsstörungen der abhängigen Drüsensysteme wie Hypoglykämien oder Diabetes insipidus entstehen. Möglich sind auch isolierte Hormonstörungen wie z.B. ein Mangel an Somatotropin (Wachstumshormon) mit einem daraus resultierenden Minderwuchs.

3. Cerebrale Symptome

Die cerebrale Symptomatik reicht vom Normalbefund bis hin zum völligen Fehlen der

Gehirnscheidewand (Septum pellucidum). Neurologisch findet man Ausfälle im visuellen System auch im Zusammenhang mit cerebralen Missbildungen, wobei bei großen strukturellen Hirnläsionen eine Korrelation mit geistigen und körperlichen Behinderungen sowie Epilepsie besteht. Eine Hypothese zur Entstehung des DMS ist daher auch die sekundäre retrograde Degeneration der retinalen Ganglienzellen und Axone. Diese könnten mangelhaft oder gar nicht gebildet werden, wenn Entwicklungsstörungen von Mittellinienstrukturen des Gehirns mit den Opticusnervenfasern interferieren, so dass diese ihr Zielorgan während des Wachstums nicht erreichen können, und degenerieren dann infolge der fehlenden synaptischen Verbindungen zwischen den Nervenfasern und den daran anschließenden Ganglienzellen (M. Stangl et al. „Nervenarzt“ 1998, 69: 352 – 356).

Blind geboren

Eine Familie aus Schwäbisch Gmünd beschreibt in einem Dankesbrief das Schicksal ihres Sohnes. Für sein Alter von zwei Jahren hatte er bereits einiges mitgemacht... „Tom wurde mit einem de-Morsier-Syndrom geboren. Sehnerven können gar nicht oder nur sehr schlecht ausgebildet sein. Bei Tom sind sie haardünn. Auch die Riechnerven können teilweise nicht oder nur als Fragmente da sein. Die Gehirnscheidewand ist durchlöchert (bei Tom offenbar klinisch ohne Bedeutung) und die Hypophyse kann auch von dieser Dysplasie betroffen sein,

was eine Elektrolytverschiebung mit darauf basierendem Diabetes insipidus und Wachstumsstörungen zur Folge haben kann. Die geistige Leistungsfähigkeit der Menschen mit de-Morsier-Syndrom ist meist völlig normal, nur in schweren Fällen wurden Störungen beschrieben.

Tom war bei der Geburt völlig blind und reagierte auch auf sehr starke Lichtreize gar nicht. Bei der Kernspintomographie wurde die Diagnose „de Morsier“ gestellt, beide Sehnerven und ein Riechnerv waren völlig unterentwickelt und der Raum über der Hypophyse verengt. Aus ärztlicher Sicht gab es keinerlei Hoffnung auf eine Verbesserung dieser Diagnose. Eine Heilpraktikerin verschrieb biomolekulare Medikamente, als Tom 3 Monate alt war. Wir behandeln unseren Sohn seitdem nun mit NeyOpon® Nr. 52, 3 x 3 Tropfen tägl. aus den Ampullen (oral) und mit der gleichen Menge NeyFoc® Nr. 69 oral*. Zusätzlich erhält er Conisan® A Augentropfen* (tel. Mitteilung).

Dieser Tag ist unvergesslich

Die ersten eindeutigen Reaktionen auf Licht am linken Auge traten 7 Monate später auf. Wir werden diesen Tag nie vergessen! Wieder 3 Monate später durften wir feststellen, dass auch das rechte Auge Licht erkennen konnte. Von da an verbesserte sich sein Sehen stetig, so dass er die vorher ausgebliebene Mobilität in Angriff nahm, bald aufstand und mit 1 1/2 Jahren laufen lernte. Er erkennt inzwischen fast alle Farben und Formen, kommt recht gut in fremder Umgebung zurecht, kann Lavendelduft genießen und Schokolade meilenweit riechen. Weiße Tabletten auf weißen Tellern kann er finden. Ein Diabetes insipidus ist bisher nicht aufgetreten, obwohl die meisten Erkrankten damit konfrontiert werden. Auch sein Wachstum ist normal. Nur der von Anfang an bestehende Nystagmus hat sich bisher noch nicht verbessert.

Bei unseren Internetrecherchen haben wir keinen einzigen Fall gefunden, bei dem ein so positiver Verlauf dieser Krankheit beschrieben wurde. Auch von der Möglichkeit einer Verbesserung des Befundes wurde in keinem Artikel berichtet. Sollte ein Zusammenhang zwischen diesem kleinen Wunder und Ihren Medikamenten bestehen, so sind wir Ihnen unendlich dankbar... Es muss doch ein schönes Gefühl sein, für kleine Menschen zu arbeiten, die blind zur Welt kommen und später eine

Lebensqualität erreichen, die kein Mensch für möglich gehalten hätte.“

Wenn es hilft: Sonderstatus in die Waagschale werfen!

Ist nicht jedes Schicksal eines Menschen es wert, dass man jede Chance für seine Hilfe nutzt, selbst wenn die Methode noch so „unkonventionell“ erscheinen mag? In Anbetracht der eher spärlichen Erfolgsaussichten derzeit vorhandener schulmedizinischer Therapieoptionen sollte man hier als Behandler zumindest die Augen offenhalten. Auch wenn die allgemein-medizinische Hoffnung sich vor allem auf vermeintlich zukunftssträchtige Sparten wie Gen- und Biotechnologie oder Stammzellforschung konzentriert – sind wir es den kranken Menschen unter uns schuldig, dass wir uns auf die althergebrachten Methoden aus der Erfahrungsheilkunde zurückbesinnen. Aufgrund gesundheitspolitischer Taktierungen könnten diese andernfalls „unter die Räder“ geraten und die kostbaren Hilfen aus der Naturheilkunde dabei allmählich auf der Strecke bleiben. Wenn es hilfreich ist, warum sollte man nicht auch den Orphanstatus mit ins Kalkül ziehen...?

Diagnostische „Feinmotorik“

Bei starker Ausprägung des DMS werden bereits kleine Kinder zur Untersuchung vorgestellt, bei milden Formen erfolgt die Untersuchung nicht selten erst im Erwachsenenalter. Bei der Elektroretinographie, der Registrierung der vom Auge nach Belichtung abgeleiteten visuell evozierten Potenzialdifferenzen (VEP) zeigen die zwischen Hornhaut- und Schläfenelektrode erhaltenen Potenzialschwankungen nach dem Lichtreiz typischerweise einen mehrphasigen Kurvenverlauf, der auf den Grad der Sehbahnfunktionsstörung schließen lässt. Im Elektroencephalogramm können epilepsiespezifische Potenziale gefunden werden.

Differenzialdiagnostisch müssen insbesondere Tumoren der Hypophyse und anderer cerebraler Mittellinienstrukturen sowie traumatische Läsionen unterschieden werden. Der radiologische Befund korreliert nicht mit der Ausprägung der klinischen DMS-Symptomatik, zur weiteren Klärung werden daher eher bildgebende Verfahren wie Kernspintomographie und Computertomographie herangezogen.

Besser regulieren statt substituieren

Im Blut können die Spiegel für die hypophysenabhängigen Hormone luteinisierendes Hormon (LH), follikelstimulierendes Hormon (FSH), somatotropes Hormon (SH), thyreoideastimulierendes Hormon (TSH), adrenocorticotropes Hormon (ACTH) und Prolaktin bestimmt werden. Sobald hier eine Mangelsituation festgestellt wird, leitet man gern eine Hormonsubstitution ein, um Fehlfunktionen wie Wachstumsstörungen oder eine verzögerte Pubertät auszugleichen. Im Sinne der Homöostase ist es jedoch eher sinnvoll, entsprechende Funktionsmechanismen zu regulieren wie etwa die Hypothalamus-Hypophysen-Achse mit niedermolekularen Faktoren aus diesem hormonellen System z.B. mit NeyRhythmin® Nr. 51 oder NeyNormin® Nr. 65.

Das Auge, das nach Grau als vorgestülpter Gehirnteil anzusehen ist, kann mit NeyOpin® Nr. 58 für den gesamten Bulbus oculi und NeyOpon® Nr. 52 speziell für Netzhaut und Sehnerv unterstützt werden. Bewährt haben sich auch Nahrungsergänzungsmittel wie „Augennahrung“, die sich zur Prävention von Alterserscheinungen und bei bestehenden Augenleiden wie Katarakt und Makuladegeneration empfehlen. Offenbar wirkt es sich positiv auf die Sehfunktion aus, wenn Mangelerscheinungen auf diesem Wege behoben und augenrelevante Mikronährstoffe wie Vitamin A, C, E, Lutein, Zeaxanthin und Glutathion sowie Spurenelemente substituiert werden. Dies hat sich in Studien gezeigt.

* Die Registrierungsfrist für die Tropfenpräparate sowie Conisan A- und Conisan B-Augentropfen ist in Deutschland abgelaufen. Eine Neuregistrierung ist beantragt. Die o.g. Präparate können somit in absehbarer Zeit wieder in Deutschland bezogen werden. Alle Tropfenpräparate sowie Conisan A- und Conisan B-Augentropfen werden in Österreich weiterhin vertrieben über die Apotheke Zum Rothen Krebs KG, Hoher Markt 1, A 1010 Wien, E-Mail: krebsapotheke@utanet.at, Tel.: 0043-1-533-67 91-18, Fax 0043-1-533 67 91-20.

Infos für Therapeuten aus dem Veterinärbereich: Ab sofort gibt es für Tiere Con A- und Con B-Augentropfen pro vet., die auch bei uns in jeder Apotheke erhältlich sind.

Autorin: Ortrud Aichinger