



Gesellschaft für MPS e. V.

.....
Patientenhoffnungen und
-erwartungen

Berlin, 12. März 2010



Patientenhoffnungen und -erwartungen

.....

Das Ideal:

- Es gibt für eine Erkrankung eine heilende Therapie bzw. ein Medikament, das Heilung bringt.

Die Realität:

- Es gibt ein heilendes Medikament.
- Es gibt ein Medikament, das nicht heilt aber lindert.
- An einem Medikament wird geforscht.
- Es gibt kein Medikament und keine Forschung.



Beispiel – Mukopolysaccharidosen (MPS)

.....

Was ist MPS?

Die verschiedenen Formen – unterschiedliche Hoffnungen & Erwartungen

Hoffnungen und Erwartungen bei MPS:

- Die Phase der Diagnosestellung
- Kein Medikament & keine Forschung
- Die Phase der Medikamententwicklung
- Ein Medikament ist verfügbar



MPS – eine seltene Stoffwechselkrankheit

- Seltene angeborene Krankheiten
- Ein Enzymdefekt führt zu einer Speicherung von Mukopolysacchariden im Körper.

Die Folgen der Störung im Stoffwechsel sind dramatisch:

- Fortschreitende körperliche und geistige Behinderung
- Oftmals früher Tod – nur wenige Patienten erreichen das Erwachsenenalter



MPS – die verschiedenen Typen



.....

MPS Typ I (Morbus Hurler, Morbus Scheie)

Morbus Hurler (1919, Österreich)

- Kleinwuchs, vielfältige Symptome, früher Tod

Morbus Scheie (1962, USA)

- “Mildere” Form, normale Größe und Intelligenz



MPS – die verschiedenen Typen



.....

MPS Typ II (Morbus Hunter, 1917, Kanada)

Morbus Hunter Typ I

- Kleinwuchs, vielfältige Symptome, früher Tod

Morbus Hunter Typ II

- Auffälliges Äußeres, normale intellektuelle Entwicklung



MPS – die verschiedenen Typen



.....

MPS Typ III (Morbus Sanfilippo, 1963, USA)

- progressiver Verlust der geistigen Fähigkeiten
- extrem hyperaktive Phase
- später auch Verlust körperlicher Fähigkeiten
- Erreichen i.d.R. Alter nach der Pubertät



MPS – die verschiedenen Typen

.....

MPS Typ IV (Morbus Morquio, 1929, Uruguay)

- Veränderung des Skelettsystems bei normaler geistiger Entwicklung
- Erreichen des Erwachsenenalters



MPS – die verschiedenen Typen



.....

MPS Typ VI (Morbus Maroteaux-Lamy, 1963, Frankreich)

- **Schwere Form:**

Minderwuchs und körperliche Auffälligkeit bei normaler geistiger Entwicklung

- **“Milde Form”:**

Symptome treten später auf, normale geistige Entwicklung, Erreichen normaler Körpergröße ist möglich



MPS – die verschiedenen Typen



.....

MPS Typ VII (Morbus Sly, 1973, Uruguay)

- Seltenste Form mit breitem Spektrum an möglichen Symptomen

Mukolipidosen, Manosidosen, etc.

- MPS-verwandte Erkrankungen mit ähnlichen Ausprägungen
- seltener



MPS – Therapien

.....

Therapien:

Knochenmarktransplantation (Typ I) und Enzymersatztherapien (Typ I, II und VI) verschaffen nur teilweise Milderung der Symptome und Hoffnung auf höhere Lebenserwartung.



Die Diagnose

- Oft vergehen Jahre bis zur endgültigen Diagnosestellung.
- Die Phase der Diagnosestellung stellt eine große psychische Belastung dar.
- Eine möglichst frühzeitige Diagnosestellung ist entscheidend für den Erfolg einer Therapie.
- Bereits entstandene Schäden können nicht rückgängig gemacht werden.

»Verbesserung der Diagnostik«



MPS III - Es gibt kein Medikament

- Warum interessiert sich niemand?
- Warum dauert alles so lange?
- Kann man Forschung initiieren?

»Keine falschen Hoffnungen wecken«

»Forschung fördern«

»Fachübergreifende Probleme - Synergien nutzen«

»Bündelung der Ressourcen«



MPS IV – ein Medikament wird entwickelt

- Wie erfahre ich von einer Studie?
- Wie komme ich in eine Studie?
- Was passiert während der Studie?
- Welche Erwartungen und Hoffnungen sind mit der Teilnahme an einer Studie verbunden?

(Ziele der einzelnen Phasen ↔ Erwartungen ↔ Endpunkte)

»Information«

»Aufklärung«

»Mündigkeit des Patienten«



MPS I,II,VI – ein Medikament ist verfügbar

- Was ist ein Therapieerfolg?
- Werden die Kosten der Therapie übernommen?
- Optimierung der Therapie

Bsp.: ZNS betroffen

»Heilung muß das Ziel sein.«



Norman, MPS II



*Herzlichen Dank für Ihre
Aufmerksamkeit*

