

Deutscher Lebertag am 20. November 2021 / Deine Leber. Dein Leben: Gemeinsame Aktion lenkt Aufmerksamkeit auf seltene Lebererkrankungen

München, 18. November 2021 –

„Deine Leber. Dein Leben.“ ist das Motto des 22. Deutschen Lebertags, der am 20. November 2021 von der Deutschen Leberhilfe e.V., der Deutschen Leberstiftung und der Gastro-Liga ausgerichtet und von Alexion unterstützt wird. Gemeinsam wollen sie die Aufmerksamkeit auf Erkrankungen der Leber richten und gleichzeitig über die Funktionen des lebenswichtigen Organs aufklären.

Lebererkrankungen – Frühe Diagnose essenziell

Die Leber ist das größte und wichtigste Stoffwechselorgan des menschlichen Körpers und erfüllt zahlreiche Aufgaben. Trotzdem werden wichtige Anzeichen einer Leberschädigung häufig nicht erkannt, denn: anders als andere Organe verursacht eine erkrankte Leber keine Schmerzen. Das führt dazu, dass Lebererkrankungen häufig nicht erkannt oder erst sehr spät diagnostiziert werden. Doch Früherkennung ist wichtig: Je schneller eine Erkrankung entdeckt wird, desto früher kann sie behandelt werden und desto größer sind die Chancen auf Besserung oder gar Heilung. Ziel des Aktionstages ist es daher, Aufmerksamkeit für Leberkrankheiten sowie deren Risiken, der Prävention, Diagnose und Behandlung zu schaffen und dazu beizutragen, dass Lebererkrankungen rechtzeitig erkannt und behandelt werden können.

Morbus Wilson und LAL-D: Seltene Erkrankungen der Leber

Die Ursachen für eine Lebererkrankung sind vielfältig. Neben bekannten Krankheiten, wie beispielweise der NAFLD (Nicht-alkoholische Fettlebererkrankung), können auch seltene Erkrankungen zu einer Schädigung der Leber führen. Zwei davon sind: Morbus Wilson und Lysosomale saure Lipase-Defizienz (LAL-D). Beide Stoffwechselerkrankungen wirken sich insbesondere auf die Leber aus und können schwerwiegende Symptome, wie Hepatitis, Leberzirrhose oder Leberversagen nach sich ziehen. Eine frühzeitige Diagnose und die Einleitung einer passenden Therapie sind entscheidend, um das Risiko von Organschäden zu verringern.

Anlässlich des Deutschen Lebertags hat Alexion eine Infografik rund um die Entstehung, die Symptome und die Diagnose erstellt, um über diese seltenen Erkrankungen aufzuklären.

„Wir von Alexion freuen uns, den Deutschen Lebertag unterstützen zu können. Je mehr Menschen sich der Symptome und Beschwerden einer Lebererkrankung bewusst sind, desto wahrscheinlicher ist eine frühe Diagnose. Erst dann können Betroffene eine geeignete Therapie erhalten und damit mehr Lebensqualität erreichen“, sagt Thomas Berger, Ansprechpartner für Patientenorganisationen bei Alexion Pharma Germany.

Weitere Informationen finden Sie unter www.alexion.de.

Deutscher Lebertag am 20. November 2021 Deine Leber. Dein Leben.

Seltene Erkrankungen der Leber: Morbus Wilson und LAL-D

Wann gilt eine Erkrankung als selten?^{1,2}

Sind nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von einer Erkrankung betroffen, gilt sie in der EU als selten. In Deutschland sind etwa 5.000 bis 8.000 seltene Krankheiten bekannt und etwa 4 Millionen Menschen betroffen.

<5 von 10.000 Menschen betroffen

Die Seltene:

Von den Ursachen über die Symptome zur Therapie



Die **Ursachen** einer seltenen Erkrankung sind oft genetisch bedingt – das bedeutet, dass Betroffene die Veranlagung seit Geburt in sich tragen.³



Die **Symptome** sind häufig unspezifisch – das führt dazu, dass die Erkrankung schwer zu erkennen ist und Betroffene viele Fachärzte aufsuchen müssen.⁴



Der **Verlauf** ist in der Regel chronisch – die Erkrankung schreitet unbehandelt fort und kann den Alltag und die Lebensqualität der Betroffenen stark beeinträchtigen.⁵

Die **Erforschung und Entwicklung** von Behandlungsoptionen für seltene Erkrankungen wird gesetzlich gefördert und stetig vorangetrieben.⁶

Die **Therapien** haben das Ziel, die Symptome abzumildern und das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen oder zu heilen.

Welche Rolle spielt die Leber für den Körper?⁵



Die Leber spielt bei Stoffwechselprozessen eine essentielle Rolle und übernimmt wichtige Funktionen beim Fett-, Kohlenhydrat- und Eiweißstoffwechsel. Sie wandelt Nährstoffe in für den Körper brauchbare Stoffe um, speichert sie und gibt sie an die Zellen weiter.

Doch damit nicht genug – Giftstoffe macht die Leber entweder unschädlich und/oder sorgt dafür, dass sie ausgeschieden werden.

Welche seltenen Erkrankungen wirken sich auf die Leber aus?

Viele verschiedene seltene Erkrankungen können zu einer Schädigung der Leber führen. Zwei davon sind: Morbus Wilson und Lysosomale saure Lipase-Defizienz (LAL-D).

Was ist Morbus Wilson?^{6,7,8}

Morbus Wilson ist eine sehr seltene Erbkrankheit, bei der der Kupferstoffwechsel im Körper gestört ist.

Bei Betroffenen mit Morbus Wilson ist die Funktion des Proteins, das normalerweise überschüssigen Kupfer aus dem Körper transportiert, beeinträchtigt.

Folglich lagert sich das Kupfer in der Leber, im Gehirn und anderen Organen an und führt zu einer Vielzahl an Symptomen, die bei jedem Patienten anders ausgeprägt sein können.



Kupfer spielt als Spurenelement bei vielen Prozessen im Körper eine wichtige Rolle, wie z. B. beim Schutz der Zellen vor aggressiven Radikalen, einer effektiven Kommunikation zwischen Nervenzellen sowie bei der Erzeugung und Speicherung von Energie. Zu viel Kupfer kann jedoch toxisch wirken und den Körper schädigen.⁹

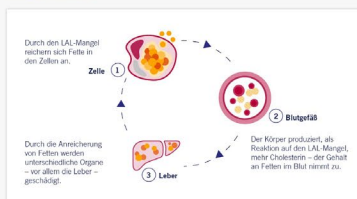
Welche Symptome treten bei Morbus Wilson auf?

Morbus Wilson tritt oft bei den Betroffenen im Alter von 5 bis 45 Jahren zum ersten Mal in Erscheinung. Bei Kindern ist vor allem die Leber betroffen. Symptome können sein: erhöhte Leberwerte, Hepatitis, Leberzirrhose, Leberneurogen. Bei Erwachsenen kommt es oft zu neurologischen oder psychischen Symptomen wie u. a. Muskelzittern, Bewegungs- und Gleichgewichtstörungen, Konzentrationschwäche sowie Persönlichkeits- und Verhaltensstörungen.¹⁰

Was ist Lysosomale saure Lipase-Defizienz (LAL-D)?

LAL-D ist eine sehr seltene Stoffwechselerkrankung, bei der ein lebenswichtiges Enzym – lysosomale saure Lipase (LAL) – nicht in ausreichender Menge vorhanden ist.

Aufgabe des Enzyms ist es, Cholesterinverbindungen und Triglyceride abzubauen. Bei einem Mangel des Enzyms reichern sich Fette in den Körperzellen an. Die Folge sind schwere Schäden an Leber, Milz, Herz und im Magen-Darm-Trakt.¹¹



Welche Symptome treten bei LAL-D auf?

Erste Anzeichen der Erkrankung zeigen sich bei 89% der Patienten bis zum 12. Lebensjahr. Die häufigsten mit LAL-D verbundenen Symptome betreffen die Leber. Dazu zählen u. a. erhöhte Leberenzymwerte, vergrößerte Leber, Leberzirrhose, -dysfunktion oder -versagen.^{12,13}

Was kann jeder Einzelne tun?

So wichtig die Leber für den Körper ist, so stark kann eine seltene Lebererkrankung das Leben der Betroffenen einschränken. Umso bedeutsamer ist es, Gelegenheiten wie den deutschen Lebertag zu nutzen, um Aufmerksamkeit für diese Krankheiten zu schaffen und Betroffenen Mut zu machen. Denn, je mehr Menschen die Symptome und Beschwerden kennen, desto größer ist die Chance auf eine möglichst frühe Diagnose. Die Diagnose wiederum ist die Grundlage, um mit einer passenden Therapie zu starten – und Menschen mit seltene Erkrankungen ein Stück Lebensqualität zurückgeben zu können.

Quellen:

1. Böhler HJ et al. Progress in Rare Diseases Research 2020-2025. An eRDRC Perspective. Clin Transl Sci. 2020;13(11):1-20.
2. Böhler HJ et al. Progress in Rare Diseases Research 2020-2025. An eRDRC Perspective. Clin Transl Sci. 2020;13(11):1-20.
3. Pira M, Cusi T. Rare diseases: from European regulation and implementation to actual research and strategy. Orphanet J Rare Dis. 2015;10:138-144.
4. Böhler HJ et al. Rare diseases: from European regulation and implementation to actual research and strategy. Orphanet J Rare Dis. 2015;10:138-144.
5. Informationsportal: How often do I see you? Verfügbar unter: <https://www.informationsportal.org/en/does-the-law-work-for-us/index.html> [22.11.2021].
6. Sanchez-Fran J. Pathogenesis of rare disease. Front Genet. 2017;8:243-252.
7. Fuchs RA, Thomsen D. Copper: an essential metal in biology. Chem Soc Rev. 2012;41:2877-2883.
8. Liu C et al. Subcellular localization and function of Wilson disease protein. J Biol Chem. 2017;292:249-258.
9. Hurrell W. Copper: an essential metal in biology. Chem Soc Rev. 2012;41:2877-2883.
10. Sanchez-Fran J et al. Genetic epidemiology of Wilson disease. Am J Hum Genet. 2019;105:1039-1044.
11. Sanchez-Fran J et al. Genetic epidemiology of LAL-D. Clin Genet. 2019;105:1039-1044.
12. Sanchez-Fran J et al. Clinical and genetic epidemiology of LAL-D. Clin Genet. 2019;105:1039-1044.
13. Sanchez-Fran J et al. Clinical and genetic epidemiology of LAL-D. Clin Genet. 2019;105:1039-1044.

Mehr unter
www.alexion.de

ALEXION
AstraZeneca Fibroblast

SKLAB-U003