

go-schee brief

Informationsblatt zum Morbus Gaucher

Nr. 11

1997

Inhaltsverzeichnis

<i>Aus der Redaktion</i>	<i>1</i>
<i>Zum Thema: Dosierung</i>	<i>2</i>
<i>GGD Nachrichten</i>	<i>11</i>
<i>Leserbriefe</i>	<i>14</i>
<i>Kontaktadressen</i>	<i>15</i>
<i>Informationen zur GGD</i>	<i>16</i>
<i>Mitgliedsantrag</i>	<i>17</i>
<i>Änderungsmitteilung</i>	<i>18</i>

GGD

Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.

An der Ausschacht 9, 59556 Lippstadt Tel./ Fax. 02941-18870

Mitglied der B·A·G·H· Bundesarbeitsgemeinschaft
Hilfe für Behinderte e.V.Ursula Rudat
1. Vorsitzende u.
Geschäftsführerin
der GGD

19. Juli 1997

Liebe go-schee brief Leser,

die 11. Ausgabe des go-schee briefes ist ganz dem Thema "Dosierungen" gewidmet. Wir hoffen, damit vielen behandelten Patienten dieses Thema besser erklären zu können und auch Unterschiede in der Dosierung erklärt zu haben.

Ich werde vom 20.7.-24.8. 1997 im Urlaub sein und bin dort leider nicht erreichbar.

In dringenden Fällen wenden Sie sich bitte an

- 1.) Alfred Werth, 2. Vorsitzender GGD, Berlin, Tel. + Fax 030-752 64 35 oder
- 2.) Dr. Stefan Maeser, Mainz, Tel. + Fax 061 34-216 48

Diesen go-schee brief verschickt Editha Horstmann für mich, da er erst nach meiner Abreise fertig gedruckt werden konnte. Ich danke Ihr sehr dafür.

Ich möchte Sie noch einmal auf die GGD-Jahrestagung aufmerksam machen, die vom 26. -28.9.1997 stattfindet. Alle eingeladenen Referenten haben ihre Teilnahme bereits fest zugesagt, wir gehen also davon aus, daß die wissenschaftlichen Vorträge wie vorgesehen stattfinden werden.

Für die Seminare am Nachmittag habe ich noch keine weiteren Vorschläge erhalten. Für ein Seminar für Kinder und Jugendliche haben sich bisher keine Interessenten angemeldet, es wird also voraussichtlich nicht stattfinden, ebenso keine Kinderbetreuung, da keine Nachfrage besteht.

Noch sind einige Plätze frei, wenn Sie also interessiert sind, an der Tagung teilzunehmen, und sich noch nicht angemeldet haben, bitte ich Sie herzlich, dieses so schnell wie möglich zu tun. In den letzten Jahren war es so, daß noch kurz vor Beginn der Tagung Anmeldungen eintrafen. Aus zeitlichen Gründen können solche Anmeldungen in diesem Jahr leider nicht mehr berücksichtigt werden.

Mit dieser Tagung feiern wir auch das 5-jährige Bestehen der GGD. Das Programm verspricht große wissenschaftliche Aktualität, insbesondere im Hinblick auf die bevorstehende Zulassung von Cerezyme in der BRD.

Ich würde mich sehr freuen, besonders auch neue, in der Zwischenzeit hinzugekommene Gaucher-Patienten begrüßen zu können.

Ich wünsche Ihnen einen schönen Sommer mit viel Zeit, um alles lesen zu können,
mit herzlichen Grüßen

Ihre



P.S. Gerade habe ich in der Zeitung gelesen, daß die Bundestagswahl am 27.9.1997 stattfindet. Für alle Teilnehmer der Jahrestagung, die auch wählen möchten, wäre es vielleicht zweckmäßig, rechtzeitig Briefwahl zu beantragen.

Konto-Nr.: 8257222 Commerzbank Lippstadt BLZ: 472 400 47
Die GGD als gemeinnützige Körperschaft im Sinne der §§ 51 AO anerkannt,
Finanzamt Lippstadt, Steuer-Nr. 330 061 3386

Aus der Redaktion

Liebe/r Leser/in,

Zur Zeit werden im deutschsprachigen Raum (mit der Schweiz und Österreich) ca. 150 Betroffene mit der Enzymerersatztherapie behandelt. Da es unterschiedliche Therapieansätze gibt, ist die GGD sehr daran interessiert, die deutschen Gaucher-Patienten und die Leser des „go-schee briefes“ möglichst umfassend darüber zu informieren. Deshalb ist diese Ausgabe des „go-schee briefes“ speziell diesem Thema gewidmet. Wir setzen uns als Patientenselbsthilfeorganisation im Interesse aller Gaucher-Patienten mit den verschiedenen Behandlungsregimen auseinander, da die Enzymerersatztherapie für die Gesundheit und Lebensqualität der Gaucher-Patienten von grundsätzlicher Bedeutung ist. Die Diskussion um die optimale Behandlung der Gaucher-Patienten wird weltweit geführt. Das Ziel einer optimalen Behandlung würde erheblichen Schaden nehmen, wenn z.B. die Kostenträger den therapeutischen Effekt nicht mehr eindeutig erkennen könnten, ja es wäre sogar in Gefahr, wenn durch finanzielle Überlegungen eine effektive Behandlung nicht mehr gewährleistet wäre. Gerade weil wir uns unserer staatsbürgerlichen Mitverantwortung für die Kostenentwicklung im Gesundheitswesen bewußt sind, ist es für uns als deutsche Patientenorganisation verpflichtend, nur eine optimale Behandlung nach Kräften zu unterstützen. Bei dem augenblicklichen Stand der „Gesundheitsversorgung“ in der BRD besteht sonst die Befürchtung, daß über die Finanzen eine neue Regelung hinsichtlich der Ceredase-Behandlung

geschaffen wird. Was das für den einzelnen Gaucher-Patienten bedeutet, können wir uns sicher alle vorstellen.

In Deutschland sind es die (Gaucher-) Patienten inzwischen gewohnt, mit ihrem Arzt gemeinsam zu überlegen oder zu diskutieren, welche Art der Behandlung und Dosierung sinnvoll und angemessen ist. Wir sind augenblicklich aber auch dabei zu lernen, daß dies im übrigen Europa noch lange nicht selbstverständlich ist. Beispielsweise gilt es in den Niederlanden als unangemessen, als Patient überhaupt seine Stimme zu erheben. In Osteuropa lernen die Menschen erstmalig, ihre Interessen überhaupt zu artikulieren: „aufgewachsen in einem System, wo ständiges Warten und Zurückhaltung angesagt war, sind viele noch nicht bereit, in Selbsthilfegruppen mitzuarbeiten“, schreibt Ute Stölzle im „go-schee brief“ Nr. 10.

Uns interessiert sehr, wie es damit in den übrigen Ländern Europas aussieht. Wir wissen, daß der „go-schee brief“ in ganz Europa und Israel gelesen wird. Schreiben Sie uns bitte Ihre Erfahrungen und Ihre Vorgehensweisen entweder als einzelne Patienten oder als Patientenorganisation.

Wir hoffen, daß wir auch mit dieser Ausgabe einen - wenn auch sehr speziellen - Bereich innerhalb der europäischen Annäherung vermitteln können.

Mit freundlichen Grüßen

Ihr Redaktionsteam

Ursula Rudat



Olaf Bartsch



Gabriele Gill



Zum Thema: Dosierung

Zum Artikel "Erfahrungen mit dem holländischen Behandlungsregime" im "go-schee brief" Nr. 9 erreichte uns ein Brief vom GGD-Mitglied J.-A. Blanco Ochando. Herr Blanco Ochando konnte einige meiner Schlußfolgerungen nicht nachvollziehen und hatte noch viele offene Fragen. Gerne habe ich seine Fragen beantwortet und versucht, das Thema "Dosierung" in einem größeren Zusammenhang darzustellen. Mein Antwortschreiben und Herrn Blanco Ochando's Reaktion sind im folgenden im Wortlaut abgedruckt.

Ursula Rudat

23. Februar 1997

Sehr geehrter Herr Blanco Ochando,

ich danke Ihnen für Ihren Brief bezüglich der Erfahrungen mit dem holländischen Behandlungsregime. Bevor ich auf den Inhalt Ihres Briefes eingehe, möchte ich betonen, daß wir uns als Patientenselbsthilfegruppe im Interesse aller Gaucher-Patienten mit den verschiedenen Behandlungsregimen kritisch auseinandersetzen müssen, da die Enzymersatztherapie für die Gesundheit und Lebensqualität der Gaucher-Patienten von fundamentaler Bedeutung ist. Die Diskussion um die optimale Behandlung der Gaucher-Patienten wird auf internationaler Ebene geführt und wird auch von allen in Deutschland mit der Gaucher-Krankheit befaßten Personen und Institutionen mit großem Interesse verfolgt. Wenn ein wie auch immer geartetes Behandlungsregime etabliert und propagiert wird, ist mit einer internationalen Ausstrahlung zu rechnen. Ich bitte Sie deshalb freundlich, unsere kritische Auseinandersetzung nicht als deutsche „Besserwisserei“ oder Einmischung zu verstehen, sondern als Versuch, eine Therapie der Gaucher-Krankheit zu sichern, die die Symptome dieses komplexen Krankheitsbildes in ihrer Gesamtheit berücksichtigt und so schnell wie möglich zurückbildet.

Grundsätzlich möchte ich auch anmerken, daß die Etablierung von low-dose / high-frequency Behandlungsprotokollen sehr stark von ökonomischen Überlegungen getrieben wurde. Anstatt mit einer Dosierung zu beginnen, die mit Sicherheit die meisten Speicherungen der Gaucher-Krankheit so schnell wie möglich zurückbildet - irreversible Schäden natürlich

ausgenommen - wird bei low-dose Regimen versucht, die minimale Dosierung zu finden, die (gerade) noch therapeutische Erfolge zeigt. Damit hat das Ziel einer optimalen Behandlung der Krankheitssymptome erheblich an Bedeutung verloren - ja es ist auch noch in Gefahr, da z.B. die Kostenträger den therapeutischen Effekt nicht mehr eindeutig erkennen können; rein finanzielle Überlegungen haben und werden erheblich an Bedeutung gewinnen. Wir sind uns unserer staatsbürgerlichen Mitverantwortung für die Kostenentwicklung im Gesundheitswesen bewußt. Daß eine Patientenselbsthilfegruppe jedoch in erster Linie die Gesundheit ihrer Mitglieder und Mitmenschen in den Vordergrund stellen muß, dürfte jedoch jedem klar sein.

Der konkrete Fall eines Patienten, der mit Hinweis auf den angeblich milden Krankheitsverlauf keine Enzymersatztherapie erhält, ist als ein reales Beispiel zu verstehen, um eine grundlegende Problematik zu verdeutlichen, und nicht als das berühmte „Haar in der Suppe“, nach dem man lange suchen muß. Es liegt mir fern, Frau Dr. Hollak und ihre Kollegen persönlich anzugreifen. Wenn Sie die Diskussion um die verschiedenen Behandlungsregime innerhalb der letzten Jahre verfolgt haben, werden Sie jedoch einräumen, daß die Propagandisten der low-dose Behandlung eine Argumentation aufgebaut haben, die in der Aussage gipfelt, daß viele Gaucher-Patienten grundsätzlich nicht behandlungsbedürftig sind. Diese Behauptung basiert zu einem erheblichen Anteil auf der

Annahme, daß insbesondere Patienten mit dem angeblich sehr häufigen Genotyp N370S homozygot nur geringfügige Symptome entwickeln oder klinisch niemals auffällig werden. Ich hätte daher auch Fälle aus anderen Ländern nennen können. Da der individuelle Verlauf der Gaucher-Krankheit sehr schwer vorhersehbar ist, ergeben sich für die Patienten aus dieser Sichtweise erhebliche Risiken. Irreversible Prozesse und Schäden wie Gelenknekrosen oder neurologische Symptome können jederzeit ohne Vorwarnung auftreten. Auch wenn dann die meisten Ärzte den betroffenen Patienten plötzlich als behandlungsbedürftig einstufen, lassen sich diese Schäden leider nicht mehr zurückbilden. Ich möchte daher zu diesem Punkt abschließend betonen, daß ich hier keinen Einzelfall an den Haaren herbeigezogen habe, sondern allgemein die kritische Auseinandersetzung mit einer bestimmten Bewertung des Krankheitsverlaufes suche.

Sie haben die von mir vorgenommene Zusammenfassung von Behandlungsergebnissen bemängelt. Wenn ich Sie richtig verstehe, schreiben Sie, daß die Zusammenfassung auf statistisch nicht relevanten Zahlen beruht und deshalb kaum Schlußfolgerungen oder allgemeine Aussagen daraus gezogen werden können. Mal abgesehen davon, daß Frau Dr. Hollak die Behandlungsergebnisse einer kleinen Patientengruppe feinsäuberlich aufschlüsselt und interpretiert, können wir auch hier auf eine höhere Ebene gehen und uns die weltweiten Erfahrungen mit low-dose Regimen ansehen. Ich möchte Ihre Ausführungen zu den Themen Hämoglobingehalt und Thrombozytenzahl, Leber und Milzvolumen und Knochenkomplikationen gerne zusammenfassend beantworten. Es zieht sich nämlich ein nicht zu übersehender roter Faden durch die low-dose Literatur: Hämatologisch-viszerale Veränderungen können bei vielen Patienten langsam beeinflußt werden; Therapieversager sind jedoch relativ häufig. Knochensymptome finden bei der Wahl dieser Dosierung nur wenig Berücksichtigung. Herr Dr. Beutler schrieb ja bereits 1991 in dem renommierten medizinischen Journal „Blood“ unter dem Titel „Enzyme Replacement Therapy for Gaucher Disease“, Zitat: „...Skeletal disease remained unchanged...“ unter der low-dose Therapie. Mittlerweile wurde in der medizinischen Fachliteratur auch immer häufiger dokumentiert, daß hämatologisch-viszerale Veränderungen mit relativ niedrigen Dosierungen zurückgebildet werden

können, während die Skeletterkrankung voranschreitet. Ich möchte Sie in diesem Zusammenhang auch auf die Publikation von Rina Zaizov et al, „Lower-Dose, High-Frequency Enzyme Replacement Therapy in Children with Type 1 Gaucher Disease: Experience at the Schneider Children’s Medical Center of Israel“, Supplement to Seminars in Hematology, Vol. 32, No 3 Suppl., July 1995 hinweisen. Solange Gaucher-Zellen im Knochenmark vorhanden sind, können Knocheninfarkte (z. B. Gelenknekrosen) als Folge auftreten. Auf jeden Fall produzieren Gaucher-Zellen Interleukine, die die Osteoklastenaktivität anregen und somit zu Osteopenie führen. Der möglichst schnelle Abbau der Gaucher-Zellen im Knochenmark sollte daher immer vorrangiges Ziel der Ceredase-Therapie sein. Bei einer Therapie, die nach einer minimalen Dosis sucht, ist natürlich das Risiko wesentlich größer, daß auch während der Enzymersatztherapie Knochenkomplikationen auftreten. Grundsätzlich sollte bei der Wahl der Dosierung bedacht werden, daß die Effizienz der Ceredase-Aufnahme, insbesondere im Knochenmark, bedeutend niedriger ist, im Vergleich zur Aufnahme durch Milz und Leber. Wie Barton und Brady in der Special Edition der Zeitschrift „Gaucher Clinical perspectives“ Vol. 2 September 1994, in ihrem Artikel „Gaucher Disease: Skeletal Responses to Enzyme Replacement Therapy“ beschreiben, wurde sechs Stunden nach einer Infusion mit 60 U/kg eine 6,3 fache Steigerung der Enzymaktivität im Knochen gemessen. Dagegen wurde nach einer Infusion mit 30 U/kg sechs Stunden nach der Infusion in der Leber eine 100-fache Steigerung der Enzymaktivität gemessen. (Barton, Introduction to Enzyme Replacement Therapy, 1995). Die organspezifische Aufnahme zeigt sich in Übereinstimmung mit der Rückbildung von Krankheitssymptomen. Wie in der Literatur immer wieder dokumentiert wurde, reagieren hämatologische und Gewebeveränderungen erheblich schneller als Skelettsymptome. Da Skelettkomplikationen für die Patienten besonders verhängnisvoll sind, sollte eine Therapie hierauf besondere Rücksicht nehmen, anstatt sich auf relativ gut zu beeinflussende Symptome zu konzentrieren.

Gestatten Sie mir noch einige Anmerkungen zu dem Themen „Nebenwirkungen und Komplikationen“. Grundsätzlich ist natürlich eine möglichst nebenwirkungsfreie Behandlung anzustreben, und es ist sehr interessant, daß mit einer niedrigen Dosierung die Antikörperbil-

dung stark vermindert werden kann. Bedenken Sie aber auch, daß die Antikörperbildung bei der Enzymersatztherapie bei allen bisher bekannten Behandlungsregimen nur eine untergeordnete Rolle spielt. Nur etwa 25 % der Antikörper-positiven Patienten (13 % aller Patienten haben überhaupt Antikörper gebildet) zeigen zeitweilig leichte allergische Reaktionen.

Die Verabreichung von unverändertem HCG bei Männern führt zu einer erhöhten Testosteronproduktion, daher erklärt sich die Kontraindikation bei androgenabhängigen Tumoren (Prostatakarzinom). Der Herstellungsprozeß des Wirkstoffes Alglucerase führt zu einer Verminderung der Halbwertszeit und der biologischen Wirksamkeit des Hormons. Aufgrund der Herstellung des Wirkstoffes Alglucerase aus menschlichen Plazenten ergibt sich die Gegenwart von sehr geringen Mengen biologisch weniger aktivem HCG. Es gibt keine klinischen Hinweise, die auf Nebenwirkungen beim Menschen durch verändertes HCG hindeuten bei Dosierungen von 120 Einheiten/kg/Monat oder darunter. Auch bei Dosierungen, die darüber lagen, sind keinerlei Nebenwirkungen bekannt geworden. Außerdem wurde der Produktionsprozeß verändert, um die Abtrennung des Hormons noch weiter zu erhöhen. Die Diskussion um die Reduktion von leichten Nebenwirkungen führt wieder zu der Frage nach dem vorrangigen Therapieziel. Ist es ein wichtiges Ziel, geringfügige Nebenwirkungen weiter zu reduzieren auf die Gefahr hin, daß schwerwiegende Symptome nicht ausreichend behandelt werden oder sogar voranschreiten?

Sie haben ja auch die Problematik des Stechens und von Port a Cath-Systemen genannt. Ich denke, jeder weiß, daß sehr häufiges Stechen über längere Zeiträume problematisch ist und Komplikationen mit Port a Cath-Systemen bis zur Blutvergiftung führen können. Daher sollte eine Behandlung angestrebt werden, die nur die möglichst notwendigen Infusionen benötigt. Wie Sie dem Artikel „The Shaare -Zedek Medical Center Experience: Enzyme Replacement Therapy for Gaucher Disease“ erschienen in der Zeitschrift Gaucher Clinical Perspectives Vol. 3 No. 4, October 1995, entnehmen können, konnte Herr Dr. Ari Zimran, der ja zu den Ärzten gehörte, die sich vehement für das low-dose/high-frequency Regime stark gemacht haben, keine Unterschiede zwischen einer hohen und niedrigen Infusionsfrequenz bei gleicher monatlicher Dosierung feststellen. In diesem Rahmen wurde ein Behandlungsschema mit drei Infusio-

nen pro Woche mit Infusionen im zweiwöchigen Abstand (15 U/kg) verglichen.

Ich denke daher, daß trotz vieler offener Fragen die jahrelangen weltweiten Erfahrungen mit verschiedenen Behandlungsregimen herauskristallisiert haben, wie die Therapie der Multisystemerkrankung Gaucher möglichst schnell zu einem umfassenden Behandlungserfolg führt. Es läßt sich daher immer weniger rechtfertigen, daß alternative Behandlungsregime weiter ausgetestet werden müssen (auf Kosten der betroffenen Patienten!) wenn deren Möglichkeiten und Beschränkungen grundsätzlich bekannt sind. Die Gaucher Gesellschaft Deutschland verfolgt daher auch die Entwicklung in anderen Ländern mit großem Interesse und versucht, die medizinisch-wissenschaftliche Auseinandersetzung um die Gaucher-Krankheit und Therapie zum Wohle aller Gaucher-Patienten anzuregen. Dabei können verschiedene Meinungen aufeinanderprallen. Dies soll jedoch nicht zur persönlichen Kränkung führen, sondern die sachliche Auseinandersetzung fördern.

Mit freundlichen Grüßen

Ursula Rudat

(1. Vors. + Geschäftsführerin der GGD e.V.)

Anlagen:

- Enzyme Replacement Therapy for Gaucher Disease, Beutler, Journal Blood, 1991
- „Lower-Dose, High-Frequency Enzyme Replacement Therapy in Children with Type 1 Gaucher Disease: Experience at the Schneider Children’s Medical Center of Israel“, Rina Zaizov et al, Supplement to Seminars in Hematology, Vol. 32, No 3 Suppl., July 1995
- Gaucher Disease: Skeletal Responses to Enzyme Replacement Therapy, Barton and Brady, Special Edition „Gaucher Clinical perspectives“ Vol. 2 September 1994
- „The Shaare -Zedek Medical Center Experience: Enzyme Replacement Therapy for Gaucher Disease“ aus Gaucher Clinical Perspectives Vol. 3 No. 4, October 1995
- Introduction to Enzyme Replacement Therapy, Barton, 1995.

FAX von: Dipl. Ing. agr. José Antonio Blanco Ochando

26.2.1997

Sehr geehrte Frau Rudat,

ich möchte mich auf diesem Weg bei Ihnen für die sehr umfangreiche Antwort auf meinem Brief bedanken. Sehr gefreut habe ich mich auch über das Zusenden der fünf Publikationen.

Vielleicht hier nochmals betonen, daß ich ihre Sorgen um die Gaucher Patienten teile und auch durch meine Mitgliedschaft bei der GGD mein Interesse und Engagement für unsere Patientenselbsthilfegruppe bekunde.

Für mich ist der vermeintliche Disput zwischen uns gänzlich obsolet geworden. Auch mir ging es bei meinem Tun lediglich um die Patienten und Ihrer Sache. Vielleicht hätten sich die Unstimmigkeiten vermeiden lassen, wenn Sie den von mir „kritisierten“ Artikeln im „go-schee

brief Nr. 9“ Ihren Brief (vom 23. 02 1997) - der mir sehr gefallen hat - hätten folgen lassen. Ich meine, Ihre geäußerte Kritik wäre klarer und verständlicher „rübergekommen“.

Aus diesem Grund möchte ich Sie ermutigen, den Inhalt Ihres Briefes in einer geeigneten Form in der nächsten Ausgabe des go-schee briefes abzudrucken, um so die Diskussion um die Enzymtherapie auch einem größeren Laienleserkreis näher zu bringen.

Mit freundlichen Grüßen

José Antonio Blanco Ochando

Gegendarstellung

Am 22. Februar 1997 erreichte uns der im folgenden abgedruckte Brief aus den Niederlanden, mit der Forderung, ihn als Gegendarstellung abzudrucken. Nach dem Pressegesetz des Landes Nordrhein-Westfalen sind wir dazu verpflichtet, wenn eine Person oder Stelle durch eine in dem Druckwerk aufgestellte Tatsachenbehauptung betroffen ist, d.h. auch ohne den Wahrheitsgehalt der Gegendarstellung nachzuprüfen. Voraussetzung ist lediglich, daß die Gegendarstellung nicht den Umfang des beanstandeten Textes überschreitet, sich auf tatsächliche Angaben beschränkt und keinen strafbaren Inhalt hat.

Da der Redaktionsschluß des "go-schee briefes" Nr. 10 bereits am 31. Januar war, ist es uns erst jetzt möglich, die Gegendarstellung in der darauf folgenden Ausgabe, der Nummer 11, zu bringen. Dieser gesetzlichen Verpflichtung kommen wir hiermit nach, indem wir den Brief in vollem Wortlaut und der Originalschreibweise abdrucken..

Gemeinsamer Absender sind:
Gaucher Vereniging Nederland
und
Gaucher Institut Nederland

Adres: Meibergdreef 9, F4-224, 1105 AZ Amsterdam, The Netherlands, Tel/Fax 31-(0)20-566 59 72

Zu unserem Erstaunen haben wir in der Zeitschrift der Gaucher Gesellschaft Deutschland eine Übersetzung des von Carla Hollak und Caroline Stegewerns geschriebenen Berichtes über die Behandlung mit Ceredase in den Niederlanden gelesen.

Als erstes stellen wir fest, daß die Übersetzung und Veröffentlichung dieses Berichtes in der Zeitschrift Ihrer Gesellschaft ohne unser Wissen und ohne unsere Zustimmung geschehen ist. Wir können leider nicht akzeptieren, daß Sie gemeint haben, Sie müßten Ihre eigene Zusammenfassung und Interpretation dieser Behandlungsweise geben. Ihre Interpretation ist in vielen Punkten falsch! Dieses hätte vermieden werden können, wenn Sie den Beitrag in Ihrer Zeitschrift über die Behandlung in den Niederlanden in Abstimmung mit uns geschrieben hätten!

Natürlich schätzen wir es sehr, Kontakt zu unseren deutschen Kollegen im Bezug auf die Ergebnisse und Erfahrungen bei der Behandlung mit Ceredase zu halten: je mehr Informationen desto besser die Einsichten in die beste Behandlungsmethode für Patienten. Und darum geht es ja letztendlich.

Im Herbst 1991 ist Ceredase in den Niederlanden als Behandlungsmöglichkeit für Patienten mit der Gaucher Krankheit eingeführt worden. Bis dahin war sehr wenig bekannt über die Wirkung von Ceredase. Angesichts der geringen Erfahrung bis zu diesem Zeitpunkt mit der Behandlung, der Dosierung, den Erfolgen, den unbekanntem Nebenwirkungen und den enorm hohen Kosten von Ceredase, hat der „Advies Onderzoeksraad van de Gaucher Vereniging Nederland/Gaucher Instituut Nederland“ beschlossen, die in den Niederlanden anwesenden Patienten nach einem Behandlungsschema zu behandeln, das eine niedrige Dosis Ceredase enthält, aber häufigere Verabreichungen. Übereingekommen ist man, die Gruppe der Niederländischen Patienten sehr genau zu beobachten und nach einem im voraus protokollarisch festgelegten Behandlungsplan zu therapieren und dies zu protokollieren. Dazu gehört auch, daß die Patienten vom Anfang der Behandlung an halbjährlich auf bestimmte Krankheitssymptome kontrolliert werden. Das geschieht unter anderem in einer körperlichen Untersuchung, durch eine Blutuntersuchung und einen CT-scan, um das Volumen der Milz und/oder der Leber zu messen. Zusätzlich werden jährlich Skelettfotos und ein MRI der Knochen

gemacht. Die Resultate der Behandlung werden für jeden Patienten mit einer Gruppe von Fachärzten der verschiedenen Disziplinen besprochen. Auf diese Weise ist über die Gruppe Patienten, die in den Niederlanden behandelt werden, ein zuverlässiges Bild entstanden und großes Spezialwissen gesammelt worden. Selbstverständlich werden die Patienten vor Beginn der Therapie über die Hintergründe des Behandlungsplanes informiert. In besonderen Fällen kann die Dosierung individuell abgestimmt werden.

Im Juni 1995 erschien in „The Lancet“ ein zusammenfassender Artikel, in dem über die Resultate von den 25 bis zu diesem Zeitpunkt behandelten Patienten berichtet wurde. Im Frühling 1996 lagen bereits Ergebnisse über 37 Fälle vor. Wie schon gesagt, enthält die Zusammenfassung Ihres Artikels eine große Zahl von Fehlern. Es scheint uns angebracht, einige Sachverhalte zu klären, damit ein richtiges Bild von der Niederländischen Situation entsteht.

1. Ehe Sie eine Zusammenfassung des Referats geben, behaupten Sie, daß mit der niedrigen Dosis, die in den Niederlanden bei der einleitenden Behandlung der Gaucherkrankheit angewendet wird, keine schwer erkrankten Patienten behandelt werden können. Dies ist falsch! Unsere Erfahrung lehrt, daß gerade schwer erkrankte Patienten sehr gut auf eine niedrige Dosis reagieren, während ein Patient mit geringen Symptomen ungenügend reagiert. Wir fragen uns wirklich, wie Sie zu Ihrer Schlußfolgerung kommen, die sich nicht mit unseren Erfahrungen deckt.

2. Selbstverständlich müssen Richtlinien befolgt werden, welche Patienten mit diesem Mittel behandelt werden sollen. Hierüber besteht Unklarheit, wie es in diesem Zusammenhang schon 1995 durch die „National Institut of Health“ (auf der Genehmigungsversammlung) formuliert wurde. In den Niederlanden werden dieselben Kriterien benutzt, die auch in Frankreich angewendet werden. Hierbei müssen die Vorteile der Behandlung gegen die Nachteile abgewogen werden. Ein wichtiger Punkt hierbei ist, daß die Langzeitnebenwirkungen dieses aus menschlichen Grundstoffen hergestellten Produktes noch unbekannt sind.

3. Sie behaupten in Ihrer Zusammenfassung,

daß es durchschnittlich 2 Jahre dauert, bis der Hb-Gehalt um 2 g/dl gestiegen ist. Die Einheit worin der Hämoglobin-Gehalt gemessen wird, ist nmol/l und nicht g/l. Umgerechnet bedeutet eine Steigerung von 6,5 mmol/l (10,4 g/dl) auf 8,0 mmol/l (=12,8 g/dl) eine Zunahme von 1,5 mmol/l (=2,4 g/dl) in 2 Jahren. Dieser Wert ist vergleichbar mit Patienten, die mit einer hohen Dosis behandelt werden.

4. Auch bei anderen Forschungen ist festgestellt worden, daß eine Zunahme der Anzahl der Thrombozyten deutlich von der Größe der Milz abhängig ist: bei einer extremen Vergrößerung wird eine viel langsamere Besserung festgestellt als bei einer geringen Vergrößerung. Auch hier gilt, daß dieses Phänomen auch bei höheren Dosierungen festgestellt wurde.

5. Wie in unserer Veröffentlichung beschrieben, nimmt das Lebertvolumen durchschnittlich um 12 % und das Milzvolumen durchschnittlich um 21 % ab. Diese Werte sind vergleichbar mit den Ergebnissen bei höheren Dosierungen. Aufgrund der durch uns festgesetzten Beurteilungskriterien wird eine Abnahme zwischen 10 % und 30 % nach 6 Behandlungsmonaten als „mäßig“ bezeichnet. Nur 1 Patient hatte eine geringe Zunahme des Lebertvolumen in den ersten 6 Behandlungsmonaten. Daß sich bei 8 der 29 Patienten in der Statistik keine Besserung zeigte, gilt, weil die Veränderungen im Hämoglobingehalt, in Thrombozytenzahl und der Organgröße zusammen bewertet werden, so wie in den Behandlungskriterien festgelegt wurde. Dieses sind vor allem Patienten mit einer besonders großen Milz, die zwar eine gute Verkleinerung des Organvolumens aber eine ungenügende Verbesserung des Hämoglobingehaltes oder der Thrombozytenzahl hatten. Ohne Beachtung dieser Kriterien ist Ihre Deutung unserer Ergebnisse ein anfechtbares Unterfangen.

6. Probleme beim Verabreichen der Infusionen entstehen vornehmlich in Zeiten, in denen das Einstechen in die Blutgefäße schwierig ist. Übrigens sind die meisten Patienten mit dieser Art der Behandlung zu Hause sehr zufrieden!

7. Sie suggerieren, daß die Knochenveränderungen bei Patienten in den Niederlanden erst nach der beschriebenen Periode von 5 Jahren Gegenstand der Forschung werden sollen. Nichts ist weniger wahr! Schon vom Beginn der Behandlung an werden

alle Knochenveränderungen sorgfältig registriert. Wie allgemein bekannt, ist die beste Methode, um die Knochenveränderungen zuverlässig festzustellen, bis jetzt noch strittig. Tatsache ist, daß Knochenveränderungen mit den heutigen Techniken erst nach Jahren festzustellen sind. Für eine Änderung der Dosis in den ersten Jahren der Therapie ist es daher nicht sinnvoll, Knochenveränderungen in die Beurteilungskriterien aufzunehmen. Wegen der hohen Morbidität, die Knochenveränderungen mit sich bringen können, müssen sie längerfristig sehr wohl beachtet werden. Auch ist das Auftreten von neuen Knochenkomplikationen ein Grund zur Erhöhung der Dosis. Übrigens ist es nicht so, daß eine hohe Dosis immer Knochenkomplikationen verhindert. Daß bei einer Gruppe erwachsener Patienten mit lang andauernden Skelettveränderungen schmerzliche Beschwerden auftreten, ist nicht verwunderlich und wird auch von anderen Forschern erwähnt. Die Häufigkeit und Schwere von sowohl Knochenkrisen als auch atypischen Knochenschmerzen hat unter dem Einfluß der Therapie deutlich abgenommen und unterscheidet sich darin auch nicht vom Einsatz höherer Dosierungen.

Es wäre interessant, die Ergebnisse von Patienten aus den Niederlanden und Deutschland miteinander zu vergleichen. Soweit uns bekannt ist, stehen aber von Deutschen Patienten keine Ergebnisse zur Verfügung. Daher ist es zur Zeit nicht passend, solche Schlußfolgerungen, wie Sie es in Ihrem Artikel über die Niederländische Behandlungsmethode getan haben, zu ziehen und zu suggerieren, daß Niederländische Patienten nicht gut behandelt werden.

Da wir annehmen, Ihr Ziel ist es, Ihre Leser gut zu informieren, vertrauen wir darauf, daß Sie diesen Brief in der folgenden Ausgabe der Zeitschrift ihrer Gesellschaft als Gegendarstellung veröffentlichen werden. Wir bitten um ein Belegexemplar des „Goschee“ briefs.

Wir würden uns über eine Antwort von Ihnen freuen.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. C.E.M. Hollak, Internist
Sekretär Gaucher Institut Nederland

R. Guyt
Präsident Gaucher Vereinigung Nederland

Dr. P. Maaaswinkel-Mooji, Kinderarzt
Präsident Gaucher Institut Nederland

Wir möchten auch die Antwort der GGD an Frau Dr. Hollak hier abdrucken.

Sehr geehrte Frau Dr. Hollak,

26.3.1997

ich danke Ihnen für Ihren Brief vom 17.02.1997, mit dem Sie auf den im „go-schee brief“ Nr. 9 erschienen Artikel „Erfahrungen mit dem holländischen Behandlungsregime“ eingehen.

Zunächst möchte ich mein Erstaunen darüber ausdrücken, daß es für Sie ein Problem darstellt, daß die GGD den in der holländischen „Gaucherie“ erschienenen Beitrag ohne Ihre Zustimmung übersetzt und veröffentlicht hat. Wir gehen davon aus, daß der freie Informationsfluß zwischen den Gaucher-Patientenorganisationen weltweit möglichst ungehindert stattfinden sollte. Da Ihr Artikel bereits in der niederländischen „Gaucherie“ erschienen ist, erschien es uns überflüssig, dafür um Erlaubnis nachzufragen, um die bereits veröffentlichte Publikation an unsere Mitglieder weiterzuleiten. Grundsätzlich gehen wir davon aus, daß Artikel, die in den Mitgliederzeitschriften von Schwesterorganisationen der GGD erschienen sind, genauso sorgfältig recherchiert und redaktionell bearbeitet worden sind, wie dies im „go-schee brief“ der Fall ist.

Sollten Sie darüber anderer Meinung sein, möchten wir uns für unsere „Eigenmächtigkeit“ hiermit bei Ihnen entschuldigen.

In Ihrem Schreiben führen Sie aus, daß ein sehr wesentlicher Grund zur Durchführung Ihres low-dose Ansatzes im Herbst 1991 war, daß bis dahin sehr wenig bekannt war über die Wirkung von Ceredase. Ich zitiere „angesichts der geringen Erfahrungen bis zu diesem Zeitpunkt mit der Behandlung, der Dosierung, den Erfolgen.., wurde beschlossen, mit einem low-dose Schema zu behandeln.“

Wir möchten hierzu feststellen, daß zu dem von Ihnen genannten Zeitpunkt überhaupt keine Daten über das von Ihnen gewählte Behandlungsregime mit 15 U/kg/Monat existierten. Dies führt Ihre oben angeführte Argumentation, daß die zu geringe Erfahrung es nahelegte mit einem, wie Sie unterstellen, „sicheren“ Therapieschema zu behandeln, bereits ad absurdum. Im Herbst 1991 gab es immerhin schon Erfahrung mit etwa 100 Patienten, die mit dem

vom NIH entwickelten Regime behandelt wurden. Die Behandlungserfolge hierbei waren bereits in der Literatur dokumentiert (Barton et al, New England Journal of Medicine, Nr. 324, S. 1464-1470, Mai 23, 1991) Somit war zu diesem Zeitpunkt bereits bekannt, daß Dosierungen von 120 U/kg/Monat nicht nur sicher verabreicht wurden, sondern auch zu drastischen klinischen Verbesserungen der Patienten führten. Dies können Sie von Ihrem Therapieschema jedoch nicht behaupten.

Ich möchte jetzt auf die von Ihnen angesprochenen „zahlreichen Fehler und Mißdeutungen“ eingehen, die Sie an unserem Artikel im „go-schee brief“ beanstanden.

1. Sie verweisen darauf, daß wir von einer Hb-Steigerung um 2g/dl berichten, während nach Ihrer Umrechnung ein Wert von 2,4 g/dl herauskommt. Das ist formal richtig, allerdings geht es völlig an der von uns angesprochenen Sachlage vorbei.

Um den von uns erwähnten Sachverhalt nochmals darzustellen: Während in der NIH-Studie von 1991 ein mittlerer Anstieg des Hb-Wertes von 3,0 g/dl nach 9-12 Monaten Therapie zu sehen war, erreichen Sie 2,4 g/dl nach 2 Jahren! Somit spricht dieser, nach internationaler Meinung am schnellsten ansprechende Blutmarker bei Ihrem Therapieschema etwa 2,5 mal langsamer an als beim NIH-Regime. Zu fragen ist, was dies dann für die anderen Symptome bedeutet, von denen wir wissen, daß es erheblich längere Zeiträume in Anspruch nimmt, bis Verbesserungen zu sehen sind. Würde man die langsamere Responserate z.B. auf die Knochen-symptome übertragen, so würde dies bedeuten, daß eine Verbesserung der Skelettsymptome, die denen der Rosenthal Studie entsprechen, frühesten nach 9 Jahren (!) mit Ihrem Therapieschema sichtbar würden.

In diesem Zusammenhang möchte ich im übrigen der von Ihnen im „Lancet“- Artikel (C. Hollak et al, Lancet, 1995, Nr. 345, S. 1474 -78)

aufgestellten Behauptung widersprechen: „Furthermore the natural course of the disease is such that patients will not be harmed by sub-optimal treatment for 6 months“ (Übersetzung: Desweiteren ist der normale Krankheitsverlauf dergestalt, daß eine nicht optimale Behandlung dem Patienten nicht schadet.)

a) Bei Ihrem Behandlungsregime dauert es theoretisch bis zu 18 Monaten, bevor ein Patient überhaupt die Chance erhält, mit NIH-Dosierungen behandelt zu werden. Bei der Durchsicht Ihres „Lancet“ Artikels fällt auf, daß selbst schwerstbetroffene Patienten (z.B. Patient Nr. 9) mit Thrombozytenzahlen um 20.000 und unter fehlendem Ansprechen auf Ihr low-dose Regime in der Folge nicht mit ausreichenden Dosierungen behandelt werden. Dies ist im übrigen der Grund dafür, daß wir in unserem „go-schee brief“-Artikel darauf hinweisen, daß schwerkranke Patienten mit unzureichenden Dosierungen behandelt werden. Uns ist unverständlich, wie Sie diesen Sachverhalt in Ihrem Schreiben vom 17.2.97 in Frage stellen können, wenn doch Ihre eigenen Daten, in „Lancet“ veröffentlicht, gerade dies bestätigen!

b) Die Erfahrungen an den deutschen Behandlungszentren an über 100 deutschen Patienten belegen klar, daß es während eines Zeitraumes von 1-2 Jahren unter suboptimaler Therapie zu irreversiblen Schäden z.B. im Skelettbereich kommen kann, Ihre entsprechende Äußerung im „Lancet“ Artikel ist eindeutig falsch, ganz abgesehen von den ethischen Problemen, die ein solches ärztliches Verhalten mit sich bringt.

2. In Ihrem Artikel in der niederländischen Gaucherie steht wörtlich: „In der Gruppe der Patienten mit Milz ist wiederum ein Unterschied zwischen Patienten mit einer enorm vergrößerten Milz und Patienten mit einer relativ kleinen Milz zu machen; in der ersten Gruppe ist kein Anstieg der o.g. Parameter (Hb + Thrombozyten) festzustellen, wohl aber eine ansehnliche Reduzierung des Milzvolumens.“ Aus Ihrer Veröffentlichung in „Lancet“ entnehme ich, daß diese Patienten Thrombozytenzahlen zwischen 17.000 und 53.000 hatten. Möglicherweise haben die holländischen Patienten eine andere Blutgerinnung als die deutschen? Uns ist jedenfalls von ärztlicher Seite von chirurgischen Eingriffen bei Thrombozytenzahlen unter 60.000 - 80.000 dringend abgeraten worden. Was passiert denn einem hollän-

dischen Patienten, der auch unter Therapie dauerhaft solche niedrigen Thrombozytenzahlen aufweist, z.B. bei einem Unfall? Die Daten des NIH belegen, daß in der Regel Patienten, die mit normaler Dosierung (120 U/kg/Monat) behandelt werden, nach etwa 12 Monaten so deutliche Anstiege der Blutparameter aufweisen, daß z.B. Operationen wieder möglich sind (siehe auch der Bericht von Gabriele Gill, im „go-schee brief“ Nr. 10). Für uns als Patienten sind solche Fragen u.U. überlebenswichtig. Eine ansehnliche Reduzierung des Milzvolumens ist zwar insoweit ganz nett, hilft einem Schwerbetroffenen aber leider wenig in kritischen Situationen.

Sie werden jetzt hoffentlich verstehen, daß ein Behandlungsschema, welches aus Kostengründen in Kauf nimmt, daß ein Patient über einen mehrjährigen Zeitraum mit einem solchen (unnötigen!) Risiko leben muß, von unserer Patientenorganisation nicht gutgeheißen werden kann.

3. Ich gehöre auch zu den Patienten, die sich selbst infundieren, und das auf eigenen Wunsch ohne Komplikationen seit bereits 5 Jahren. Mir ist somit bewußt, welche Probleme in diesem Zusammenhang auftreten können. Die im „Gaucherie“-Artikel genannte Komplikationsrate in Holland ist erschreckend hoch und für mich völlig inakzeptabel. Die GGD kritisiert ausdrücklich, daß Ihre Patienten zu einem „High-frequency“ Regime gezwungen werden, solange nicht für eine ausreichende Sicherheit beim „hometreatment“ gesorgt ist. Oder haben Ihre Patienten die Wahl, zu 14-tägigen Infusionsintervallen zu wechseln? In diesem Zusammenhang möchte ich erwähnen, daß Dr. Zimran in Israel wesentlich bessere Erfahrungen mit „hometreatment“ gemacht hat. Er hat allerdings auch sehr genau darauf geachtet, daß seine Patienten sehr gut trainiert werden, bevor sie mit der Behandlung nach Hause geschickt werden. Die deutschen Patienten haben sich als Teilnehmer der Jahrestagung 1995 der GGD persönlich davon überzeugen können, daß bei entsprechendem Training eine sichere Applikation möglich ist.

4. Sehr befremdlich finde ich Ihre Argumentation hinsichtlich der Knochensymptomatik. Nur zur nochmaligen Verdeutlichung: In Ihrem „Lancet“-Artikel schreiben Sie, daß Sie keine Kriterien für Knochenveränderungen in Ihrem

Katalog zur Dosisfestsetzung aufgenommen haben, weil Verbesserungen nur langsam sichtbar werden. An anderer Stelle im gleichen Artikel schreiben Sie, daß keine Änderungen im Skelett mittels Röntgen und MRT der Wirbelsäule unter 18-monatiger Therapie sichtbar waren. Ihre Argumentation ist also, daß Knochensymptome nicht als Responseparameter taugen, somit auch nicht zur Dosisfestsetzung beitragen (!) und im übrigen auch tatsächlich unter der von Ihnen durchgeführten Enzymerersatztherapie keine Verbesserungen auftreten.

Rosenthal et al (Pediatrics 1995, Nr 96: S. 629-637) belegen eindeutig, daß nach 42 Monaten Therapie mit Ceredase unter den Therapiebedingungen des NIH folgende Verbesserungen der Skelettsymptome meßbar waren: Der Glucocerebrosidegehalt im Knochenmark, der zu Beginn 54-fach erhöht war, sank auf einen 10-fach erhöhten Wert. Die Patienten verbesserten sich nach der Knochenbewertungsskala von Prof. Rosenthal von einem Wert, der zu Beginn bei 6,4 lag, auf den von 4,6 42 Monate später. Die „chemical shift“ Messung der Fettmenge im Knochenmark, die ein Maß für die Genesung des Knochenmarks ist, stieg von nur 7,3 % zu Beginn auf 23 % nach 42 Monaten Behandlung. Die relative Dicke der äußeren Knochenschicht (Kortikalis) stieg von 64 % zu Beginn auf 86 % nach 42 Monaten, was natürlich das Risiko von Knochenbrüchen senkt.

Die relative Knochendichte als Maß für die Osteoporose stieg von 92 % zu Beginn auf 98 % während der Studie; das Risiko einer Fraktur wurde hier also ebenfalls gesenkt.

Diese Publikation ist im Oktober 1995 erschienen, warum dauert es dann bis zum Mai 1996, bis Sie auf der ALV der niederländischen Patientenorganisation darauf hinweisen, daß „Ein weiteres Responsekriterium (der Zukunft) könnte das Maß sein, in dem Knochenveränderungen vorkommen“? Könnte es sein, daß Sie sich 8 Monate Zeit gelassen haben, um die holländischen Patienten über dieses extrem wichtige Resultat zu informieren?

Wir wissen natürlich, daß auch bei normaler Ceredase-Dosierung und bei schon bestehender Schädigung Knochensymptome unter der Therapie auftreten können. Es sollte nach unserer Meinung aber zur ärztlichen Grundverantwortung gehören, daß der behandelnde Arzt alles tut, um das Auftreten derartiger Symptome

zu vermeiden. Hierzu gehört auch, daß Patienten mit bereits bestehenden Knochensymptomen eine vernünftige Dosierung bekommen.

5. Gern können Sie die Ergebnisse in der Behandlung deutscher Patienten mit denen aus Holland vergleichen; daß entsprechende Daten aus Deutschland fehlen ist falsch, sie liegen seit 1992, 1994 (s. unten) vor, möglicherweise ist Ihnen das nicht bekannt gewesen. Anbei finden Sie eine Reihe von Publikationen deutscher Experten zu M. Gaucher, die Ihnen sicher den Unterschied im Behandlungserfolg in Deutschland und den Niederlanden verdeutlichen werden.

Wir werden selbstverständlich Ihr Schreiben unsern Lesern im nächsten "go-schee brief" (Nr. 11, Redaktionsschluß 1.4.97) zugänglich machen. Andererseits möchte ich Sie aber ebenfalls bitten, diesen Antwortbrief der GGD den niederländischen Patienten zugänglich zu machen.

Mit freundlichen Grüßen

Ursula Rudat
(1. Vors. der GGD)

Anlagen:

1. Enzyme Replacement therapy for Gaucher Disease: Skeletal Responses to Macrophage-targeted Glucocerebroside (Rosenthal et al, Pediatrics 1995)
2. Response Kriterien für die Enzymsubstitution bei Morbus Gaucher (Berthold et al, Monatschrift Kinderheilkunde 1992)
3. Enzymtherapie bei Lysosomalen Speicherkrankheiten (Beck, Monatschrift Kinderheilkunde 1995)
4. Glucocerebroside for Treatment of Gaucher's disease: first German longterm results (Niederau et al, Journal of Hepatology, 1994)
5. Diagnose und Therapie des Morbus Gaucher (Niederau et al, Medizinische Klinik, 1995)
6. Enzym-Ersatz-Therapie: Ein neues Behandlungsprinzip bei M. Gaucher (Beck, Der Kinderarzt, 1995)
7. Morbus Gaucher: Molekularbiologische und therapeutische Perspektiven (Beck, Medizinische Genetik, 1994)
8. Fortschritte in der Behandlung des Morbus Gaucher (Holderer et al, Jahrbuch der Gastroenterologie, 1994)

GGD Nachrichten

Schmerzseminar

Das geplante Schmerzseminar der GGD wird vom 15. - 17. Mai 1998 in Lippstadt - Bad Waldliesborn stattfinden.

Die Kosten betragen ca. 120 DM pro Person für Unterbringung und Vollverpflegung für das gesamte Wochenende. Wir haben für das Seminar eine Förderung aus Mitteln der Bundesregierung beantragt, bei Genehmigung der Förderung werden sich diese Kosten voraussichtlich noch etwas verringern.

Eine niedergelassene Schmerztherapeutin hat ihre Zusage bereits gegeben; Physiotherapeuten und Psychologen bzw. Psychotherapeuten kann die Klinik uns zur Verfügung stellen.

Die Unterkunft, das "Haus am Park", ist für das Seminar sehr gut ausgestattet: In allen 3 Etagen mit zusammen 56 Betten (7 Doppelzimmer und 42 Einzelzimmer mit jeweils eigenem Dusch-

bad) gibt es gut ausgestattete Arztzimmer sowie weitere Räume mit Diagnostikgeräten (Sonographie, Belastungs-EKG). Im Keller befindet sich eine eigene Badeabteilung mit Fango, Unterwassermassage, Elektrotherapie, KG-Abteilung 2 Räume, Massage, Schlingentisch (leider nicht für Rollstuhlfahrer geeignet).

Bad Waldliesborn ist ein sehr schöner ruhiger Kurort mit schönen Freizeiteinrichtungen, die durch das Angebot in Lippstadt (3 km entfernt) sinnvoll ergänzt werden können.

Für die genaue Planung benötigen wir sehr frühzeitige Anmeldungen, da eine Gruppenstärke von max. 20 Personen nicht überschritten werden kann. Bei Interesse an einer Teilnahme benutzen Sie bitte das beiliegende Anmeldeformular und melden sich so bald wie möglich an.

Wußten Sie schon

- daß es konkrete Gesundheitstips per Telefon in NRW gibt? Unter der Rufnummer 011 502 kann man Informationen über Themen wie z.B. chronische Schmerzen, Küchenhygiene in bezug auf Schädlinge, Impfungen bei Fernreisen, Sonnenbrand, Schlafstörungen oder Schwerhörigkeit abrufen - alles mit dem Ziel, die Selbsthilfe zu stärken. Verantwortlich ist das Landesinstitut für öffentliche Gesundheitspflege, unter dessen Tel.-Nr. 0521-80070 auch die Themen der folgenden Monate erfragt werden können, die alle 14 Tage wechseln. Adresse für das Manuskript der jeweiligen Ansage: Landesinstitut, Postfach 20 10 12 , 33548 Bielefeld, 1 DM Freiumschlag mit eigener Adresse versehen. Die Themen sind in jedem Bundesland verschieden. In NRW stehen folgende Themen an:
 - 01.07. - 15. 07.: Kuren und medizinische Rehabilitation
 - 16.07. - 31.07.: Kuren für Mutter, Vater und Kind
 - 01.08. - 15.08.: Heilende Kräuter
 - 16.08. - 31.08.: Pilzerkrankungen
 - 01.09. - 15.09.: Rauchen - das unterschätzte Risiko
 - 16.09. - 30.09.: **Gesundheitliche Selbsthilfe - eine wichtige Unterstützung für chronisch Kranke**
 - 01.10. - 15.10.: Wechseljahre des Mannes

Zur Person: Editha Horstmann

als aufmerksamer Leser des "go-schee briefes" haben Sie sich vielleicht schon einmal gefragt: Wer ist eigentlich Editha Horstmann? Hier die Antwort auf diese Frage und noch einiges mehr:

Von Beruf bin ich Diplom-Übersetzerin für Englisch und Französisch mit den Fachgebieten Medizin und Technik. In meiner beruflichen Laufbahn, die durch eine 10-jährige Kinderpause nur unwesentlich unterbrochen wurde, habe ich auch Erfahrungen als Sekretärin in der Exportabteilung der Kosmetikfirma Margaret Astor in Mainz gesammelt. Seit Ende 1993 unterstütze ich Dr. Olaf Bartsch bei Genzyme als Sekretärin und Assistentin; als seine damalige einzige Mitarbeiterin hatte ich die Gelegenheit, mich umfassend in die "Materie" Morbus Gaucher einzuarbeiten.

Mit dem Umzug unserer Firma von Rüsselsheim nach Alzenau 1996 und dem Ansteigen der Mitarbeiterzahl hat sich auch für mich einiges geändert. Ich widme mich nun verstärkt den Übersetzungen der medizinischen Fachliteratur und dem Infoservice, betreue die Kongreßplanung und alles, was mit Marketing zu tun hat. Ein besonderer Schwerpunkt meiner Arbeit ist jedoch die Zusammenarbeit mit der GGD, insbesondere die Mitarbeit am "go-schee brief". Hierbei bin ich nach Redaktionsschluß für das Erstellen des Layouts und - nach Absegnung durch das Redaktionsteam - für den korrekten Druck zuständig. Diese Arbeit macht mir viel Freude, zumal ich weiß, wie wichtig bei einer so seltenen Krankheit der Kontakt zu anderen Betroffenen ist und daß deshalb der "go-schee brief" für viele von Ihnen eine heißbegehrte Informationsschrift ist. Viele von Ihren Erfahrungsberichten haben mich sehr berührt. Seit ich selber in den letzten Monaten von Arzt zu Arzt gelaufen bin, um herauszufinden, warum unser Sohn Alexander (11 Jahre) immer Bauchschmerzen und -krämpfe hat, kann ich in etwa nach-



vollziehen, was viele von Ihnen durchgemacht haben. Der letzte "Untersuchungsmarathon" hat sich aber tatsächlich für uns gelohnt: Es wurde festgestellt, daß Alexander keinen Milchzucker verträgt und deshalb alle Milchprodukte meiden muß. Nun endlich Bescheid darüber zu wissen, was ihn monatelang gequält hat, war eine Riesenerleichterung, seitdem geht es uns allen besser.

Mein Mann Bernd und unsere Kinder Anja (14 Jahre) und Alexander nehmen starken Anteil an meiner Arbeit, vor allem, seit ich - bedingt durch den Umzug der Firma - zuhause arbeite. Die drei sind auch schon richtige "Gaucher-Experten". Sie helfen mir bei meiner Arbeit, indem sie mir im Haushalt einiges abnehmen. Das Foto zeigt mich übrigens in meinem "Büro" zuhause, wo ich einen Großteil meiner Arbeit erledige. Da ich nur halbtags arbeite, bleibt auch noch genug Zeit für den Haushalt, Engagement in der Schule, unseren Garten (unsere Kartoffeln sollten Sie mal sehen!) und mein Hobby (orientalischer Tanz).

Im September ist ja wieder das Treffen in Dorfweil, zu dem ich auch kommen werde. Ich freue mich schon darauf, Sie dort wiederzusehen bzw. kennenzulernen.

Regionaltreffen

Am 8. August 1997 findet in Berlin ein Regionaltreffen statt. Treffpunkt ist wieder das Blisse-Café, Blissestr. 14, 10713 Berlin. Weitere Einzel-

heiten erfahren Sie bei der Anmeldung bei Alfred Werth, Tel.: 030-75 26 43 5.

4. Nationale Tagung der GGD

Vom 26. - 28.9.1997 findet die 4. nationale Tagung der GGD in Dorfweil statt. Viele von Ihnen haben sich schon dazu angemeldet. Wer sich noch nicht angemeldet hat, sollte dies umgehend tun.

Wie Sie aus dem Ihnen zugeschickten vorläufigen Programm entnehmen können, ist für den Samstagabend keine feste Gestaltung vor-

gesehen. Es wäre doch schön, wenn der Abend durch einige "Einlagen" aufgelockert würde. Sicher gibt es einige unter Ihnen, die uns mit ihren Talenten erfreuen könnten, sei es durch ein Instrument, ein Gedicht, Zauberei oder ähnliches. Eine Tanzeinlage wurde schon angekündigt - also nur Mut!

Ursula Rudat

Stellungnahme der BAGH zur Rentenreform

Nach der ersten Lesung des "Rentenreformgesetzes 1999" im Bundestag warnt der Vorsitzende der Bundesarbeitsgemeinschaft Hilfe für Behinderte (BAGH), Friedel Rinn, nachdrücklich vor den fatalen Konsequenzen der geplanten Reform: Es sei jetzt eine Neuordnung der Renten wegen verminderter Erwerbsfähigkeit geplant. Eine solche Neuordnung sei unverantwortlich, weil sie für viele behinderte und chronisch kranke Menschen keine soziale Sicherheit bei Erwerbsminderung gewährleistet. Je nach Restarbeitsfähigkeit erhalten sie nur noch eine Teilrente oder sie sind auf den allgemeinen Arbeitsmarkt verwiesen. Gleichzeitig ist eine Abkehr von der bisherigen Anerkennungspraxis geplant. Die konkrete Situation auf dem Arbeitsmarkt soll - wie bisher geschehen - nicht mehr berücksichtigt werden.

Das hat dann für gesundheitlich beeinträchtigte Arbeitnehmer zur Folge, daß sie nach Verlust des Arbeitsplatzes rasch sozialhilfebedürftig werden, da die Entwicklung auf dem Arbeits-

markt behinderte und schwerbehinderte Arbeitnehmer ohnehin ins Abseits drängt. Unannehmbar ist für Rinn auch die Erhöhung der Altersgrenzen für Schwerbehinderte, Berufs- und Erwerbsunfähige genau wie die vorgesehene Abschlagsregelung bei Inanspruchnahme der Rente wegen Erwerbsminderung und der Altersrente wegen Schwerbehinderung ab dem 60. Lebensjahr. Für die erwerbsgeminderten Arbeitnehmer und Schwerbehinderten bedeuten diese zusätzlichen Abzüge, daß ein Sozialversicherungsschutz, der dem verfassungsmäßigen Sozialstaatsprinzip entspricht, nicht mehr besteht. Rinn machte außerdem darauf aufmerksam, daß die Rentenreform im Zusammenhang mit weiteren Belastungen gesehen werden muß, die für ältere Behinderte und chronisch Kranke durch das 1. und 2. Gesetz zur Neuordnung des Gesundheitswesens mit seinen erhöhten Zuzahlungen entstanden sind.

Leserbriefe

Schnelle Verbesserungen

Nachdem nun die Therapie Anfang des Jahres (97) bei mir angelaufen ist, möchte ich Ihnen doch kurz berichten.

Nach 4 Infusionen ist die Zeit eigentlich noch zu kurz, um Konkretes über eine Besserung zu sagen, nur soviel: Die Thrombozyten, die auf 23.000 abgesunken waren, sind inzwischen auf 33.000 angestiegen, das Hb von 10 auf 12. Nach den ersten bangen Wochen des Beginns der Therapie bin ich jetzt doch sehr hoffnungsfroh, auch im Hinblick auf die Knochenbeschwerden. Da bei mir die Knochenprobleme im Vordergrund stehen, bin ich sehr an allen orthopädischen Fragen, Problemen und Hinweisen interessiert, wie wohl andere Patienten mit Knochenbeteiligung auch. Besonders informa-

tiv habe ich daher auch das Heft Nr. 9 gefunden.

Wegen der Kostenübernahme durch die Krankenkasse hatte ich keinerlei Probleme. Der mich behandelnde Arzt sagte mir auf meine Frage, er habe sich mit meiner Krankenkasse, der KKH, in Verbindung gesetzt und es sei alles reibungslos gelaufen. Ich hatte es mir offen gestanden, mit etwas Schwierigkeiten vorgestellt und war angenehm überrascht, dass schon im Vorfeld der Therapie alles komplikationslos verlief.

Mit allen guten Wünschen für Ihre weitere Arbeit und
freundlichen Grüßen

Lore Wezel (74 Jahre)

Erfolgreiche Therapie

14.10.96:

...ich freue mich Ihnen schreiben zu können, daß die bisherige Ceredase-Therapie bereits ersten Erfolg zeigt: Eine Untersuchung am 27.9.96 an der Uni Düsseldorf ergab, daß bei mir nach 6-monatiger Alglucerasetherapie mit 59 U/kg/KG alle 14 Tage ein Rückgang der Milzgröße, der Lebergröße und eine Verbesserung der Laborparameter (Blutbild - insbesondere Thrombopenie - und Ferritin sowie ACE) festzustellen ist.

Die Therapie wird mit vorerst gleicher Dosierung - wegen starker Knochenbeteiligung - bis zur nächsten Verlaufskontrolle im Frühjahr kommenden Jahres weitergeführt.

Seit Beginn der Therapie fühle ich mich insgesamt wohler und weniger müde. Die Infusionen, die zuhause durchgeführt werden können, bereiten mir keine Probleme. Ich bin sehr glücklich darüber, daß mir letztes Jahr durch Zufall ein Bericht über die GGD in die Hände fiel.

7.5.97:

... in meinem letzten Schreiben im Oktober vergangenen Jahres konnte ich Ihnen ja bereits erste Verbesserungen meines Krankheitsbildes durch die Ceredase-Therapie mitteilen; wie eine im Frühjahr dieses Jahres bei Herrn Prof. Niederau in Düsseldorf erfolgte Nachuntersuchung ergeben hat, ist die Therapie auch weiterhin erfolgreich verlaufen.

Mein Allgemeinbefinden hat sich gebessert, die Müdigkeit ist nicht mehr so ausgeprägt und die reißenden Knochenschmerzen im Bereich der Oberschenkel sind verschwunden. Klinisch und sonografisch ist ein Rückgang der Milzgröße zu verzeichnen.

Die Leukozyten- und Thrombozytenzahlen haben sich deutlich verbessert, die saure Phosphatase und das ACE normalisiert. Auch das erhöhte Ferritin hat sich unter der Therapie verbessert. Im jetzt durchgeführten MRT zeigte sich im Vergleich zum Voruntersuchung vom

Januar 1996 ein rückläufiges Knochenmarksignal im Bereich der Tibiae.

Aufgrund der noch deutlich vorhandenen Allgemesinsituation und des leicht erhöhten Ferritins wurde mir die Fortsetzung der bisherigen Therapie mit 60 U/kg/KG alle 2 Wochen i.v.

empfohlen. Ein Wechsel von Ceredase zu Cerezyme ist vorgesehen.

Ich werde die Arbeit der GGD wie auch im letzten Jahr wieder finanziell unterstützen und wünsche Ihnen und allen anderen Gaucher-Patienten weiterhin viel Erfolg bei der Therapie.

Dr. Thomas Budny
91801 Markt-Berolzheim

Kontaktadressen

- Georg, Dickert, Guntramstr. 54, 79106 Freiburg i.Br., Tel. 0761-27 45 74
- Martina Geskes, Hülser Str. 72, 47906 Kempen, Tel. 02152-516693
- Gabriele Gill, August-Röhmeier Weg 1, 25421 Pinneberg, Tel. 04101-67661
- Dr. Hansjörg Glaser, Hans-Bierling-Str. 4a, 82275 Emmering, Tel. 08141-620289
- Marion Käß, Mettenstr. 38, 45276 Essen, Tel. 0201-517738 oder 510948
- Raimund Kemper, Im Grund 48, 41372 Niederkrüchten, Tel. 02163-89428
- Roman u. Halina Kramorz, In der Marlache 35, 61130 Nidderau, Tel. 06187-24069 (abends bis 23.00 Uhr)
- Wolfgang Labeit u. Anke Hermann-Labeit, Schützenstr. 19, 57072 Siegen, Tel. 0271-244 64
- Claudia Riedel, Friedrich-Naumannstr. 33, 76187 Karlsruhe, 0721-750068 (abends)
- Inge Riedel, Panoramastr. 5, 74532 Ilshofen, 07904-8462
- Ursula Rudat, An der Ausschacht 9, 59556 Lippstadt, Tel./Fax 02941-18870
- Sabine Schöttler, Brunnenstr. 2/1, 71126 Gäufelden-3, Tel. 07032-77613
- Ilse Schretter, Millergasse 48/6, A-1060 Wien, Tel.0043-222-5740215
- Schulte, Cornelia, Eibenweg 25, 42897 Remscheid, Tel. 02191-66 66 48 (für Eltern mit Gaucher Kindern)
- Alfred u. Edith Werth, Totilastr. 20, 12103 Berlin, Tel./Fax 030-752 64 35

Informationen zur GGD

Die Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V. ist aus dem Zusammenschluß von Morbus Gaucher-Betroffenen und behandelnden Ärzten entstanden. Sie ist als Selbsthilfegruppe 1992 gegründet worden und innerhalb von 2 Jahren zur Selbsthilfeorganisation gewachsen, die inzwischen bundesweit tätig ist. Das Wissen über die Erkrankung "Morbus Gaucher" ist nach dem Kenntnisstand der GGD in Deutschland nicht genügend verbreitet, um eine ausreichende Betreuung und Behandlung Morbus Gaucher-Betroffener sicherzustellen. Die GGD hat es sich darum zur Aufgabe gemacht, die medizinisch-soziale Versorgung von M. Gaucher-Patienten zu fördern, indem sie:

- *Ärzte und Patienten, sowie deren Familien über die Krankheit informiert*
- *Kontakte zu Ärzten und Patienten untereinander schafft oder vermittelt über Behandlungsmöglichkeiten, einschließlich Enzymersatztherapie informiert*
- *innerhalb ihrer Möglichkeiten die medizinische Forschung des M. Gaucher unterstützt.*

Der Verein arbeitet mit anderen Gaucher Gesellschaften weltweit zusammen. Möglichst einmal jährlich findet ein nationales Treffen der GGD statt. Besonders wichtig ist die individuelle Beratung Morbus Gaucher-Betroffener.

Die Krankheit Morbus Gaucher (sprich: go-schee) ist eine erbliche Störung des Fettstoffwechsels. Dabei liegt eine Funktionsstörung des Enzyms Glucocerebrosidase vor. Infolgedessen werden Glucocerebroside nicht abgebaut und somit gespeichert. Glucocerebroside sind spezielle, nicht ernährungsabhängige Fettstoffe.

Symptome: Vergrößerte Milz und Leber, Knocheninfarkte, Anämie, blaue Flecke und Gerinnungsstörungen. Die Symptome können von sehr leicht bis sehr schwer sein, die Krankheit kann sowohl in der frühen Kindheit als auch im Alter auftreten.

Die häufigste Form ist der Typ I (Vorkommen etwa 1:40.000). Die sehr viel selteneren Morbus Gaucher-Typen II und III beinhalten zusätzlich neurologische Symptome.

Die GGD wurde am 19.5.1992 gegründet und ist als gemeinnütziger Verein beim Amtsgericht Lippstadt eingetragen (Finanzamt Lippstadt, Steuer-Nr. 330 061 3386). Die GGD ist Mitglied in der Bundesarbeitsgemeinschaft "Hilfe für Behinderte" (BAGH).

Der Jahresbeitrag beträgt 35,- DM jeweils für das erste Familienmitglied, alle weiteren Familienmitglieder eines Haushalts sind als Mitglieder der GGD beitragsfrei.

Spenden sind jederzeit willkommen. Der Vereinsbeitrag sowie Spenden sind bis 100 DM mit dem Überweisungsbeleg steuerlich absetzbar. Eine Spendenquittung wird bei Beträgen über 100 DM selbstverständlich auf Wunsch ausgestellt.

Konto-Nr.: 82 57 222, Commerzbank Lippstadt, BLZ: 416 400 47

Wenn Sie weitere Informationen wünschen oder Mitglied der GGD werden möchten, so schreiben Sie bitte an die Adresse der GGD, die Sie auf der Rückseite des "go-schee briefes" finden.

(Passend für Fensterbriefumschlag)

An die
Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.
An der Ausschacht 9
59556 Lippstadt

Ich beantrage die Mitgliedschaft in der GGD:

Name: _____

Adresse: _____

Geburtsdatum: _____ Telefon: _____

Wir bitten um folgende Angaben:

Ich habe M. Gaucher, festgestellt im Jahr 19 _____

Ich/Wir bin/sind Eltern____, Verwandter____, Freund ____ eines Betroffenen.

Ich bin im (med. Bereich) tätig als:

Unterschrift/Datum: _____

5/881994RU

Einzugsermächtigung

Hiermit ermächtige ich die GGD e.V., mit Sitz In Lippstadt widerruflich, den von mir zu entrichtenden derzeitigen jährlichen Mitgliedsbeitrag (Mindestbeitrag DM 35,—) bei Fälligkeit zu Lasten meines Kontos mittels Lastschrift einzuziehen. (Bankverbindung der GGD: Commerzbank Lippstadt, Konto 82 57 222, BLZ. 472 400 47)

Name Vorname

Bankverbindung Betrag

Konto Nr. Bankleitzahl

Datum Unterschrift

Bei Jugendlichen unter 18 Jahren bitte vom Erziehungsberechtigten unterschreiben lassen.

(Passend für Fensterbriefumschlag)

An die
Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.
An der Ausschacht 9

59556 Lippstadt

Änderungsmitteilung:

Nach jedem "go-schee brief"-Versand kommen einzelne Briefe zurück, weil sich Adressen geändert haben. Entsprechendes gilt für Lastschriften, wenn eine Abbuchungserlaubnis erteilt wurde, die Bankverbindung oder Kontonummer sich aber geändert hat. Beides kostet unnötige Gebühren.

Darum unsere herzliche Bitte an alle Leser:
Bitte teilen Sie uns mit, wenn sich Ihre Adresse, Bankverbindung, Kontonummer oder Ihr Name ändert. Mit diesem Vordruck möchten wir Ihnen die Arbeit etwas erleichtern.

Bisher:

Name: _____

Adresse: _____

Bankverbindung: _____

Kontonummer: _____ BLZ: _____

Neu:

Name: _____

Adresse: _____

Bankverbindung: _____

Kontonummer: _____ BLZ: _____

Andere Änderungen oder Mitteilungen:

Unterschrift:

GGD

Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.
59556 Lippstadt, An der Ausschacht 9, Tel. 02941-18870

Anmeldungen bitte an:

GGDe.V.

z.Hd. Ursula Rudat
An der Ausschacht 9
59556 Lippstadt

Tel. + Fax 02941-18870

Anmeldung für das Schmerzseminar der GGD

Ort: Haus am Park, 59556 Lippstadt-Bad Waldliesborn

Zeit: 15.-17. Mai 1998

Preis: 120 DM

Name(n): _____ Vorname(n) _____

Adresse: _____

_____ GGD-Mitglied: _____

eventuell Diät, welche?: _____

Gesamtpreis: _____ DM

Datum _____ Unterschrift: _____

Ich habe folgende Anregung oder Fragestellung:

Die Anzahl der Plätze ist begrenzt. Die Buchungen werden in der Reihenfolge der Anmeldung berücksichtigt. Bitte den Gesamtbetrag im voraus auf das Konto der GGD, (s.u.) überweisen. Die Anmeldung wird damit erst gültig.

Die GGD ist als gemeinnützige Körperschaft im Sinne des §§ 51 ff AO anerkannt.
Finanzamt Lippstadt, Steuer Nr. 330 061 3386
Konto-Nr.: 82 57 222 Commerzbank Lippstadt BLZ: 472 400 47



Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.

59556 Lippstadt, An der Ausschacht 9, Tel. 02941-18870

Passend für Fensterbriefumschlag

Anmeldungen bitte an:

GGDe.V.

Ursula Rudat

An der Ausschacht 9

59556 Lippstadt

Tel. + Fax 02941-18870

Anmeldung für die 4. Nationale Tagung der GGD im September 1997

Ort: Familienferienstätte Dorfweil, 61382 Schmitten,
Tel. 06084-5583, Fax 06084 - 3563

Zeit: 26.9. - 28.9.1997

Name(n): _____

Straße: _____ GGD-Mitglied: Ja _____ Nein _____

PLZ+Wohnort: _____

Gesamtpersonenzahl _____, Tel-Nr. _____

davon _____ Kinder; Alter der Kinder: _____

Einzelzimmer _____ (sind nur begrenzt vorhanden, Zuschlag 15 DM pro Tag)

Rollstuhlfahrer: _____

eventuell Diät, welche?: _____

Möchten Sie nur als Tagesgast/gäste kommen?: _____

Personenzahl _____ Preis pro Tag: 38,50 DM
(inklusive Mittag- u. Abendessen, sowie Stehkafee am Nachmittag)

Gesamtpreis: _____ DM

Datum _____ Unterschrift: _____

Impressum

GGD *Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.*

genzyme
THERAPEUTICS

GGD: Ursula Rudat
An der Ausschacht 9
59556 Lippstadt

Genzyme: Dr. Olaf Bartsch
Uhlandstr. 4
64390 Erzhausen

1997

Kopie oder Nachdruck nur mit schriftlicher Genehmigung der GGD