

# Schädigungen des Nervensystems

Therapiemöglichkeiten in speziellen Zentren.

Eine Schädigung des peripheren und vegetativen Nervensystems, klinisch Polyneuropathie genannt, ist häufig durch Diabetes, Alkoholabusus und Medikamente bedingt. Je nach Schwerpunkt der betroffenen Nerven können Unregelmäßigkeiten des Herzschlags, Taubheitsgefühl und Kribbeln, Schmerzen und Muskellähmung entstehen.

Fast die Hälfte der Patienten bleibt ohne eine Erklärung für ihre Beschwerden. Man muss deshalb gezielt auch nach seltenen Ursachen suchen. Dafür gerüstet sind die universitären Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), an denen es für viele der etwa 7.000 Seltenen Erkrankungen Betreuungsmöglichkeiten und Behandlungsmöglichkeiten gibt. Speziell in Baden-Württemberg gibt es das „Netzwerk Seltene Erkrankungen“, in dem die ZSE der dortigen Universitätsklinika (Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen, Ulm) als auch akademische Krankenhäuser wie das Bundeswehrkrankenhaus Ulm miteinander kooperieren.

## Suche nach seltenen Ursachen

Beispielhaft für eine sehr seltene Ursache der Polyneuropathie sei hier



Patient mit familiärer Amyloid-Polyneuropathie Links: Zehenheberschwäche am linken Fuß. Rechts: Muskelschwund der Handinnenmuskulatur. Für Fotos Dank an Prof. Dr. Ernst Hund.

die Transthyretin-assoziierte familiäre Amyloid-Polyneuropathie vorgestellt.

Als Folge einer Genmutation produziert die Leber eine veränderte Form des Proteins Transthyretin (TTR). Damit ist das Protein nicht mehr in der Lage, seine normale dreidimensionale Struktur aufrecht zu erhalten, sondern lagert sich zu unlöslichen Aggregaten, sogenanntem Amyloid, zusammen. Diese Amyloidfibrillen lagern sich in den Nerven des peripheren und des vegetativen Nervensystems sowie im Magen-Darm-Trakt, in den Nieren und im Herzen ab. Dadurch kommt es zu einer fortschrei-

tenden Schädigung des Nervensystems und einer zunehmenden Beeinträchtigung von Organfunktionen.

## Symptome erst im Alter

Obwohl es sich um eine angeborene Störung handelt, zeigen sich Krankheitssymptome erst im Erwachsenenalter. Von den ersten Symptomen an vergehen im Schnitt vier Jahre, bevor die Krankheit erkannt wird. Dies begründet sich in der Seltenheit der Erkrankung (geschätzte Häufigkeit 1:100.000) und der vor allem im Anfangsstadium unspezifischen Symptomatik, die sich

nicht von der anderer Neuropathien unterscheidet. Unbehandelt führt die Krankheit nach durchschnittlich zehn Jahren zum Tod.

## Frühzeitige Diagnose wichtig

Für die Behandlung gibt es neben der Physiotherapie erst seit kurzem ein Arzneimittel. Da die Wirksamkeit nur für Stadium eins belegt ist, muss die Diagnose früh gestellt werden. Ansonsten bleibt nur die Lebertransplantation, um die weitere fehlerhafte TTR-Produktion zu vermeiden. Zur Diagnostik und Behandlung gibt es Spezialambulanzen für Amyloidose in Heidelberg, Homburg/Saar, Mainz, Münster, Regensburg, Ulm und Würzburg. Diese Spezialambulanzen gehören zum Teil den ZSE an, die zudem sehr auf die Erforschung Seltener Erkrankungen und die Entwicklung neuer Therapien ausgerichtet sind. ■

