

# ERBLICHE ATTR AMYLOIDOSE

## „Es lohnt sich, für Aufklärung zu sorgen“

**Prof. Dr. med. Wilhelm Schulte-Mattler,**  
Experte für die  
erblich bedingte  
ATTR Amyloidose



Viele Seltene Erkrankungen werden durch Gendefekte verursacht, die die Art und Weise beeinträchtigen, wie der Körper Eiweiße herstellt. Eine dieser Seltene Erkrankungen ist die erbliche ATTR Amyloidose. Ein Gespräch über die Erkrankung, neue Therapien und die Herausforderungen in der Versorgung mit dem Neurologen Prof. Dr. med. Wilhelm Schulte-Mattler vom Universitätsklinikum Regensburg.

### Worum handelt es sich bei der hATTR Amyloidose?

Bei der hereditären, also erblichen ATTR Amyloidose handelt es sich um eine Stoffwechselerkrankung, bei der ein bestimmtes Eiweißmolekül fehlerhaft gebildet wird. Das Gen, das den Bauplan für dieses Eiweiß enthält, ist bei den betroffenen Patienten verändert. Das fehlerhafte Eiweiß verformt sich und lagert sich dann als sogenanntes Amyloid im Körpergewebe ab und schädigt es. Hauptsächlich betroffen sind die Nerven und das Herz, aber auch andere Organe.

### Wie viele Menschen sind davon betroffen?

Weil es eine Erbkrankheit ist, gibt es regionale Schwerpunkte. In Deutschland rechnen wir grob geschätzt mit etwa 800 Betroffenen. Damit zählt die hATTR Amyloidose zu den sehr seltenen Erkrankungen.

### Welche Folgen hat die Erkrankung für die Betroffenen?

Es sind zunächst die Körperteile betroffen, die am weitesten weg von der Wirbelsäule liegen, also Füße und Hände. Betroffene spüren ein Kribbeln und eine Art Brennschmerz. Gleichzeitig lässt das Schmerzempfinden gegenüber äußeren Einflüssen nach. Diese Nervenstörungen bezeichnen wir als Polyneuropathien. Im weiteren Krankheitsverlauf spielen Lähmungserscheinungen eine zunehmende Rolle. Wenn das Herz betroffen ist, entwickelt sich häufig eine Herzschwäche. Unbehandelt verschlechtert sich der Gesundheitszustand kontinuierlich. Die Patienten verlieren allmählich die Fähigkeit zu gehen, leiden unter schwerer Atmung, Schwäche und Durchfall. Ohne Behandlung führt die Erkrankung etwa zehn Jahre nach Ausbruch zum Tod.

### Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Der Kniff ist, dass die fehlerhaften Eiweiße fast ausschließlich in der Leber gebildet werden. Eine Lebertransplantation kann daher das Fortschreiten der Krankheit stoppen, ist jedoch mit Risiken

behaftet. Zudem gibt es zu wenig Spenderorgane. Medikamentös kann man die Verformung und damit die Ablagerung des Amyloids behindern. Eine neue Klasse von Medikamenten setzt direkt an der Ursache an. Sie können verhindern, dass die fehlerhaften Eiweiße überhaupt produziert werden.

### Wie funktioniert das genau?

Um Eiweiße zu bilden, wird eine Kopie des Gens erzeugt, das den Bauplan trägt, und in die „Eiweißfabriken“ der Zellen transportiert. Diese kleinen DNA-Kopien nennt man RNA. Und genau diese Moleküle können wir gezielt blockieren, zum Beispiel durch die sogenannte RNA-Interferenz. Das krankmachende Eiweiß wird nicht mehr gebildet und das Fortschreiten der Erkrankung beendet. Dass das funktioniert, zeigen die Studien und unsere Erfahrungen in der Klinik eindrucksvoll.

Wenn das Fortschreiten der Erkrankung gestoppt werden kann, heißt das auch, man sollte möglichst früh behandeln, richtig?

Ja genau. Bislang dauert die korrekte Diagnosestellung in der Regel über ein Jahr, bei manchen Patienten mehrere Jahre. Das liegt daran, dass die Symptome unspezifisch sind und viele Ärzte die Erkrankung nicht kennen. Wenn es schon eine familiäre Vorgeschichte gibt, geht es schneller. Da reicht dann ein Gentest und man weiß Bescheid.

### Wie ließe sich die Versorgung und Diagnosestellung bei Seltene Erkrankungen, speziell bei der hATTR Amyloidose, noch verbessern?

Kontinuierliche Investitionen in die Aus- und Weiterbildung der Ärzte sind eine Möglichkeit zur Verbesserung. Ärzte sind auch nur Menschen und können angesichts 17.000 Seltener Erkrankungen nicht beliebig viel lernen. Problematisch ist auch, dass gegenwärtig wirtschaftliche Anreize gegen und nicht für die Identifikation von Amyloidose-Patienten wirken. Bei der hATTR Amyloidose haben wir es aber mit einer mittlerweile gut behandelbaren Erkrankung zu tun. Es lohnt sich also, gerade hier für Aufklärung zu sorgen.

Weitere Informationen finden Betroffene unter:

[www.hattrbridge.de](http://www.hattrbridge.de)

Hilfestellung und Beratung bietet zudem der Patientenverband Familiäre Amyloid Polyneuropathie: [www.patientenverband-fap.de](http://www.patientenverband-fap.de)



Roland Straube (69) lebt seit mehr als 14 Jahren mit der hATTR Amyloidose. Als Vorsitzender des Patientenverbandes Familiäre Amyloid Polyneuropathie legt ihm die Aufklärung über die Erkrankung am Herzen.