

Stuttgart, den 28.09.2014

Liebe DSAKU-Freunde,

anbei nun der dritte Rundbrief der DSAKU, mit den neusten Informationen über Alkaptonurie in Deutschland und weltweit. Zunächst einmal möchte ich mitteilen, dass sich die Adresse der DSAKU e.V. durch meinen Umzug von Halle (Saale) nach Stuttgart geändert hat (siehe Briefkopf).

Rückblick 2013/2014

Mitgliedsaufnahme bei der ACHSE e.V.



Am 14. November 2013 wurde die DSAKU e.V. einstimmig als Mitglied der ACHSE e.V. aufgenommen. Ich persönlich war sehr beeindruckt von den Arbeiten der ACHSE e.V. im Gesundheitswesen, Politik und der Öffentlichkeit sowie der Herzlichkeit ihrer Mitarbeiter, des Vorstandes und Mitglieder. Außerdem konnte ich viel von den interessanten Gesprächen der einzelnen Selbsthilfegruppen mitnehmen und erhielt hilfreiche Ratschläge für die Leitung unseres Vereines. Als Mitglied der Achse e.V. hat die DSAKU e.V. natürlich auch einen [Eintrag](#) auf deren Webseite. Des Weiteren ist sie in der neusten ACHSE-Broschüre beschrieben und wurde auch im Februar 2014 in [ACHSE-Aktuell](#) erwähnt. Schirmherrin der ACHSE e.V. ist die Frau des ehemaligen Bundespräsidenten Eva-Luise Köhler.

Wochenendseminar für Betroffene und Familien mit Alkaptonurie in Stuttgart

Unsere zweite Veranstaltung und Mitgliederversammlung hatte die DSAKU am 9. November 2013 in Stuttgart und bundesweit durch eine Webkonferenz. Nach einem wissenschaftlichen Vortrag hatten wir unsere Mitgliederversammlung. Es waren 6 DSAKU-Mitglieder Vorort und 3 über die Webkonferenz anwesend. Nicolas Schödl wurde einstimmig als neuer Stellvertreter gewählt sowie die Beisitzer Ingeborg und Melanie Wagner. Leider wurde die Satzungsänderung bzw. Ergänzung bzgl. §3 2.7 „Die Unterstützung der Erforschung der Ursachen, der Therapiemöglichkeiten und der Nebenwirkungen der Therapien von Alkaptonurie **unter Einbeziehung ethischer Grundsätze für die medizinische Forschung am Menschen (Deklaration von Helsinki) und Patientenrechten**“ vom Amtsgericht Schweinfurt nicht angenommen, da wir den genauen Wortlaut der Satzungsänderungen nicht in der Mitgliedereinladung erwähnt haben. Selbstverständlich werden wir dies in unserer Mitgliederversammlung 2014 nachholen. Nach dem Mittagessen referierte Frau Witt von der Rheuma-Liga Baden-Württemberg über die Angebote und Netzwerke der Rheuma-Liga Baden-Württemberg und auf bundesweiter Ebene. Anschließend zeigte die AKU-Patientin Katharina Gärtner anhand selbstgenähter Weste mit Wärmeflasche-Tasche und gefilterter Tiere wie durch Kreativität AKU der Stirn geboten wird. Zu guter Letzt gab es in einer kleinen Runde die Wassergymnastik mit Schwimmtherapeutin Maika Waclawczyk im Mineralbad Leutze. Gleichzeitig möchte ich mich bei den Freiwilligen bedanken, die Blut für mein Forschungsprojekt bezüglich Schmerzdiagnostik gespendet haben.

Aktionstag zu seltenen Erkrankungen in Dessau



Am 22.2.2014 hatte die DSAKU ihren fünften Öffentlichkeitsauftritt zum „Tag der Seltene Erkrankungen“ am Städtischen Klinikum Dessau. Die DSAKU hatte wieder einen Stand und einen Vortrag. Anschließend

gab es eine Podiumsdiskussion zwischen Vertretern aus Politik, der Ärztekammer, der Kassenärztlichen Vereinigung, der Achse e. V., der Krankenverwaltung, der Krankenkassen und der Patienten einer seltenen Erkrankung zu dem Thema „Gemeinsam für eine bessere Versorgung der Seltenen“. Schirmherr Dr. Reiner Haseloff, Ministerpräsident des Landes Sachsen-Anhalt machte seine Runde und sprach mit den Patientenvertretern von jedem Stand. Zum Schluss wurden ACHSE-Luftballons für die „Seltenen“ freigelassen. Die DSKAU hatte ihren Stand zusammen mit der Deutschen Ehlers-Danlos Initiative e.V., zu deren Vertreterin Frau Betina Bauch wir herzliche Freundschaft schlossen.

[European Conference on Rare Diseases & Orphan Products \(ECRD\)](#)

ECRD ist eine Konferenz, die alle zwei Jahre von Eurodis (Europäische Organisation für seltene Erkrankungen) organisiert wird und dieses Jahr am 8-10 Mai in Berlin stattfand. Es gab viele Vorträge aus dem Bereich Wissenschaft, Politik, Patientenorganisationen und der internationalen Verbände, die sich auf seltenen Erkrankungen spezialisiert haben. Besonders erwähnenswert ist, dass seltene Erkrankungen wie Alkaptonurie eine eigene Abkürzung im neuen ICD11 erhalten werden, da sie mit der Datenbank für seltene Erkrankungen Orphanet verknüpft wird. Momentan teilt Alkaptonurie als sogenannte Tyrosinstoffwechselstörung die [ICD10-Kennziffer E70.2](#) mit Tyrosinose Typ 1. Der ICD11 wird jedoch erst 2017 erscheinen. Außerordentlich beeindruckt hat mich der Vortrag von Prof. Peter Robinson von der Charité über seine [Datenbank Human Phenotype Ontology](#). Prof. Robinson ist Kinderarzt und Bioinformatiker und hat zusammen mit Dr. Sebastian Köhler ein Computerprogramm entwickelt, das genetische Krankheiten in Symptome klassifiziert und diese wiederum den einzelnen Krankheiten zuordnet. Das Ziel dieser von Orphanet geförderten Datenbank ist Ärzten zu helfen anhand von Symptomen schneller auf eine Diagnose zu stoßen. Traurig ist nur, dass Geld „bloß“ für die Erstellung der Datenbank zur Verfügung gestellt wurde, nicht jedoch für die Werbung und die Anweisung an die Ärzte diese zu nutzen. Hierzu hat die DSAKU e.V. zusammen mit der EULAR und Prof. Robinson ein Projekt über Differentialdiagnostik Rheumatischer und Muskuloskelettaler Erkrankungen (siehe RMD Differentialdiagnostik unter nationale und internationale Projekte der DSAKU) initiiert.

[Die forschenden Pharma-Unternehmen \(VfA\)](#)

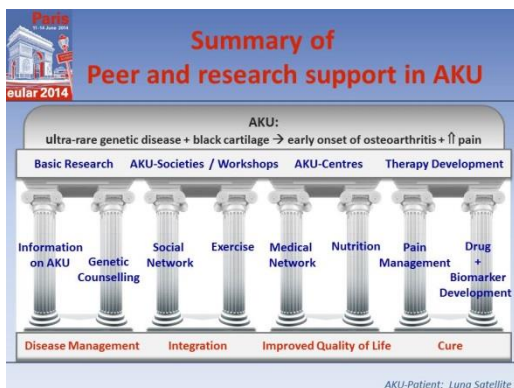
Die forschenden Pharma-Unternehmen (VfA) luden am 20.6.2014 Patienten-Selbsthilfegruppen zu einem runden Tisch bezüglich klinischer Studien nach Berlin ein. Neben Prinzipien und Phasen klinischer Studien seitens der Pharmaindustrie gab es auch Vorträge zu Ethik von einem Vertreter der Ethik-Kommission und „[Gute klinische Praxis](#)“ von der Vorsitzenden des „European Forum of Good Clinical Praxis (EFGCP)“ sowie Fallbeispiele von Patienten. Dabei zeigte sich, dass die einzelnen EU-Länder unterschiedliche ethische Gesetze bezüglich klinische Studien und Patienten-Rekrutierung haben. Zum Beispiel dürfen in England Patienten-Selbsthilfegruppen Patienten zu einer klinischen Studie rekrutieren und diese über die vertragliche Patienteninformationen aufklären. In Deutschland hingegen muss die Rekrutierung und Patientenaufklärung von einem Arzt durchgeführt werden. Selbsthilfegruppen dürfen lediglich auf klinische Studien hinweisen. Diese Information war für die DSAKU e.V. äußerst wichtig, da einzelne Vorstandsmitglieder der DSAKU bezüglich Patientenrekrutierung massiv unter Druck gesetzt wurden. Für die DSAKU ist die Selbstbestimmung der Patienten und Bewahrung der [Deklaration von Helsinki](#) sehr wichtig. Deswegen wollen wir auch unsere Satzung dementsprechend ändern. Ein weiterer Pluspunkt der Veranstaltung war die Verlinkung der DSAKU e.V. zu Kindernetzwerk e.V..

[Annual European Rheumatology Congress \(EULAR2014\) in Paris](#)



Der EULAR Kongress ist mit 14220 Delegierten eine gute Plattform um bei Rheumatologen, Wissenschaftlern, den europäischen Rheuma-Ligen und rheumatischen Gesundheitsberufen auf die seltene Erkrankung Alkaptonurie aufmerksam zu machen. Ich hatte dieses

Jahr das Privileg als eingeladener Gastredner im Namen der Internationalen Selbsthilfegruppen für



Alkaptonurie einen Vortrag über „Solidarität und Forschung bei seltenen Erkrankungen: Beispiel Alkaptonurie“ zu halten. Mein Vortrag bezog sich hauptsächlich auf die verschiedenen Netzwerke, die für die Kommunikation, Gesundheits-Versorgung, Krankheitsbewältigung, Integration, Öffentlichkeitsarbeit, Forschung und Therapien seltener Erkrankungen notwendig sind, um die Isolierung aufzuheben. Die meisten Vertreter der europäischen Rheuma-Ligen hatten noch nie von Alkaptonurie gehört. Weitere Vorträge bezogen sich unter anderem auf ein Tagebuch zur Krankheitsbewältigung,

Patienten-Partner in Forschung, Beteiligung der Patienten im Gesundheitswesen der EU und Reisen mit einer rheumatischen Erkrankung. Ich traf alte Bekannte und neue Freunde von Facebook bezüglich Welt-Rheuma-Tag. Auf der EULAR entstanden durch Gespräche mit Florian Klett (Projektmanager der EULAR) die ersten Ideen zum Projekt über Differential-Diagnostik Rheumatischer und Muskuloskelettaler Erkrankungen (siehe Differential-Diagnostik). Natürlich kam auch der Spaß und Genuss beim Tanzen und Dinieren nicht zu kurz und ich hatte das Glück am Tisch neben Vorstandsmitgliedern der Rheuma-Liga Nordrhein-Westfalen zu sitzen und diese natürlich über Alkaptonurie zu informieren.



42. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie



Ihren siebten Öffentlichkeitsauftritt hatte die DSAKU beim „42. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie“ am 17-20 September 2014 am CCD in Düsseldorf. Mit Poster und Flyern (Ärzte-, Patienten und AKUSSI-Flyer (AKU-Severity-Score-Index, AKU-Schweregrad-Index) informierten wir Ärzte und Patienten über Alkaptonurie. Ein besonderes Interesse zeigte Prof. Ghent aus Aachen von der Deutschen Rheuma-Stiftung, der bereits fünf AKU-Patienten betreute und vorschlug in Fortbildungskursen der Rheuma-Akademie auf unsere Erkrankung hinzuweisen. Des Weiteren entstand eine Zusammenarbeit zwischen der DSAKU e.V. und dem rheumatologischen Orthopäden PD. Dr. Arbogast (Chefarzt vom Rheumazentrum Oberammergau), in der eine Tabelle der Differentialdiagnostik zwischen Alkaptonurie, Skelettmelanom und Nekrose erstellt und diese in Form eines Flugblattes an Orthopäden verteilt werden soll, damit erwachsene AKU-Patienten aufgrund Verfärbungen am Knorpel eine frühere Diagnose erhalten. Insgesamt waren wir über die Resonanz der Ärzte, Patienten und Patientenvertretern anderer Selbsthilfegruppen sehr zufrieden. Natürlich nahm ich auch die Gelegenheit war, mich durch interessante Schmerzvorträge weiterzubilden.

Nationale und internationale Projekte der DSAKU

1. National

a. AKU-Flyer für Hebammen und Kinderärzte

Die ACHSE e.V. und Commerzbank-Stiftung haben gemeinsam das Projekt „an die Seltenen Denken“ initiiert, indem sie Hebammen und Geburtshelfern durch Flyer auf mögliche seltene Erkrankungen bei Neugeborenen sensibilisieren möchten und somit eine frühe Diagnose ermöglichen. Dies hat die DSAKU und einer Familie aus Essen veranlasst, einen Flyer speziell für Hebammen und Kinderärzte mit dem Schwerpunkt Verfärbung des Urins zu entwerfen.

b. AKU-Flugblatt für Orthopäden

Durch eigene Arthroskopie, Osteosynthese und Gespräche mit meinem Orthopäden stellten wir fest, dass die Knorpelverfärbung visuell in mehreren Phasen eingeteilt werden kann, nämlich leicht bräunlich, teilweise schwarz-braun, komplett schwarz und mit abgebautem Knorpel. Dies stimmt auch mit den histologischen Ergebnissen in der Literatur überein. Da der schwarze Knorpel öfters mit Skelettmelanom und Nekrose verwechselt wird, hat die Deutsche Gesellschaft für Orthopädische Rheumatologie

(DGORh) sich bereit erklärt, die Tabelle zu ergänzen und diese durch ein Flugblatt an orthopädische Rheumatologen zu verteilen. Das Flugblatt soll AKU-Patienten bei operativen Eingriffen zu einer früheren Diagnose helfen. Dabei hat die DSAKU gelernt, wie wichtig für Ärzte genaue Informationen zu den einzelnen AKU-Phasen sind. Wir Selbsthilfegruppen haben die Tendenz für die Öffentlichkeitsarbeit immer den Extremfall darzustellen.

2. Internationales Projekt

- a. Wie bereits erwähnt, entstanden durch Gespräche bei der ECRD und EULAR die ersten Ideen zum Projekt über Differential-Diagnostik Rheumatischer und Muskuloskelettaler Erkrankungen (RMDs). Hierfür soll die „Human Phenotyping Ontology Datenbank“ von Prof. Robinsons Arbeitsgruppe mit sämtlichen (\pm 400 RMDs) erweitert und serologisch (Blutdiagnostik/Immunologie) ergänzt werden. Die Ergebnisse des eigens hierfür entwickelten Computergramm werden anschließend durch Fachärzte der Rheumatologie, rheumatologische Epidemiologen und eventuell Patientenumfragen überprüft und validiert (Richtigkeit der Methode belegen). Danach soll die Datenbank an Kongressen wie EULAR und durch spezielle Workshops an Rheumatologen, rheumatologische Orthopäden, Hausärzte, Gesundheitsberufe und Patientengruppen publik gemacht werden. Für ein EULAR-Projekt müssen mindestens 3 Länder beteiligt sein. Bis jetzt konnten ich (Deutschland), Florian Klett (EULAR, Schweiz) und Prof Robinson (Deutschland) Rheumatologen aus Österreich, Schweden und Spanien für dieses Projekt gewinnen. Meine Funktion in diesem Projekt wäre eine sogenannte Patientenforschungspartnerin (Patient-Research-Partner) und ich werde dafür sorgen, dass AKU als seltene RMD auf keinen Fall zu kurz kommt.

3. Weitere Zukunftsprojekte

- a. AKU-Merkblatt für die Rheuma-Liga in Zusammenarbeit mit einem Rheumatologen
- b. AKU-Info für www.achse.info in Zusammenarbeit mit Stoffwechselexperte und/oder Rheumatologe
- c. Bewerbung für eine Mitgliedschaft bei Eurodis
- d. AKU-Info für Wikipedia (deutsch)
- e. Up-date der DSAKU-Webseite bzgl. Endokrinologie und Sozialrecht

Etablierung von AKU-Forschung in Deutschland

Nach einem Praktikum an der Unimedizin der Johannes-Gutenberg-Universität in Mainz, einer Weiterbildung bzgl. dem Analysenverfahren Massenspektrometrie warte ich auf die Ergebnisse einer erfolgreichen Finanzierung bzgl. meiner Postdocstelle in Mainz mit folgendem Thema: *Schmerzen, Stress und Entzündungen bei Alkaptonurie (AKU): Eine umfangreiche Studie über Lipidomics, Stresshormone und Neuropeptide mittels zielorientierter Massenspektrometrie-Assays.*

Ein zweites Praktikum hat sich durch technische Probleme am Institut und Unfall meinerseits auf November verschoben. Des Weiteren wurden 17 Dokumente für ein DAAD-Stipendium (deutsch akademischer Austauschdienst) zur Finanzierung eines $\frac{1}{2}$ jährigen Forschungsaufenthalt bei der biochemischen AKU-Forschungsgruppe in Siena. Mithilfe eines EU-Austauschprogrammes soll zwischen der Uni Siena und Uniklinik Mainz eine italienische Doktorandin mich bei den Experimenten unterstützen bzw. von mir betreut werden.

Allerdings ist die Konkurrenz Fördermittel für Forschung seltener Erkrankungen zu erwerben sehr groß und schwierig für Quereinsteiger. Es ist aber für mich die einzige Möglichkeit bei voranschreitender AKU Beruf und Ehrenamt zu vereinbaren. Bei dieser Gelegenheit möchte ich mich bei meinen Eltern bedanken, die mich finanziell und tatkräftig unterstützen.

AKU-Patienten in Deutschland

Die Zahl der in [Deutschland](#) identifizierten AKU-Patienten wächst stetig. So sind mittlerweile \pm 135 AKU-Patienten in Deutschland identifiziert. Außerdem gibt's eine Reihe von [Publikationen](#) auf deutsch oder aus dem deutschsprachigen Raum.



Unabhängige Patientenberatung Deutschlands (UPD)

Die UPD (<http://www.patientenberatung.de/>) berät im gesetzlichen Auftrag rund um das Thema Gesundheit – bei rechtlichen und medizinischen Fragen sowie bei psychosozialen Problemen im Umgang mit Krankheiten. Sie ist mit 21 Stellen bundesweit (<http://www.patientenberatung.de/beratung-vor-ort/>) vertreten und ihr Angebot ist kostenfrei, neutral und unabhängig. Für die Beratung stehen ein Mediziner, Sozialarbeiter und Jurist zur Verfügung. Neben Deutsch informiert die UPD auch auf Russisch und Türkisch – sowohl über ein bundesweites Beratungstelefon als auch persönlich und telefonisch in einigen Beratungsstellen vor Ort.

AKU-Zentrum für Erwachsene am Interdisziplinären Stoffwechsel-Centrum der Charité in Berlin:

Das Interdisziplinäre Stoffwechsel-Centrum der Charité in Berlin ist Teil des Kompetenzzentrums Seltene Stoffwechselkrankheiten (www.Seltene-Stoffwechselkrankheiten.de). Im Kompetenzzentrum werden erwachsene Patienten mit Stoffwechselkrankheiten interdisziplinär betreut. Patienten mit AKU können dort, da AKU eine systemische Erkrankung ist (d.h. mehrere Organe sind betroffen), interdisziplinär betreut werden.

Genetische Beratung am Institut für Humangenetik der Universität Würzburg

Das Institut für Humangenetik von der Universität Würzburg bietet AKU-Patienten an, ihre AKU-Mutation(en) zu analysieren. Außerdem können sowohl Betroffene, Partner oder Angehörige genetisch beraten werden.

Leitfaden der Anästhesie bei AKU-Patienten

Bezüglich Anästhesie bei AKU empfiehlt die DSAKU die Leitfäden von [OrphanAnesthesia](#) zur anästhesiologischen Betreuung von AKU-Patienten zu beachten. Diese können unter folgendem Link heruntergeladen werden: [Leitfaden für Anästhesie bei AKU-Patienten \(englisch\)](#).

3D Ganganalyse

Die 3D Ganganalyse wird vom Nationalen AKU-Zentrum in Liverpool (GB) zur Analyse, Schonung und Prävention von Fehlstellungen und Fehlbelastungen der Wirbelsäule und Großelenke empfohlen.

Einfluss der Homogentisinsäure (HGA) auf klinische Labordiagnostik

Anhand einer kürzlich erschienen Publikation „[Interferences of homogentisic acid \(HGA\) on routine clinical chemistry assays in serum and urine and the implications for biochemical monitoring of patients with alkaptonuria](#). Curtis SL, Roberts NB, Ranganath LR. Clin Biochem. 2014 May;47(7-8):640-7. doi: 10.1016/j.clinbiochem.2013.12.016. Epub 2013 Dec 27“ konnte gezeigt werden, dass die HGA die Konzentrationsbestimmung des Serum-Kreatinins mittels der enzymatischen Methode negativ (Verfälschung durch niedrigere gemessene Blutwerte) und Proteinbestimmung im Urin positiv (Verfälschung durch höher gemessene Werte) beeinflusst. Für die Konzentrationsbestimmung des Serum-Kreatinins wird daher die Jaffé-Methode empfohlen.

Ausblick 2014/ 2015

Für 2014 / 2015 sind folgende Veranstaltungen geplant.

Öffentlichkeitsarbeit:

- **[Welt-Rheuma-Tag \(WAD\):](#)**
Wie immer beteiligt sich die DSAKU am Welt-Rheuma-Tag mit einem [Poster](#). Diesmal dient die Zusammenfassung meines EULAR-Vortrages als Vorlage für das Motto „living better aging well“. Die italienische AKU-Patientin Luna Satellite hat mir hierzu viele Inspirationen gegeben. Deswegen veröffentlichen wir das Poster gemeinsam mit aimAKU (italienische AKU-Selbsthilfegruppe).



Weiterbildung:

- Ich werde am 16.10.2014 am 8. Internationalen AKU-Workshop in Stockholm teilnehmen.

Öffentlichkeitsarbeit:

- Die DSAKU nimmt mit zwei Vertretern an der Mitgliederversammlung der ACHSE e.V. am 14.11.2014 in Bonn teil.

DSAKU:

- [Wochenendseminar und Mitgliederversammlung für Betroffene und Familien mit Alkaptonurie](#)
- **Thema:** *Schmerzbewältigung*
- **Zeit:** 22. 11. 2014, Beginn 10:00 Uhr
- **Ort:** Deutsche Rheuma-Liga Berlin e.V., Therapie-, Beratungs- und Selbsthilfezentrum, Mariendorfer Damm 161a, 12107 Berlin

Öffentlichkeitsarbeit:

- **Tag der Seltenen Erkrankungen (TdSE)**
Die DSAKU nimmt wahrscheinlich am 21.2.2015 am Tag der seltenen Erkrankungen in Dessau teil. Des Weiteren wurden wir am 22.2.2015 von Eurodis zum Gala-Dinner in Brüssel eingeladen. Bei Interesse stellt die DSAKU gerne Poster und Flyer für Mitglieder zur Verfügung, die an TdSE-Veranstaltungen Vorort teilnehmen möchten, um auf unsere seltene Erkrankung hinzuweisen.
- [EULAR2015 in Rom](#)
Der „Annual European Rheumatology Congress“ findet 2015 vom 10-13. Juni in Rom statt. Die DSAKU wird zusammen mit aimAKU wieder dabei sein.
- [43. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie \(DGRh\)](#)
Der 43. DGRh-Kongress findet 2015 am CCB Congress Center Bremen in Bremen vom 17. bis 20. September 2015 statt. Die DSAKU wird wieder von der DGRh-Organisation eingeladen, einen Ausstellungstand zu buchen.

DSAKU:

- **Wochenendseminar für AKU-Patienten**
Für 2015 ist die jährliche Mitgliederversammlung und das Wochenendseminar in Nordrhein-Westfalen unter dem Thema Ganganalyse und 3D-Wirbelvermessung geplant.

[Klinische Studie bzgl. Nitisinon zur Behandlung von Alkaptonurie:](#)

Die AKU-Society aus Großbritannien hat eine neue Koordinatorin der Patienten-Rekrutierung für die von der Europäischen Kommission finanzierten klinischen Studie SONIA2 zur Behandlung von Alkaptonurie durch Nitisinon. Bei Interesse kann Lesley Harrison unter lesley@akusociety.org kontaktiert werden.

Herzliche Grüße

Dr. Leona Wagner
(Vorsitzende DSAKU)