



Fokus „Seltene Erkrankungen“

„Denn die einen sind im Dunkeln
Und die andern sind im Licht.
Und man siehet die im Lichte
Die im Dunkeln sieht man nicht.“
Bertolt Brecht (1898–1956)

Liebe Leserinnen und Leser,
Der 29. Februar ist ein seltener Tag. Seit 2008 wird dieser Tag als der „Tag der Seltenen Erkrankungen“ begangen. Fällt, wie in diesem Jahr, der 29.02. aus, wird der 28.02. als Gedenktag genutzt. Von einer Seltenen Erkrankung spricht man, gemäß einer Definition der Europäischen Union, wenn weniger als 5 von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Derzeit sind etwa 8.000 Seltene Erkrankungen bekannt. Während in Deutschland annähernd 4 Millionen Menschen an einer dieser Erkrankungen leiden, sind weltweit rund 350 Millionen Menschen betroffen¹. Das sind enorme Zahlen, oft verbunden mit schweren Einzelschicksalen und langen dramatischen Leidensgeschichten. Viele Patientinnen und Patienten verbringen Jahre mit zahlreichen Arztbesuchen; sie rennen buchstäblich von „Pontius zu Pilatus“, bis sie eine korrekte Diagnose erhalten und wissen, woran sie eigentlich leiden. Manche erfahren es auch nie.

Eindrücklich wurde das Schicksal eines Betroffenen kürzlich in dem vielbeachteten Dokumentarfilm „Was uns am Leben hält“ von dem Regisseur David Sieveking beschrieben². Geschildert wird die Geschichte von Gerald Uhlig, einem Berliner Kulturschaffenden, und seiner Tochter Geraldina. Beide weisen die Seltene Erkrankung Morbus Fabry auf. Dieser Multiorganerkrankung liegt eine Mutation auf dem X-Chromosom zugrunde. Dadurch ist die Aktivität des Enzyms α -Galactosidase A, welches den Abbau von zuckerhaltigen Fetten reguliert, wesentlich beeinträchtigt³. Die Erkrankung wurde bei Gerald Uhlig erst im Alter von 50 Jahren diagnostiziert. Er verstarb noch während der Dreharbeiten.

Morbus Fabry kann unterschiedlich ausgeprägt sein. Durch Endothelschädigungen können Herz, Nieren, das Gehirn und weitere Organe betroffen

sein. Bei einigen Patienten liegen vaskuläre Hautläsionen vor. (!) Diese können sich auch im Bereich der Lippen oder der Mundschleimhäute befinden. Morbus Fabry ist zwar nicht heilbar, wohl aber in einigen Fällen kausal durch eine Enzymersatztherapie behandelbar³.

Am Anfang einer jeden systematischen medizinischen Therapie steht eine genaue Anamnese und eine präzise Diagnostik. „Diagnose“ leitet sich aus dem Griechischen ab und setzt sich aus den Wortabschnitten „diá-“ (durch) und „-gnósis“ (Erkenntnis, Urteil) zusammen. Erst die schrittweise Erhebung der einzelnen anamnestischen, klinischen, labormedizinischen und röntgenologischen Befunde und deren Zusammenspiel (und Symptome) ermöglichen es, unterschiedliche orale Erkrankungen zu differenzieren und damit eine Diagnose zu stellen. So müssen heute zahlreiche allgemeinmedizinische Erkrankungs- sowie deren Therapieformen und Medikationen in die orale Diagnostik und die Behandlungsplanung miteinbezogen werden. Seltene Erkrankungen und die parodontalen Manifestationen anderer systemischer Erkrankungen stellen hier eine besondere Herausforderung dar und sollen daher beginnend mit diesem Schwerpunktheft „Parodontale Risikofaktoren und Seltene Erkrankungen“ in loser Folge für die Leserinnen und Leser der PARODONTOLOGIE aufbereitet werden.

In einer systematischen Übersichtsarbeit aus dem Jahre 2019 ging die Arbeitsgruppe um Jochen Jackowski der Frage parodontaler Manifestationen von Seltenen Erkrankungen nach⁴. Von den 541 Seltenen Erkrankungen mit bekannten orofazialen Beteiligungen konnten 76 Entitäten identifiziert werden, die klare parodontale Manifestationen aufwiesen. Das bedeutet, hier können pathologische Veränderungen an den Bestandteilen des

Zahnhalteapparates – das sind Gingiva, Alveolar-knochen, Wurzelzement und Faserapparat – vorliegen. Symptome wie Gingivitis und Parodontitis, gingivale Wucherungen oder Fibromatose, gingivale Blutungen oder Diathesen, gingivale Pigmentierungen, mukosale Ulzerationen und andere Krankheitszeichen können parodontale Manifestationen Seltener und weiterer systemischer Erkrankungen darstellen.

In dieser Ausgabe finden Sie nun vier Arbeiten, die sich mit den parodontalen Manifestationen der Erkrankungen Ehlers-Danlos- (S. 167) und Papillon-Lefevre-Syndrom (S. 181), Parodontitis im Stadium IV, Grad C, bei metastasierendem malignem Melanom (S. 207) sowie einer leukämischen Zellinfiltration, die als eine Gingivawucherung imponiert (S. 199), beschäftigen.

In anderen Beiträgen erfahren Sie Neues und Interessantes zu den wichtigen Risikofaktoren parodontaler Erkrankungen: Ernährung und E-Zigaretten (S. 123 und S. 133 bzw. 149).

Ich wünsche Ihnen viel Freude bei der Lektüre dieses Schwerpunktheftes.



Ihr

Prof. Dr. Clemens Walter

Literatur

1. Berliner Institut für Gesundheitsforschung in der Charité, Translationsforschungsbereich der Charité – Universitätsmedizin Berlin. Zum Tag der Seltene Erkrankungen: Hoffnungsträger Gentherapie? Pressemitteilung 27. Februar 2023. URL: <https://www.bihealth.org/de/aktuell/zum-tag-der-seltenen-erkrankungen-hoffnungstraeger-gentherapie>.
2. Zweites Deutsches Fernsehen (ZDF). Was uns am Leben hält. Dokumentarfilm von David Sieveking, Deutschland 2021.

- URL: <https://www.zdf.de/filme/dokumentarfilm-in-3sat/-was-uns-am-leben-haelt-102.html>. [Zugriff: 06.05.2023].
3. Wikipedia. Morbus Fabry. https://de.wikipedia.org/wiki/Morbus_Fabry https://de.wikipedia.org/wiki/morbus_fabry. [Zugriff: 06.05.2023].
 4. Hanisch M, Hoffmann T, Böhner L et al. Rare Diseases with Periodontal Manifestations. *Int J Environ Res Public Health* 2019;16:867.