

PHILATELIA MEDICA

Begründet 1962 von Dr. med. Rudolf Wallossek

54. Jahrgang
Juni 2024 Nr. 213



<https://medizinphilatelie.com>

Organ der
**Thematischen Arbeitsgemeinschaft
Medizin und Pharmazie**
Im Bund Deutscher Philatelisten
(BDPh)

Ehrenmitglieder:

Dr. Rudolf Wallossek (2008)
Dr. Gerhard Giso Brosche (2019)
Dr. Fritz Baumgardt (2024)

Impressum:

1. Vorsitzende / Webredaktion
Dr. D.M. Vogt Weisenhorn (dvw)
Schesastr. 1
6706 Bürs – Österreich
office-vogt@medizinphilatelie.com

2. Vorsitzender:
Johan Diesveld
johandiesveld@gmail.com

Vorstandsmitglied Pharmazie
Löwen-Zahn-Redakteur:
Dr. Detlef Werner (dw)
loewen-zahn@medizinphilatelie.com

Vorstandsmitglied, Schatzmeister:
Valentin Paulus
valentin.paulus1942@gmail.com

Gesamtredaktion:
Dr. D.M. Vogt Weisenhorn (dvw)
v.i.S.d.P.

Erscheinungsweise: 4 Mal jährlich


ArGe-Mitgliedsbeitrag
30 € / Jahr (Deutschland)
32 € / Jahr (Ausland)

Konto-Verbindung:
V. Paulus Sonderkonto
ArGe Medizinphilatelie
Kreissparkasse Tuttlingen
IBAN: DE67 6435 0070 0021 1257 13
BIC: SOLADESITUT

Zugriff auf Internet-
shop (Delcampe) der
ArGe



Inhaltsverzeichnis	Seite
Liebe Leser und Leserinnen	2
Kurzbericht / Protokoll JHV in Meiningen/Thüringen	3-5
<i>D.M. Vogt Weisenhorn:</i> Wenn du Hufschläge hörst, denk an Zebras!	6-8
<i>D.M. Vogt Weisenhorn:</i> Medikamente für „verwaiste“ Krankheiten	9-10
<i>D.M. Vogt Weisenhorn:</i> Nord-Mazedonien: Briefmarkenserie „Seltene Erkrankungen“	11-13
<i>C.M. Brandstetter:</i> Faule Ausreden – das Eigenbrauersyndrom	13-15
Exponatseiten aus: „Genetik ist faszinierend“ – <i>D.M. Vogt Weisenhorn</i>	16-17
<i>D.M. Vogt Weisenhorn:</i> Das Proteussyndrom	18
<i>D.M. Vogt Weisenhorn:</i> Du stinkst! – Das Fischgeruchssyndrom“	19
<i>Otto Graf:</i> Roter Halbmond: Die Verwendung der Marken auf Postsendungen (III)	20-21
Neuheiten	22-24
<i>W. Braune:</i> Medizinhistorischer Gedenkkalender	24-26
Neues aus anderen ArGen	26
◆◆◆	
Pharmazie-Mitteilungsblatt Löwen-Zahn Nr. 245	
Dear Readers	6/27
New Stamp and Cancel Issues	7/28
<i>D. Werner:</i> Apotheker und Freimaurer	8/29
<i>E. Schlunegger:</i> Mixtum Pharmaceuticum (XI)	9/30
<i>D. Werner:</i> Pharmacuetical Excipients (VI): Titanium Dioxide	10/31
◆◆◆	
Zu guter Letzt: „Die Postkarte“	32



Das Thema der heutigen Zeitschrift sind „Seltene Erkrankungen“. Dass mindestens 6000 seltene Erkrankungen so gar nicht selten sind, ist auf dieser neuen personalisierten Briefmarke thematisiert.

REDAKTIONSSCHLUSS HEFT 214: 15. Aug. 2024

Wenn du Hufschläge hörst, denk an Zebras!

Daniela M. Vogt Weisenhorn



Vor rund 70 Jahren gab Prof. Theodore Woodward seinen Medizinstudenten die Faustregel „Wenn du Hufschläge hörst, denk an Pferde, nicht an Zebras“ mit auf den Weg. Seit damals gilt für viele Mediziner bei der Diagnosefindung, zuerst an das Naheliegende und nicht an das Ausgefallene zu denken. Was für häufige Erkrankungen (Pferde) gilt, kann aber bei seltenen Erkrankungen (Zebras) in die Irre führen bzw. diese werden gar nicht gesehen.

Seltene Erkrankungen mögen einzeln betrachtet eine geringe Prävalenz haben, doch kollektiv stellen sie eine bedeutende Herausforderung im Gesundheitswesen dar. In der Europäischen Union wird eine Erkrankung als selten betrachtet, wenn sie eine Prävalenz von weniger als einem Fall pro 2.000 Personen hat. Schätzungen zufolge gibt es 6.000 bis 8.000 identifizierte seltene Erkrankungen weltweit.

Die Prävalenz einzelner seltenen Erkrankungen kann von Region zu Region unterschiedlich sein und hängt von verschiedenen Faktoren ab, darunter genetische Veranlagung, Umweltfaktoren und ethnische Zugehörigkeit. Einige seltene Erkrankungen haben eine höhere Prävalenz als andere, während viele extrem selten sind und nur bei einer sehr kleinen Anzahl von Menschen auftreten.

Es ist wichtig anzumerken, dass, obwohl einzelne seltene Erkrankungen selten sind, die Gesamtzahl der Menschen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind, beträchtlich ist. Insgesamt leiden weltweit etwa 300 bis 400 Millionen Menschen an einer der identifizierten seltenen Erkrankungen. Dies ist auf unserer neuen personalisierten Marke der ArGe symbolisiert.

Unabhängig von der Seltenheit der Erkrankungen sind einige seltene Erkrankungen in unserer Gesellschaft bekannter als andere. Dies daher, weil sie eine breite öffentliche Aufmerksamkeit erhalten haben, sei es durch Medienberichte, Kampagnen von Patientenorganisationen oder bekannte Persönlichkeiten, die von der Krankheit betroffen sind. Einige dieser bekanntesten seltenen Erkrankungen sind:

Unabhängig von der Seltenheit der Erkrankungen sind einige seltene Erkrankungen in unserer Gesellschaft bekannter als andere. Dies daher, weil sie eine breite öffentliche Aufmerksamkeit erhalten haben, sei es durch Medienberichte, Kampagnen von Patientenorganisationen oder bekannte Persönlichkeiten, die von der Krankheit betroffen sind. Einige dieser bekanntesten seltenen Erkrankungen sind:



ALS ist wohl vielen bekannt, als die Krankheit, an der S. Hawking litt (Isle of Man 2016)

- **Huntington-Krankheit:** Diese neurodegenerative Erkrankung ist bekannt für ihre verheerenden Auswirkungen auf die kognitive und motorische Funktion. Sie tritt in der Regel im mittleren Lebensalter auf und führt zu fortschreitender Bewegungsstörung (daher früher



Moderner Tanz kann den „Veitstanz“ symbolisieren (Litauen 2023)

auch Veitstanz genannt), kognitivem Abbau und psychiatrischen Symptomen.

- **Amyotrophe Lateralsklerose (ALS):** ALS ist eine progressive neurologische Erkrankung, die die Nervenzellen im Gehirn und Rückenmark betrifft, die für die Steuerung der willkürlichen Muskeln verantwortlich sind. Sie führt zu fortschreitendem Muskelschwund, Lähmungen und letztendlich zum Tod durch Atemversagen.
- **Duchenne-Muskeldystrophie:** Diese genetische Erkrankung betrifft hauptsächlich Jungen und führt zu fortschreitendem Muskelschwund und Muskelschwäche. Betroffene haben oft Schwierigkeiten beim Gehen, Muskelkrämpfe und Herzprobleme.



Muskeldystrophie – Sonderstempel Italien 2002



Mukoviszidose – Sonderstempel USA 1980

• **Cystische Fibrose (Mukoviszidose):** Mukoviszidose betrifft

hauptsächlich die Lunge und das Verdauungssystem und führt zu chronischen Atemwegsinfektionen, Verdauungsstörungen und anderen Komplikationen. Es ist - aufgrund der intensiven (auch philatelistischen) Aufklärungskampagnen - eine der bekanntesten genetischen Erkrankungen bei Kindern.

• **Sichelzellanämie:** Diese genetische Störung



Sichelzellanämie Awareness (Kenia 2016)

betrifft die roten Blutkörperchen und führt zu einer abnormalen Form (sichelartig) der roten Blutkörperchen. Dies kann zu einem erhöhten Risiko für Schmerzkrisen, Anämie, Infektionen und anderen Gesundheitsproblemen führen.



Diagnose ist auch bei Tuberkulose sehr wichtig – gilt bei uns als seltene Erkrankung (Argentinien 2014)

Die Herausforderungen im Kampf gegen seltene Erkrankungen sind vielschichtig. Die erste Hürde, die von den Patienten genommen werden muss, ist die Diagnosestellung. Aufgrund der begrenzten Erfahrung und Kenntnisse der Ärzte sowie der Vielfalt der Symptome durchlaufen viele Patienten eine jahrelange Odyssee, bevor eine genaue Diagnose gestellt wird. Für die Betroffenen bedeutet dies nicht nur eine erhebliche Verzögerung bei der Behandlung, sondern auch emotionale Belastung und Unsicherheit. Darüber hinaus sind die meisten seltenen Erkrankungen genetischer Natur, was die Situation weiter kompliziert. Und selbst, wenn dann die Diagnose gestellt ist, ist noch nicht klar, ob es auch eine Behandlung gibt, denn die Entwicklung von Therapien für seltene Erkrankungen steht u.a. vor besonderen finanziellen Herausforderungen. Aufgrund der geringen Anzahl von Betroffenen sind die potenziellen Einnahmen aus der Vermarktung von Medikamenten begrenzt, was pharmazeutische Unternehmen oft davon abhält, in die Forschung und Entwicklung zu investieren. Dies führt zu einem Mangel an wirksamen Behandlungsoptionen für viele seltene Erkrankungen.

Aber hier wird durch die Verordnung (EG) Nr. 141/2000, auch bekannt als die "Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden" oder "Orphan Drug Regulation", gegengesteuert. Sie ist eine Rechtsvorschrift der Europäischen Union, die



Wie Odysseus müssen Patienten bis zur Diagnose viele Prüfungen und einen langen Weg hinter sich bringen. Bis zur Diagnose stehen wie bei Odysseus viele Prüfungen (Malta 2021)

darauf abzielt, die Entwicklung und den Zugang zu Arzneimitteln für seltene Erkrankungen zu fördern, u.a. durch folgende Punkte:



Die „Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden“ wurde vom Europaparlament beschlossen (Straßburg 2016 – Stempel)

Ärzten, Patientengruppen und Regierungen hat auch dazu beigetragen, die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen zu erhöhen und die Ressourcen für Forschung und Entwicklung zu mobilisieren. Initiativen wie Orphanet und Rare Diseases Europe (EURORDIS) spielen eine entscheidende Rolle bei der Förderung von Forschung, Aufklärung und Unterstützung für Patienten mit seltenen Erkrankungen. Nicht zu unterschätzen sind hier aber auch die vielen Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen. Sie sind eine wichtige Unterstützung für Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien, indem sie Informationen, Ressourcen, emotionalen Beistand und die Möglichkeit zum Austausch mit anderen Betroffenen bieten. Auch setzen sie sich aktiv für die Interessen der Betroffenen ein und fördern die Forschung. Um nur zwei davon zu nennen: Deutsche Gesellschaft für Seltene Erkrankungen e.V. (SE Deutschland) und die Allianz chronischer seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.), Aufgrund dieser Initiativen entstand unter anderem der Versorgungs-



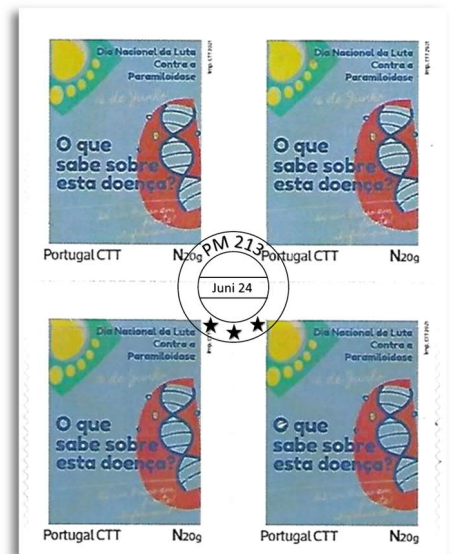
Auf einer Karte von Deutschland kann man Zentren finden, die sich mit seltenen Erkrankungen befassen (Deutschland 1994)

(www.se-atlas.de), der Adressen von Kliniken und Organisationen auflistet, an die man sich als Betroffener wenden kann.

Zusammenfassend kann gesagt werden, dass seltene Erkrankungen eine komplexe Herausforderung darstellen, die eine koordinierte Anstrengung auf globaler Ebene erfordern. Durch die Sensibilisierung für diese Krankheiten, die Förderung von Forschung und Entwicklung, die Verbesserung der Diagnosemethoden und den Zugang zu Behandlungen kann die Lebensqualität von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig verbessert werden und ihnen eine optimistischere Zukunftsperspektive geboten werden.

- Schaffung einer Marktexklusivität: Wenn ein pharmazeutisches Unternehmen ein Arzneimittel zur Behandlung einer seltenen Krankheit entwickelt hat, darf für 10 Jahre kein anderes Unternehmen ein gleiches oder ähnliches Arzneimittel für dieselbe Indikation auf den Markt bringen.
- Schaffung von finanziellen Anreizen: Zusätzlich zur Marktexklusivität können Unternehmen, die Arzneimittel für seltene Erkrankungen entwickeln, von Gebührenbefreiungen für regulatorische Verfahren sowie von finanziellen Zuschüssen und Steuervergünstigungen profitieren.

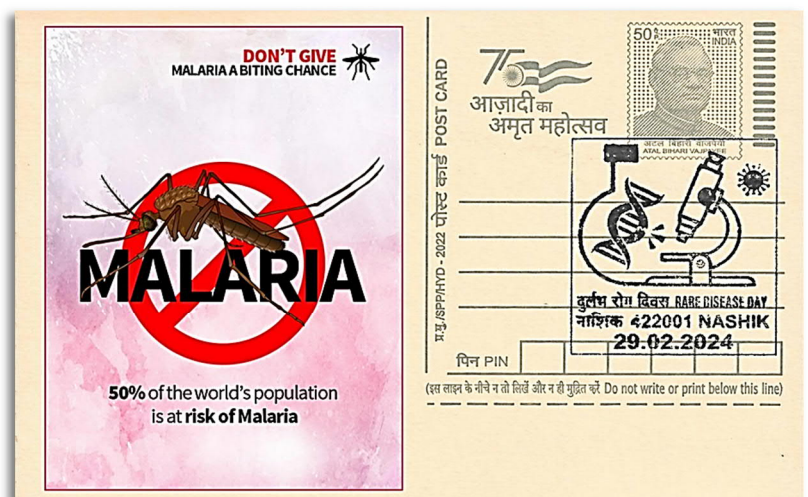
Die internationale Zusammenarbeit von Forschern,



Sensibilisierung für die Erkrankung Paramyloidose durch Patientenorganisation (personalisierte Marke Portugal 2021)

atlas für Menschen mit Seltene Erkrankungen

(www.se-atlas.de)



Sensibilisierung für seltene Erkrankungen am „Tag der seltenen Erkrankungen“ mit einem Sonderstempel (29.2.2024) auf Ganzsache aus Indien. Interessant: Ganzsache widmet sich Malaria, die nicht den seltenen Erkrankungen zuzuordnen ist

Die internationale Zusammenarbeit von Forschern, Ärzten, Patientengruppen und Regierungen hat auch dazu beigetragen, die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen zu erhöhen und die Ressourcen für Forschung und Entwicklung zu mobilisieren. Initiativen wie Orphanet und Rare Diseases Europe (EURORDIS) spielen eine entscheidende Rolle bei der Förderung von Forschung, Aufklärung und Unterstützung für Patienten mit seltenen Erkrankungen. Nicht zu unterschätzen sind hier aber auch die vielen Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen. Sie sind eine wichtige Unterstützung für Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien, indem sie Informationen, Ressourcen, emotionalen Beistand und die Möglichkeit zum Austausch mit anderen Betroffenen bieten. Auch setzen sie sich aktiv für die Interessen der Betroffenen ein und fördern die Forschung. Um nur zwei davon zu nennen: Deutsche Gesellschaft für Seltene Erkrankungen e.V. (SE Deutschland) und die Allianz chronischer seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.), Aufgrund dieser Initiativen entstand unter anderem der Versorgungs-

Nord-Mazedonien: Briefmarkenserie „Seltene Erkrankungen“

Daniela M. Vogt Weisenhorn

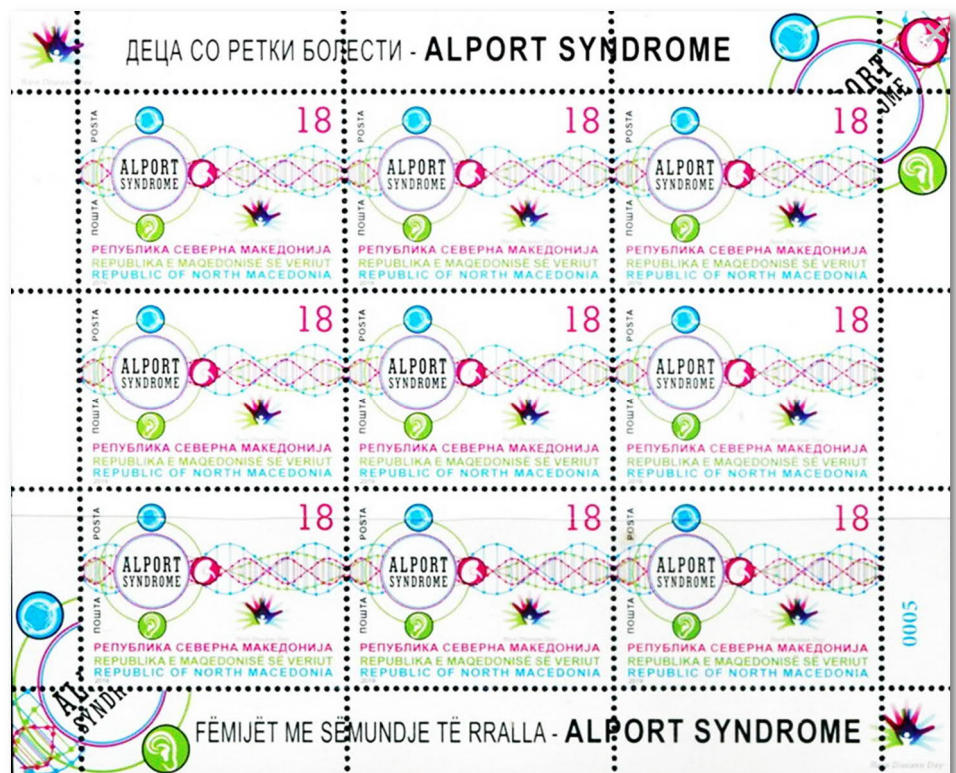
Als der Sohn von Gordana Loleska, einer Postangestellten in Nord-Mazedonien, 14 Jahre alt war, diagnostizierten die Ärzte bei ihm Nieren-, Seh- und Hörprobleme als Alport-Syndrom. Zuerst stürzte diese Diagnose, die ganze Familie in eine Krise. Freunde schlugen ihr jedoch vor, sich in der Initiative von seltenen Erkrankungen zu engagieren.

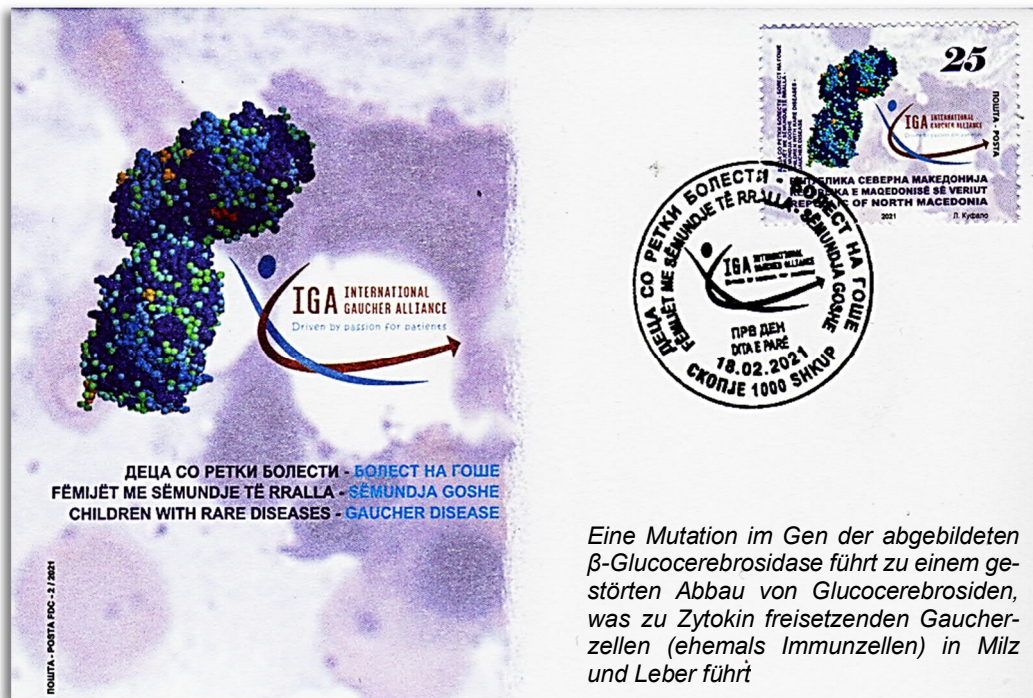
Vier Jahre später hat sich die Postangestellte einen Ruf als engagierte Kämpferin für die Sensibilisierung der Öffentlichkeit für seltene Krankheiten erworben. Ein großer Teil ihres Erfolges ist auf Aktionen zurückzuführen, die von dieser nicht übersehen werden können.

Darunter fiel auch die Idee, nachdem sie festgestellt hatte, dass es weltweit noch keine Briefmarke zu seltenen Erkrankungen gibt, eine solche Marke zu initiieren. In sage und schreibe zwei Jahren gelang es ihr die Nord-Mazedonischen Postbehörden davon zu überzeugen, dass dies i.d.T. eine gute Idee ist. Und so kam es zu dieser beeindruckenden, weltweit einzigartigen Serie von 6 Marken.

Am 10. April 2017 erschien als erste der Serie die bunte Marke mit dem Logo der Initiative für „seltene Erkrankungen“.

Davon wurden 6003 Stück gedruckt. Am 10.6.2019 wurde dann die Briefmarke zur Sensibilisierung für die Krankheit ihres Sohnes verausgabt. Das Alport Syndrom ist eine seltene, vererbte Nierenkrankheit, die zu Nierenversagen führen kann. Es betrifft hauptsächlich Männer (80 %) und hat verschiedene genetische Ursachen; Mutationen im Kollagen sind bekannt. Symptome umfassen Blut im Urin, Eiweiß im Urin, Innenohrschwerhörigkeit (50 %), Augenveränderungen (10 %)





Eine Mutation im Gen der abgebildeten β -Glucocerebrosidase führt zu einem gestörten Abbau von Glucocerebrosiden, was zu Zytokin freisetzenden Gaucherzellen (ehemals Immunzellen) in Milz und Leber führt

und fortschreitende Niereninsuffizienz. Die Behandlung zielt darauf ab, den Verlauf der Nierenerkrankung zu verlangsamen. ACE-Hemmer können helfen, ebenso wie frühzeitige Blutdruckkontrolle. Dialyse und Nierentransplantation sind letzte Optionen. Am 18.2.2021 wurde dann eine Marke herausgegeben, die das **Gaucher Syndrom** zum Thema hat. Die Krankheit (nach dem Erstbeschreiber Phi-

lippe Gaucher benannt) ist eine lysosomale Speicherkrankheit. Symptome sind u.a. Milzvergrößerung, Lebervergrößerung, Blutbildungsstörungen und Knochenerkrankungen. Behandlungsoptionen umfassen Enzymersatz- und Substratreduktionstherapie. Am 28.2.2022 – dem Tag der seltenen Erkrankungen – wurde eine Marke zur Sensibilisierung einer schweren Hauterkrankung herausgegeben: Epidermolysis bullosa. Jede leichte Scherung der Haut verursacht Blasen, die sich zu



Diese Krankheit ist durch Mutationen in einem Gen gekennzeichnet, das für ein Protein namens Kollagen VII kodiert. Kollagen VII verbindet die äußeren und mittleren Schichten der Haut miteinander



Es gibt milde Formen der Ichthyosis, mit „normaler“ trockener Haut, aber auch lebensbedrohlichen, wie die des Harlekin-Typs, bei der der ganze Körper mit großen Keratinplatten bedeckt ist. Ausgelöst wird diese schwere Form durch eine Mutation in dem ABCA12-Gen, welches für den Transport von Lipiden aus den Zellen der äußersten Hautschicht erforderlich ist

sehr schmerzhaften offenen Wunden entwickeln. Da die Haut der betroffenen Kinder so empfindlich ist wie der Flügel eines Schmetterlings, werden sie Schmetterlingskinder genannt. Bisher gab es als Behandlung nur Wundversorgung. Im letzten Jahrzehnt wurden in diesem Fall Gentherapien – auch per Eincremen mit einer Salbe – erfolgreich angewendet. Am 28.2.2023 – wiederum dem Tag der seltenen Erkrankungen – war die Ichthyosis auf der Marke abgebildet. Die Ichthyose ist eine Familie genetisch bedingter Hautkrankheiten, die

durch trockene, verdickte, schuppige Haut gekennzeichnet sind. In den ersten Lebensjahren ist eine ständige unterstützende Pflege erforderlich, denn die extreme Schuppung führt zu Dehydrierung, Infektionen, und eingeschränkter Atmung. Die Behandlung umfasst Feuchtigkeitscreme, Antibiotika und Retinoide. Etwa die Hälfte der Betroffenen von schwerer Ichthyosis stirbt innerhalb der ersten Monate.

Am Schalttag im Jahr 2024 (29.2.2024) wurde eine Marke, auf der die Phenylketonurie thematisiert ist, verausgabt. Wird die Krankheit nicht behandelt, führt sie neben einer schweren Hirnschädigung zu einer progredienten Verzögerung der psychomotorischen Entwicklung, die etwa ab dem 3. Lebensmonat erkennbar ist. Zusätzlich tritt vermehrt Spastizität auf, sowie aggressive, autistische und

Das bei der Phenylketonurie defekte Enzym Phenylalanin-Hydroxylase wandelt die Aminosäure Phenylalanin zu Tyrosin um. Dadurch, dass es Phenylalanin nicht mehr richtig um- bzw. abbauen kann, reichert sich das Phenylalanin im Körper an....



ДЕЦА СО РЕТКИ БОЛЕСТИ - Фенилкетонурија (phenylketonuria)
 FEMIJË ME SËMUNDJË TE RRALLA - Fenilketonuria (phenylketonuria)
 CHILDREN WITH RARE DISEASES - Phenylketonuria



.... und wird alternativ zu Phenylpyruvat (Phenylbrenztraubensäure) umgewandelt. Das Phenylpyruvat sammelt sich im Blut und gelangt so ins Gehirn, wo es hierdurch zu Entwicklungsstörungen kommt

psychotische Verhaltensauffälligkeiten. Durch die Störung der Synthese des Melanins ist die Krankheit auch mit blonden Haaren und blauen Augen vergesellschaftet. Eine phenylalaninarme Diät ab dem Säuglingsalter kann die Symptomatik vollständig verhindern.

Ich hoffe, dass auch nächstes Jahr wieder eine Marke erscheinen wird, auch wenn es ursprünglich hieß, dass die Serie nur 5 Krankheiten thematisieren soll. Bei 6000-8000 seltenen Erkrankungen wäre da schon noch was zu tun. Vielleicht verausgaben in Zukunft auch andere Länder an einem 29. Februar – einem seltenen Tag für seltene Erkrankungen – Briefmarken zu diesem Thema. Wünschen würde es man den vielen Patienten, diese Art von Aufmerksamkeit zu bekommen.

Quellen: Wikipedia.org, <https://med.stanford.edu/news/all-news/2022/03/gene-therapy-epidermolysis-bullosa.html>; https://flexikon.doccheck.com/de/Liste_der_seltenen_Krankheiten; orphanet.com

Faule Ausreden – das Eigenbrauersyndrom

Clemens M. Brandstetter



Dass die alkoholische Gärung auf die Aktivität von Hefepilzen zurückzuführen ist, bewies endgültig Louis Pasteur. Auch ohne dieses Wissen wurde bereits seit Jahrhunderten Alkohol durch Gärung erzeugt. Zur Herstellung von Schnaps, Kava oder Bier (Frankreich 1973, Niederlande 2011, Luxemburg 2013; Wallis und Futuna 1997; Armenien 2002)

Würden Ausreden verfaulen, gäbe es Gase durch die Zersetzung von organischen Substanzen unter Luftabschluss. Diese Gase verbreiten einen unangenehmen Geruch nach faulen Eiern, was auf Schwefelwasserstoff (H₂S) zurückzuführen ist. Der Begriff „Faule Ausreden“

will uns begreiflich machen, dass ein Argument nicht stichhaltig ist, und sozusagen „zum Himmel stinkt“. Ein ähnlicher Prozess findet bei der alkoholischen Gärung statt: dabei werden Kohlehydrate, meist Zuckerverbindungen, zu Ethanol und Kohlendioxid abgebaut. Ethanol ist ein Alkohol, eine Droge, die bei

übermäßigem Konsum durch den Menschen zur Beeinträchtigung seiner Sinne führen kann. Diese alkoholische Gärung kann auch künstlich herbeigeführt werden: dieser typische Vorgang erfolgt beim Bierbrauen; hier werden Hefepilze dazu verwendet, um eine alkoholische Gärung in Gang zu setzen.



Beim Eigenbrauersyndrom bildet man seinen eigenen Alkohol: aus Hefen im inneren des Darms - ähnlich wie man beim Bierbrauen mittels Hefen alkoholhaltiges Bier braut. Jedoch unser Körper braut kein „reines“ Bier – wie Brauereien, sondern schlichtweg Alkohol – C_2H_5OH (Deutschland 2013; Südkorea 2019; Perfin Brauerei Hatt; Japan 1948 (mit chem. Formel für Alkohol))

Es gibt auch Menschen, in deren Körper sich ein ähnlicher Vorgang abspielt: diese seltene Krankheit wird Eigenbrauer-Syndrom genannt. Bei der

Verdauung der Speisen, die wir zu uns genommen haben, entstehen auch geringe Mengen von Nebenprodukten, auch Alkohol. Wird das Mikrobiom im Menschen gestört, kann es zu Fehlchargen bei der Nahrungsaufbereitung kommen. Verspeisen von Kohlehydraten und übermäßigem Gebrauch von Antibiotika können die Produktion von Alkohol in Gang setzen. Wiederkehrende Vergiftungen mit im Körper produziertem Alkohol sind möglich; Patienten können dabei auch die gesetzlichen Maximalwerte in Bezug auf Teilnahme am Strassenverkehr oder Bedienen von Maschinen überschreiten, was zu rechtlichen und sozialen Problemen führen kann. Die Diagnose der Krankheit kann meist nur durch Auskunft des Patienten erfolgen. Die Bestimmung des Alkoholgehalts der Ausatemluft in bestimmten Abständen, kann die Diagnose erhärten. Durch antimikrobielle Therapie und Umstellen der Ernährung können die Auswirkungen der Krankheit vermindert oder gar beseitigt werden. Ob die Gabe von speziellen Mikroorganismen einen gesundheitlichen Nutzen auslösen kann, ist bislang ungeklärt.

Zurück zu den faulen Ausreden. Den Pharmafirmen wird unterstellt, sie würden seltene Krankheiten nicht erforschen und würden mangels Gewinnmöglichkeiten die Entwicklung von Medikamenten nicht ins Auge fassen. Man muss bedenken, dass die meisten Pharmafirmen einfach börsennotierte Wirtschaftsunternehmen sind - wenn sie gegen das Primat der Wirtschaftlichkeit handeln würden, hätten sie die Börsenaufsicht und ein Heer von Anwälten mit Schadensersatzforderungen am Hals. Um ein Medikament an Menschen zu erproben sind äußerst kostspielige Vorabuntersuchungen, wissenschaftliche Forschungen etc. nötig; dazu müssen Ethik-Kommissionen ihr OK geben u. v. m - z. B. verfolgt BioNTec mit seiner neuen Technologie einen Ansatz, der es eventuell möglich macht, Bauchspeicheldrüsen- oder Darmkrebs heilen zu können (bislang meist tödlich verlaufend).

Der Ansatz hat bereits bei COVID gut funktioniert (wenn auch nicht perfekt; es ist eine neue Technologie). In der ersten Phase (kleine Stichprobe) der Erprobung dieser neuen Antikrebstherapie gab es erste überraschende Ergebnisse (die meisten unbehandelten Menschen sind nach 2 Jahren gestorben - in der Stichprobe war nach 2 Jahren mehr als die Hälfte noch am Leben, das ist ein irrer Fortschritt) - es müssen aber noch 2 weitere Phasen mit immer schwieriger und größer werdenden Studien durchlaufen werden, bevor dann im Rahmen einer Wirtschaftlichkeitsprüfung entschieden wird, ob die gesetzlichen Krankenkassen das überhaupt bezahlen (können). Selbst das ist vorher nicht sicher. Und wir reden hier über Milliarden Euro, die solche Studien kosten. Wo soll eine Pharmafirma denn bei seltenen Erkrankungen das Geld herbekommen, geschweige denn die Leute?



Pharmafirmen sind vielfach börsennotierte Unternehmen, die auf Gewinn achten müssen (Niederlande 2008)

Marken, verausgibt zum Thema Alkohol im Strassenverkehr: Menschen, die unter dem Eigenbrauersyndrom leiden, wissen oft nicht, dass sie über der gesetzlich zulässigen Promillegrenze hinter dem Steuer sitzen



Brasilien 1995; Dänemark 1990; Deutschland 1971; Israel 1997; Deutschland 1982; Tonga 1991; Portugal 1982; Spanien 2009; Botswana 1978; Australien 1990; Frankreich 1981; Türkei 1987; Südafrika 2004; Vietnam 2020; Portugal 1978; Uruguay, Chile 1996; Guyana (auch im Schienenverkehr sollte man nicht trinken und fahren) 1988

Und das, obwohl Studien darauf hindeuten, dass die Kosten für die Medikamentenentwicklung für seltene Erkrankungen etwa halb so hoch sein könnten wie die für Medikamente für häufige Erkrankungen. Dies ist möglicherweise dadurch erklärbar, dass es in der Natur der Dinge/Krankheit liegt, dass Studien zu seltenen Krankheiten weniger Teilnehmer umfassen, seltener randomisiert oder doppelt verblindet sind und eher das Ansprechen auf die Krankheit als das Gesamtüberleben bewerten. Alles ermöglicht durch neue Verordnungen zur Medikamentenzulassung für seltene Erkrankungen. Dies hat aber zur Folge, dass viele Behandlungen nur auf der Grundlage weniger Daten und Surrogatmaße zugelassen wurden, da nicht nur wenig klinische Forschung betrieben werden kann, sondern auch relativ wenig medizinische Grundlagenforschung zu seltenen Krankheiten betrieben wird, was zu einem begrenzten klinischen Verständnis der Krankheitsprozesse führt, auf welchen neue Behandlungen aufbauen könnten. Also doch alles völlig anders als die meisten Menschen sich das vorstellen können [zit. Mail Michael Dobe, April 2024].

Quellen: Eigenbrauer-Syndrom - DocCheck Flexikon ; Schlander, M., Hernandez-Villafuerte, K., Cheng, CY. et al. How Much Does It Cost to Research and Develop a New Drug? A Systematic Review and Assessment. Pharmacoeconomics 39, 1243–1269 (2021).