

Pressemitteilung für Laienpresse

Weltmeisterliche Hilfe bei Krankheitsaufklärung

Graffitis von Bodypainting-Weltmeistern unterstützen Aufklärungskampagne über eine sehr seltene Erbkrankheit

Frankfurt am Main, 10. Mai 2022 – Um auf eine sehr seltene Krankheit – den AADC-Mangel – aufmerksam zu machen, haben die mehrfachen Bodypainting-Weltmeister Peter & Petra Tronser (www.peter-tronser.de) mit Unterstützung von ihrem Sohn Léon Tronser vier Kunstwerke in mehreren Städten im Rhein-Main-Gebiet geschaffen. Das Motiv der Graffitis – eine Puppe, die mit schlaffen Muskeln dasitzt – ist das symbolische Kampagnenbild zur Aufklärung über AADC-Mangel.

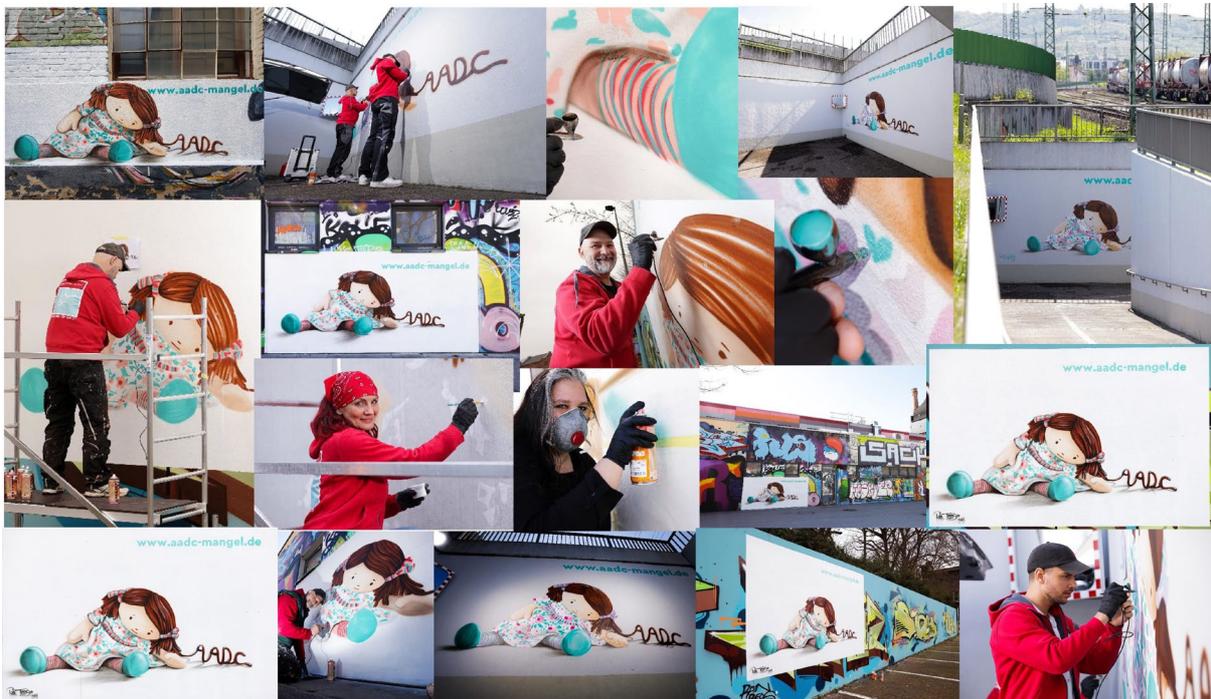
„Wir möchten nicht nur über diese seltene Krankheit aufklären, sondern auch ein Zeichen setzen für alle Menschen, die von seltenen Krankheiten betroffen sind“, erklärte Kristina Kempf, Senior Marketing Direktorin von PTC Therapeutics, die das Projekt initiiert und organisiert hat.

Von einer seltenen Erkrankung spricht man, wenn maximal 5 von 10.000 Menschen betroffen sind – in Deutschland sind das immerhin schätzungsweise 4 Millionen Menschen, in der Europäischen Union etwa 30 Millionen. „Wir möchten allen Menschen mit einer der 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen Mut zusprechen und zeigen, dass sie nicht alleine sind“, betonte Kempf.



Ein weltmeisterliches Kunstprojekt im Rhein-Main-Gebiet: 4-fache Weltmeister sprayen Graffiti zur Aufklärung über die sehr seltene Krankheit AADC-Mangel. (© PTC Therapeutics)

Alle Eltern möchten, dass es ihrem Kind gut geht und es sich gut entwickelt. Was kann sich aber dahinter verbergen, wenn das Kind schlaffe Muskeln hat, als Säugling den Kopf nicht allein halten kann, die Augen krampfartig verdreht, nicht richtig trinken kann und sich einfach nicht so entwickelt, wie man es erwartet? Eventuell leidet der kleine Patient – die kleine Patientin an einem Aromatischen-L-Aminosäure-Decarboxylase-Mangel, kurz: AADC-Mangel. Es handelt sich dabei um eine sehr seltene Erbkrankheit, die sich auf das Gehirn auswirkt. Die geschilderten Auffälligkeiten können verschiedene Ursachen haben, dazu zählen sowohl harmlose Ursachen als auch zahlreiche Erkrankungen. Bei Auffälligkeiten ist der Kinderarzt immer der erste Ansprechpartner. Er wird zunächst erst einmal abklären, ob es sich um eine harmlose Ursache der Symptome handelt oder ob eine eher häufiger auftretende Krankheit bei dem Kind vorliegt. Aber es sollte nicht übersehen werden, dass auch in einigen wenigen Fällen die schwere Erbkrankheit AADC-Mangel zu den Symptomen des Kindes führen kann. Bei AADC-Mangel führt eine Veränderung (Mutation) eines Gens dazu, dass wichtige Signale im Nervensystem nicht mehr transportiert werden, weil der Körper die entscheidenden Botenstoffe nicht oder nur in zu geringen Mengen produziert.¹





AADC-Mangel – eine Erbkrankheit, die sich schon sehr früh bemerkbar machen kann

Ein AADC-Mangel kann sich mit vielen verschiedenen, zum Teil ganz allgemeinen, vermeintlich harmlosen Symptomen zeigen. Auch verläuft die Erkrankung bei den betroffenen Kindern sehr unterschiedlich. Zumeist treten jedoch die ersten Anzeichen schon beim Säugling auf, im Mittel etwa im Alter von 2,7 Monaten.¹ Zu den häufigsten Symptomen, mit denen sich ein AADC-Mangel bemerkbar machen kann, zählen eine geringe Muskelspannung bzw. eine geringe Muskelstärke, Bewegungsstörungen, insbesondere unwillkürliche Augenbewegungen, sowie Entwicklungsverzögerungen (z. B. keine altersentsprechende Kopfkontrolle, kein Krabbeln, Sitzen oder Stehen ohne Hilfe, oder kein Sprechen).³ Weitere häufige Symptome, die bei den betroffenen Kindern auffallen könnten, sind übermäßiges Schwitzen, vermehrter Speichelfluss, hängende Augenlider und eine dauerhaft verstopfte Nase.²⁻⁴ Die Symptome können einzeln auftreten, sie müssen nicht alle zusammen vorliegen.

Symptome können auf die falsche Spur führen

Problematisch ist, dass eine Reihe von anderen Erkrankungen ähnliche Symptome verursachen wie ein AADC-Mangel. Das Beschwerdebild bei AADC-Mangel kann also auf die falsche Spur führen. Die korrekte Diagnose AADC-Mangel wird durchschnittlich erst im Alter von 3,5 Jahren gestellt.¹ Daher sollten Eltern und Kinderarzt hellhörig werden, wenn sie bei ihrem Säugling oder Kleinkind die beschriebenen Symptome feststellen. In einem solchen Fall sollte eine weiterführende Untersuchung in Betracht gezogen werden. Dafür kann der Kinderarzt Spezialisten, beispielsweise Neuropädiater, hinzuzuziehen. Ein Test, der einen ersten Hinweis liefern kann, ist der einfache 3-OMD-Test.

Außergewöhnliche Graffitis schaffen Aufmerksamkeit für eine außergewöhnliche Erkrankung

Da der AADC-Mangel so selten ist und oft erst so spät erkannt wird, ist es umso wichtiger, auf die Krankheit aufmerksam zu machen – wie mit diesem außergewöhnlichen Kunstprojekt. Die Graffitis der 4-fachen Weltmeister zusammen mit Léon Tronser sind zu sehen in: Mainz, Wiesbaden, Bingen und Ingelheim. Die Künstler und das Team von PTC Therapeutics bedanken sich für alle erteilten Genehmigungen zum Spraying.

Weitere Informationen finden Sie online unter www.aadc-mangel.de



Informationen über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics blickt auf über 24 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück und ist auf dem Weg, eines der weltweit führenden Unternehmen für seltene Krankheiten zu werden. Portfolio und Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics werden ständig erweitert: Dazu gehören sogenannte neuromuskuläre Erkrankungen wie die Duchenne Muskeldystrophie (eine spezielle Form des Muskelschwundes) sowie eine hochmoderne Gentherapie-Plattform und neue Therapien für seltene Krebserkrankungen. Ein weiterer Schwerpunkt der Forschung von PTC Therapeutics ist die seltene Erbkrankheit Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)-Mangel. Diese lebensverkürzende Erkrankung des Zentralnervensystems äußert sich bei den betroffenen Kindern meist mit muskulärer Schlaptheit (Muskelhypotonie), Bewegungsstörungen, unwillkürlichen Augenbewegungen, Entwicklungsverzögerungen sowie verschiedenen weiteren Störungen, wie z. B. exzessivem Schwitzen.¹⁻³

Pressekontakt Deutschland

Kristina Kempf
+49 (0) 176 24796663
kkempf@ptcbio.com

Quellen

¹ Wassenberg T et al. Orphanet J Rare Dis 2017; 12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z.

² Brun L et al. Neurology 2010; 75(1): 64-71.

³ Manegold C et al. J Inherit Metab Dis 2009; 32(3): 371-380.