



LYSOSOLUTIONS[®]-LETTER

Patientenzeitschrift für lysosomale Speicherkrankheiten

Gesundheit
Kommunikation
Digitalisierung

41/2023

MORBUS GAUCHER

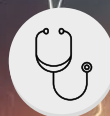
MORBUS FABRY

MORBUS POMPE

ASMD

MENTALE

GESUNDHEIT



sanofi

SANOFI

Editorial 2
 In eigener Sache 3

AKTUELLES

Im Gespräch mit Univ.-Prof Dr. Mücke über künstliche Intelligenz bei der Diagnosestellung 6
 Neue Apps in Entwicklung: COVID-19 am Husten erkennen 13
 Wie kann die Gesundheitsbranche nachhaltiger werden? 13

MORBUS GAUCHER · ASMD

Ganzheitliche Betreuung am Zentrum für seltene Lebererkrankungen in Bochum 4

MORBUS POMPE

Internationaler Pompe Tag am 15. April 2023 8
 Die Geschichte von Juan und seinem Weg mit Morbus Pompe 9

MORBUS FABRY

Der Schmerz des Morbus Fabry: Wie ein frühes Symptom erste Hinweise auf die Diagnose geben kann 10
 Fabry-Patient*innen-Workshop 11

SERVICE

Recht und Soziales: Krankschreibung, Pflegezeit und Familienpflegezeit, Betreuungsrecht 12
 Mentale Gesundheit: Interview mit der Fabry-Patientin Jessica Abitz 14
 Tipps für die Kommunikation im Alltag 15

Impressum

HERAUSGEBER
 Sanofi-Aventis Deutschland GmbH · Industriepark Höchst · 65926 Frankfurt

REDAKTION
 Syneos Health, Mainzer Straße 75 65189 Wiesbaden

LAYOUT & SATZ
 Knecht GmbH, Gaulsheimer Str. 16 55437 Ockenheim, www.knecht-online.de

DRUCK:
 mt druck, Werner-Heisenberg-Str. 2 63263 Neu-Isenburg

Editorial

Liebe Leser*innen,

„Wie sprechen Menschen mit Menschen? Aneinander vorbei.“

Dieses Zitat von Kurt Tucholsky (1890–1935), einem deutschen Journalisten und Schriftsteller, zeigt, dass zwischenmenschliche Kommunikation auch mal „kompliziert“ sein kann – egal, ob man sich gegenüber übersetzt oder zum Beispiel chattet. Je nachdem, wie unser Gegenüber eine Nachricht auffasst, fällt die Antwort aus – wie in dem Beispiel rechts. Kommt Ihnen das bekannt vor?

Eine gelungene Kommunikation – sowohl direkt als auch digital – macht unser alltägliches Miteinander einfacher. Deshalb dreht sich die aktuelle Ausgabe des LysoSolutions®-Letters rund um Kommunikation im Alltag und den Fortschritt der Digitalisierung wie Künstliche Intelligenz.

Lesen Sie in der Rubrik mentale Gesundheit, über die Kommunikation im Alltag und wie die Morbus-Fabry-Patientin Jessica Abitz damit im alltäglichen Dialog umgeht. Die Kampagne zum Morbus-Pompe-Tag macht mit kreativen Ideen auf die seltene Erkrankung aufmerksam und verdeutlicht, wie Interaktion über soziale Medien funktioniert. Erfahren Sie außerdem von Professor Ali Canbay, wie Morbus Gaucher und ASMD Patient*innen von ganzheitlicher Betreuung im Zentrum für seltene Lebererkrankungen Bochum profitieren können. Wie das Symptom Schmerz auf Morbus Fabry hinweisen kann, lesen Sie im Interview mit Professor Ralf Baron. Die Digitalisierung prägt unsere Kommunikation: Professor Martin Mücke beschreibt im Interview, wie künstliche Intelligenz bei der Diagnosestellung von seltenen Krankheiten unterstützt.

Ich wünsche Ihnen eine spannende Lektüre und ein gutes Gelingen für Ihre Kommunikation im Alltag!

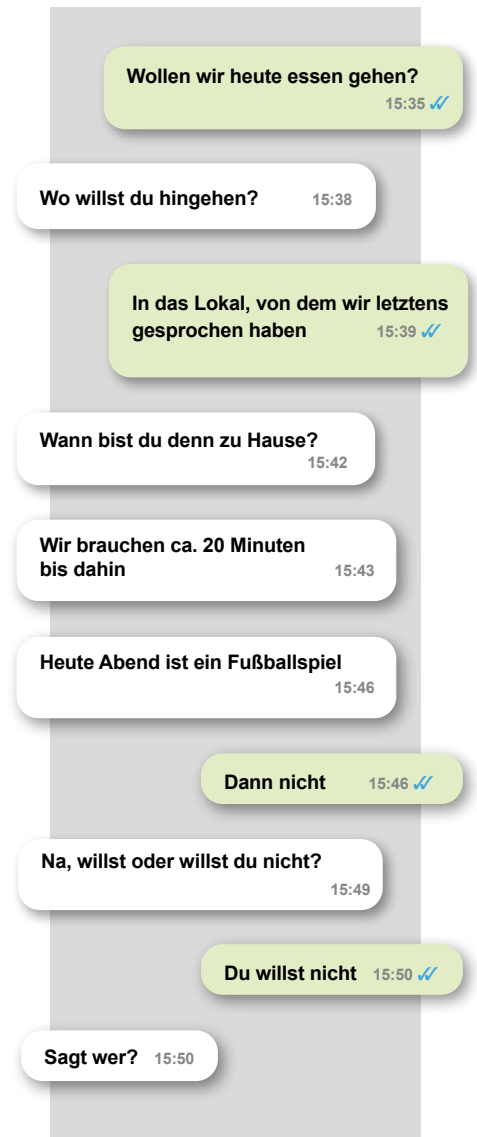
Herzliche Grüße



Polina Wunsche
 Brand Manager Rare Diseases



Bildquelle privat



Wollen wir heute essen gehen? 15:35 ✓

Wo willst du hingehen? 15:38

In das Lokal, von dem wir letzstens gesprochen haben 15:39 ✓

Wann bist du denn zu Hause? 15:42

Wir brauchen ca. 20 Minuten bis dahin 15:43

Heute Abend ist ein Fußballspiel 15:46

Dann nicht 15:46 ✓

Na, willst oder willst du nicht? 15:49

Du willst nicht 15:50 ✓

Sagt wer? 15:50

Interview mit Prof. Dr. Jochen Maas

Künstliche Intelligenz wird in der Medizin noch viel bewirken

Prof. Dr. Jochen Maas
Ehem. Geschäftsführer
Forschung & Entwicklung
bei Sanofi



Bildquelle: privat

Von Oktober 2010 bis Juli 2023 war Prof. Dr. Jochen Maas Geschäftsführer Forschung & Entwicklung der Sanofi-Aventis Deutschland GmbH und parallel als Professor an der technischen Hochschule Mittelhessen tätig. Er macht sich stark für die Chancen der digitalen Transformation im Gesundheitsbereich. Woher sein Interesse dafür kommt, welche Möglichkeiten er in der künstlichen Intelligenz für die Medizin sieht und wo diese bereits im Alltag angekommen ist, erzählt er im Interview, das wir kurz vor seinem Ruhestand geführt haben.

Seit wann sind Sie bei Sanofi und was ist Ihre Aufgabe dort?

Ich hatte am 1. Juni mein 31-jähriges Jubiläum bei Sanofi: An dem Tag habe ich 1992 angefangen und seitdem eine spannende Reise mitgemacht. Ich war unter anderem in den USA und in Frankreich, habe verschiedene Kulturwandel miterlebt, viele Wirkstoffe gesehen und einige davon auf den Markt gebracht – sowohl im Bereich Rare Diseases, als auch im Bereich Diabetes und Herz-Kreislauf. Bis Ende Juli 2023 bin ich noch verantwortlich für das Forschungs- und Entwicklungszentrum hier in Frankfurt mit etwa 1.000 Mitarbeitenden – einem von weltweit vier Forschungs- und Entwicklungszentren von Sanofi.

Wie sieht Ihr Arbeitsalltag in dieser Position aus?

Wir sind dafür verantwortlich, Projekte in den Bereichen Forschung und Entwicklung voranzutreiben und zu koordinieren. Dabei sind ganz unterschiedliche Hürden zu überwinden, die unsere tägliche Projektarbeit ausmachen. Ich kümmere mich beispielsweise darum, dass das Forschungs-Portfolio die richtige Balance hat, also die unterschiedlichen Projekte gut ausgewogen sind. Der zweite und sehr wichtige Teil meiner Arbeit ist es, mich um die Mitarbeitenden zu kümmern. Dafür braucht es auf der einen Seite fachliche Kompetenz, auf der anderen Seite soziale Kompetenz.

Wie sind Sie zum Thema Künstliche Intelligenz gekommen?

Meinen ersten Berührungspunkt mit dem Thema hatte ich während meiner Zeit als Abteilungsleiter. Damals habe ich mich mit Pharmakokinetik beschäftigt, also mit der Wissenschaft, die untersucht, was der Körper mit einem Arzneimittel macht. In diesem Bereich hat man damals angefangen, die Aufnahme von Substanzen im Körper anhand von Molekülstrukturen vorherzusagen. In der Zwischenzeit sind diese Systeme weiter optimiert worden und wir können beispielsweise am Rechner Substanzen designen und vorhersagen, wie diese absorbiert werden oder welche Nebenwirkungen es gibt. Anhand der Daten, die im Forschungslabors ermittelt werden, lässt sich erkennen, wie die Situation am Menschen wahrscheinlich aussehen wird und ganze klinische Studien können simuliert werden, ohne dass tatsächlich ein Patient oder eine Patientin eingeschlossen wird. Die Digitalisierung hat sich in den letzten 10–15 Jahren signifikant beschleunigt und bietet große Chancen in der Medizin.

Wie sehen diese Chancen aus und wie könnten insbesondere Patient*innen mit seltenen Erkrankungen davon profitieren?

Bereits heute können wir mittels künstlicher Intelligenz unendliche Datenmengen durchsehen und bestimmte Muster erkennen. Da ist sie schon deutlich weiter als das menschliche Gehirn. Im Bereich Seltene Erkrankungen ist eines besonders wichtig: die Diagnose. Diese ist bei den Seltenen extrem schwierig, weil die Symptome häufig anderen, geläufigeren Krankheiten zugeordnet werden. Das heißt, die Diagnose seltener Erkrankungen signifikant zu verbessern, ist der nächste Schritt, auf den die künstliche Intelligenz einen großen Einfluss haben wird.

Was braucht es dafür aus Ihrer Sicht?

Eine wichtige Voraussetzung hierfür ist die elektronische Patientenakte, die alle Daten der Patient*innen auf einem Chip vereint, sodass sie der künstlichen Intelligenz zur Verfügung stehen und sie damit arbeiten kann. Der nächste Schritt wäre dann, dass eine künstliche Intelligenz nicht nur eine bestimmte Diagnose stellt, sondern auch den richtigen Therapieverschlagn dazu macht. Natürlich brauchen wir aber auch in Zukunft noch Ärzt*innen dazu, denn: Eine künstliche Intelligenz wird nie Verantwortung übernehmen können – das müssen auch in Zukunft noch ein entsprechender Arzt oder eine Ärztin selbst tun.

Lesen Sie weiter auf Seite 4 →



→ Fortsetzung von Seite 3

Gibt es Berührungsängste mit Künstlicher Intelligenz – seitens Ärzt*innen, aber auch Patient*innen?

Ja, viele Menschen haben noch Berührungsängste mit Künstlicher Intelligenz und stellen sich unter anderem Fragen, wie: Kann die Künstliche Intelligenz ein Bewusstsein entwickeln? Macht sie irgendwann den Menschen überflüssig oder wird sie irgendwann die Weltherrschaft übernehmen? Davor habe ich keine Angst. Die Künstliche Intelligenz ist ein Werkzeug, mit dem wir, wenn wir damit vernünftig umgehen, einen signifikanten Vorteil für uns alle erschließen können. Sowohl im täglichen Leben, als auch im Bereich Medizin und am Ende für die Patient*innen. Deshalb ist es wichtig, zu diesem Thema besser und klarer zu kommunizieren. Dafür braucht es nicht nur die Wissenschaft, sondern auch Ethiker*innen, Theolog*innen, Journalist*innen und die Politik.

Gibt es weitere Aspekte, die in diesem Zusammenhang zu beachten sind?

Ein Punkt, auf den vor allem Patient*innen im Zusammenhang mit Künstlicher Intelligenz und Digitalisierung besonders viel Wert legen, ist der Schutz ihrer persönlichen Daten. Daher muss immer klar sein: Eigentümer*in der Daten ist immer der/die Patient*in. Für uns als Forscher*innen ist es wichtig und wertvoll, wenn Patient*innen bereit sind, ihre anonymisierten Daten zu teilen, denn die Wissenschaft profitiert enorm davon. Meiner Erfahrung nach sind Menschen, die selbst von einer Erkrankung betroffen sind, häufiger bereit, ihre Daten zur Verfügung zu stellen. Sie wissen, dass sie damit der Forschung und dadurch anderen Betroffenen helfen.

Auch in unserem Alltag ist die Künstliche Intelligenz bereits angekommen. Haben Sie Beispiele?

Viele Menschen nutzen Künstliche Intelligenz, indem sie Fitness-Tracker oder eine Apple Watch tragen. Aber es geht schon viel weiter. Es gibt beispielsweise eine Toilette, die in den Ausscheidungen bestimmte Biomarker misst, die auf eine Krankheit hinweisen könnten. Ein weiteres Beispiel: In den USA gibt es jetzt einen Kühlschrank, der zählt die Kalorien, wenn man etwas herausnimmt. Und wenn man eine gewisse Kalorienzahl erreicht hat, dann geht der Kühlschrank einfach nicht mehr auf. Wenn man also nachts zum Beispiel einen Riesen Hunger auf kalte Spaghetti hat, die Kalorienanzahl für den Tag aber schon erreicht ist, hat man keine Chance – das ist natürlich eine sehr harte Erziehung.

Sie gehen zum 31.07.2023 in den Ruhestand. Was werden Sie vermissen an der Arbeit? Und worauf freuen sie sich am meisten im neuen Lebensabschnitt?

Am meisten werde ich meine Mitarbeiter*innen und die tägliche Interaktion mit ihnen vermissen. Aber ich freue mich darauf, nicht mehr von Montag bis Freitag von meinem Terminkalender abhängig zu sein, sondern meine Zeit selbst einteilen zu können. Viele meiner aktuellen Aktivitäten werde ich auch weitermachen und neue spannende Projekte annehmen – digital und Face-to-Face. ■

Ganzheitliche seltene Leber

Die Leber im Fokus: Morbus Gaucher und ASMD sind seltene lysosomale Speicherkrankheiten, bei denen u. a. die Leber betroffen ist.

Univ.-Prof. Dr. med. Ali Canbay ist Direktor der Medizinischen Klinik, Universitätsklinikum Knappschafts-Krankenhaus Bochum GmbH, Ruhr-Universität Bochum und hat sich auf die Erforschung seltener Lebererkrankungen spezialisiert. Im Interview spricht er über die Versorgungssituation von Patient*innen mit Morbus Gaucher und ASMD und beschreibt, wie sie von einer ganzheitlichen Behandlung profitieren können.

Betreuung am Zentrum für erkrankungen in Bochum

Wie sind Sie zu den seltenen Erkrankungen gekommen und was motiviert Sie an Ihrer Arbeit?

Als Arzt habe ich mich auf den Verdauungstrakt spezialisiert – vor allem auf die Leber. So bin ich auch zu den seltenen Lebererkrankungen und seltenen Erkrankungen im Allgemeinen gekommen. Das Entscheidende ist: Bei der Untersuchung der Leber denkt man als Behandelnder oft an die häufigen Krankheiten – aber manchmal stößt man auf die Seltene und das ist sehr motivierend. Es ist ein unglaublich schönes Gefühl, eine Diagnose festzustellen und so den Patient*innen helfen zu können, besonders, wenn sie schon lange auf die richtige Diagnose gewartet haben. Auch als Forscher ist es mir sehr wichtig, seltene Erkrankungen zu erkennen, damit wir sie besser verstehen können.

Was zeichnet das Zentrum für seltene Lebererkrankungen aus?

Am Zentrum für seltene Lebererkrankungen nutzen wir vielfältige Methoden, um die Leberfunktion zu untersuchen und verschiedene Laborparameter zu analysieren – darunter mikrobiologische und labormedizinische Verfahren, die sehr aufwendig sind. Eine Hausarztpraxis kann dies natürlich nicht abdecken. Ein weiterer großer Vorteil in der Uniklinik: Hier kommen Expert*innen verschiedener Fachrichtungen zusammen und wir können vernetzt arbeiten. So können wir Erkrankungen im Kontext sehen, relativ früh und zügig eine Diagnose stellen und die Therapie einleiten. Zusätzlich forschen wir am Zentrum an seltenen Lebererkrankungen: Unter den etwa 7000 seltenen Erkrankungen gibt es schätzungsweise 100 bis 150 seltene Erkrankungen des Verdauungstrakts und der Leber – unser Spezialgebiet.

Worauf kommt es bei der Versorgung von älteren Patient*innen mit seltenen Lebererkrankungen an?

Je älter die Patient*innen werden, desto häufiger treten mehrere Krankheiten gleichzeitig auf. Wir müssen dann also nicht nur die Lebererkrankung behandeln. Um unsere Patient*innen ganzheitlich betreuen zu können, haben wir verschiedene Disziplinen in einem Haus: Sie kommen für eine Untersuchung auf eine andere Station, ohne dass dafür die Klinik gewechselt werden muss. Das erleichtert vieles und es ist auch für die Patient*innen sehr angenehm, aus einer Hand betreut zu werden.

Wie hat sich die Versorgung von Patient*innen mit Morbus Gaucher und ASMD in den letzten Jahren entwickelt? Welche Rolle spielt dabei aus Ihrer Sicht die Digitalisierung?

Die Versorgung hat sich sehr verbessert, denn die Lebensdauer ist gestiegen und die Therapie bequemer geworden. Im Gegensatz zu der Versorgung hat sich die Diagnostik nicht so stark verbessert: zu oft werden seltene Erkrankungen nicht entdeckt. Es ist aus meiner Sicht sehr wichtig, frühzeitig auf seltene Lebererkrankungen zu testen, wenn unklare Symptome vorliegen. Da kann künstliche Intelligenz eine große Hilfe sein: beispielsweise Programme, die verschiedene Leberwerte analysieren können.

Wie funktioniert die Zusammenarbeit zwischen Ihrem Zentrum und den niedergelassenen Ärzt*innen?

Die niedergelassenen Ärzt*innen und besonders die Hausarztpraxen sind oft die erste Anlaufstelle für Patient*innen mit unspezifischen Lebersymptomen. Wenn es sich nicht um eine der häufigeren Lebererkrankungen handelt und beispielsweise ein Alkoholmissbrauch als Ursache ausgeschlossen werden kann, setzen sich die niedergelassenen Kolleg*innen mit uns in Ver-

Univ.-Prof.
Dr. med. Ali Canbay
Direktor der
Medizinischen Klinik,
Universitätsklinikum
Knappschaftskranken-
haus Bochum GmbH,
Ruhr-Universität Bochum



bindung und überweisen die Patient*innen. Da hat sich die Zusammenarbeit schon sehr positiv entwickelt. Trotzdem gibt es noch einiges zu tun, damit die Zentren für seltene Erkrankungen stärker ins Bewusstsein der niedergelassenen Ärzt*innen gerückt werden.

Was wünschen Sie sich für die Zukunft bei der Versorgung von Patient*innen mit seltenen Erkrankungen, wie Morbus Gaucher und ASMD?

Ich wünsche mir, dass diese Erkrankungen innerhalb der Ärzteschaft bekannter werden. Denn entscheidend ist: Können Hausärzt*innen Hinweise auf Morbus Gaucher und ASMD erkennen? Um das zu erreichen, wünsche ich mir, dass die Informationen über diese seltenen Erkrankungen so oft wie möglich verbreitet werden, damit wir mehr Patient*innen helfen können.

Weitere Kompetenzzentren finden Sie auf <https://www.lysolutions.de/> in der Rubrik Morbus Gaucher bzw. ASMD, dort können Sie eine Liste der Zentren herunterladen. ■

Teil 3 der Interview-Serie:

Im Gespräch mit
Univ.-Prof. Dr. Mücke

Wie künstliche Intelligenz bei der Diagnosestellung helfen kann

Bilddatei Adobe envfx und grafikplusfoto

Im letzten Beitrag unserer Reihe haben Sie erfahren, wie künstliche Intelligenz in der Medizin eingesetzt und bei der Diagnosestellung von seltenen Erkrankungen helfen kann. Und das ist dringend nötig, denn: Seltene Erkrankungen werden noch immer häufig zu spät erkannt. Neben Fragebögen können Bilderkennungsprogramme eine wertvolle Unterstützung sein. Um eines davon geht es heute: den GestaltMatcher. Prof. Dr. Mücke erklärt, wie dieses Programm funktioniert und wie es eingesetzt werden kann.

Prof. Dr. Martin Mücke
Direktor des Instituts für
Digitale Allgemeinmedizin
und Vorstandssprecher
des Zentrums für Seltene
Erkrankungen (ZSEA) an der
Uniklinik RWTH Aachen



Bilddatei Ralf Bauer, Köln

Was ist der GestaltMatcher und wie genau kann er bei der Diagnosestellung helfen?

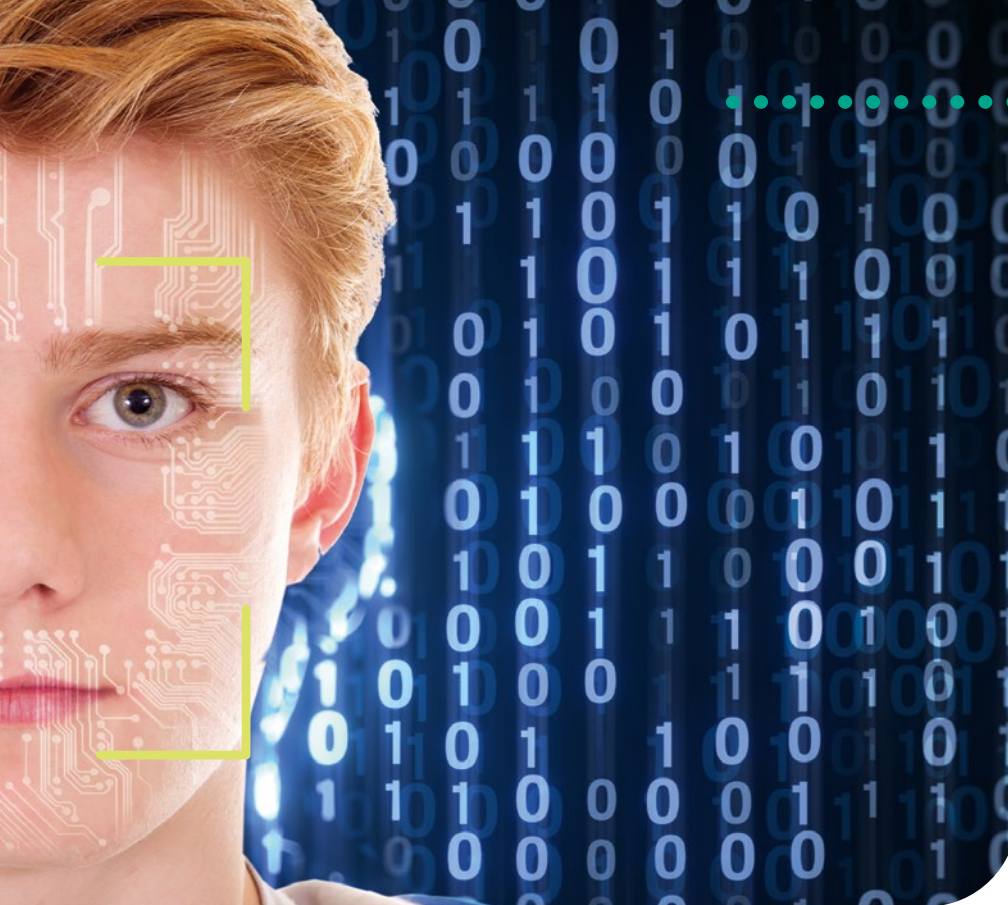
Der GestaltMatcher ist ein Bilderkennungsprogramm, welches mittels der Analyse eines Porträtbildes bei der Differentialdiagnostik im Bereich der genetischen Syndrome und der Entdeckung neuer Erkrankungen helfen kann. Es wird am Institut für Genomische Statistik und Bioinformatik am Universitätsklinikum Bonn ständig weiterentwickelt. Viele seltene Erkrankungen haben charakteristische Merkmale zum Beispiel in der Kopfform oder den Gesichtszügen. Der GestaltMatcher gibt sehr zuverlässig die Ähnlichkeit zu einer Vielzahl an genetischen Syndromen an – damit bekommen wir wertvolle Hinweise und wir können schneller und häufiger eine Diagnose stellen. Mittlerweile kann der GestaltMatcher über 800 verschiedene seltene Syndrome unterscheiden. Dabei werden, vereinfacht gesprochen, die Distanzen in einem multidimensionalen Raum gemessen, der mittels über 8.500 Bildern von Patientinnen und Patienten mit über 800 Diagnosen gefüllt ist.

Das ist eine beeindruckende Zahl. Wird der GestaltMatcher noch mehr seltene Erkrankungen erkennen können?

Ja, die Datenbank des GestaltMatchers wird ständig ergänzt, das heißt neue Daten werden eingepflegt. Die Patienten-Community im Bereich der seltenen Erkrankungen ist für jede Erkrankung zwar relativ klein, aber die Meisten freuen sich, wenn sie ihre Daten für solche Projekte zur Verfügung stellen können und so helfen, zukünftige Diagnosestellungen zu erleichtern. Je mehr Patientendaten in der Datenbank sind, desto exakter kann der GestaltMatcher zwischen Krankheiten unterscheiden, auch wenn diese sich sehr ähnlich sind. Um die Genauigkeit weiter zu verbessern, werden die genetischen Daten nach einer bestätigten Diagnose in der Datenbank ergänzt, sodass die künstliche Intelligenz daraus lernen kann. Neben Porträts und genetischen Informationen sind auch Daten von MRT-, CT- und Röntgenaufnahmen in der GestaltMatcher-Datenbank hinterlegt. Die Trefferwahrscheinlichkeit wird immer höher, je mehr Informationen eine künstliche Intelligenz bekommt und das ist auch hier der Fall: Durch das ständige Ergänzen der Datenbank wird der GestaltMatcher weiterentwickelt, mit dem Ziel in Zukunft weitere Erkrankungen mit einer hohen Genauigkeit zu erkennen.

Woher kam die Idee, den GestaltMatcher zu entwickeln?

Das Gesicht ist für den Humangenetiker, was das EKG für den Kardiologen ist. Es enthält unglaublich viele Informationen, da viele Gene an



der Entwicklung der Gesichtszüge beteiligt sind. Patient*innen sind häufig darauf angewiesen, auf einen Arzt oder eine Ärztin zu treffen, die aus persönlicher Erfahrung, aus der Fachliteratur, Fallkonferenzen oder Kongressen von der jeweiligen seltenen Erkrankung gehört haben. Die Forschenden wollten ein Programm entwickeln, welches breit verfügbar ist und auch weniger erfahrenen Kolleg*innen als Werkzeug für die Differentialdiagnostik dient. Das Besondere am GestaltMatcher ist außerdem, dass er auch in der Diagnostik ultra-seltener oder bisher nicht bekannter Diagnosen unterstützen kann, indem z. B. die genetischen Daten von sich im multidimensionalen Raum „nahen“ Patient*innen in der Folge gemeinsam analysiert werden. Grundlage für das Projekt ist eine große Datensammlung aus zunächst Daten aus wissenschaftlichen Publikationen und nun immer mehr auch von Ärzt*innen und Patient*innen. Der große Vorteil dieser Datenbank ist, dass sie frei zugänglich ist für medizinisches und wissenschaftliches Personal, sodass Forschungsgruppen weltweit darauf zugreifen können. Das ist wichtig, denn so können die vorhandenen Informationen zur Entwicklung weiterer Systeme verwendet werden und die Forschung wird nicht durch fehlende Datensätze gebremst. Zudem können Forschende und Patient*innen jederzeit die Daten aktualisieren, bearbeiten und löschen.

Kann jede*r den GestaltMatcher nutzen?

Der GestaltMatcher darf nur von ärztlichem und wissenschaftlichem Personal eingesetzt werden,

denn das System ist darauf ausgerichtet, die Differentialdiagnostik zu unterstützen. Um dies zu ermöglichen und die Ergebnisse einzuordnen, braucht man das medizinische Wissen und zusätzlich genetische Kenntnis. Eine spezielle Schulung ist aber nicht nötig, denn es gibt Tutorials der Forschungsgruppe, die den GestaltMatcher entwickelt hat. Die Anwendung ist einfach: Man lädt ein Porträtfoto hoch, gibt gegebenenfalls weitere medizinische Daten ein und bekommt dann von dem Programm eine Auswertung. Die Auswertung zeigt, welche seltenen Erkrankungen am nächsten zu den eingegebenen Daten sind.

Kann der GestaltMatcher in Hausarztpraxen genutzt werden?

In der Zukunft ist das denkbar. Momentan ist das Ziel, dass der GestaltMatcher in Kinderarztpraxen und Praxen für Humangenetik verwendet wird. Die Datenbank des GestaltMatchers enthält größtenteils Fotos von seltenen Erkrankungen im Kindesalter und hat daher die höchste Aussagekraft für diese Altersgruppe. Seltene Erkrankungen treten zu 75–80% im Kindesalter auf und gehen oft mit einer veränderten Gestalt des Gesichts einher. Bei seltenen Erkrankungen, die im Erwachsenenalter auftreten, sind veränderte Gesichtszüge eher selten. Aber auch die Daten von erwachsenen Patient*innen werden kontinuierlich in die Datenbank eingefügt, sodass der GestaltMatcher dann auch in Hausarztpraxen genutzt werden könnte. Generell wünschen wir uns natürlich, dass die Technologien genutzt werden und in den Praxen zum Einsatz kommen, um den Weg zur Diagnose zu verkürzen.

Welche weiteren Projekte werden in diesem Bereich entwickelt?

In Zukunft möchten wir Bilder aus der allgemeinen medizinischen Routinediagnostik nutzen, um die Datenbanken zu speisen. Man braucht lediglich gute Fotos, die die jeweiligen Krankheitsmerkmale abbilden. Zum Beispiel Fotos des Rachenraums oder der Haut. Sobald genügend Daten vorliegen, kann die künstliche Intelligenz die Krankheitsbilder zuordnen und so die Diagnose in diesen Bereichen unterstützen. Wir am Institut für Digitale Allgemeinmedizin arbeiten gerade an der digitalen Vernetzung von Hausarztpraxen im Raum Aachen. Denn 90% der Daten kommen aus den Praxen und nur 10% aus den Kliniken. Es ist also sehr wichtig, die Hausarztpraxen einzubinden, um die künstliche Intelligenz und damit die Unterstützung bei der Diagnose weiterzuentwickeln.

Im letzten Teil der Interviewreihe erfahren Sie, wie eine digitale Gesundheitsregion entsteht und wie künstliche Intelligenz bei Arztgesprächen helfen kann. Lesen Sie mehr davon, was in diesem Bereich entwickelt wird und wie Patient*innen davon profitieren können. Darüber und über weitere interessante Themen sprechen wir mit Professor Mücke in der nächsten Ausgabe. ■

Schon gewusst? Was ist Virtual Reality?

- Bei Virtual Reality (dt. virtuelle Realität) wird eine scheinbare Wirklichkeit erzeugt, meistens mit besonderen Brillen, sodass Nutzer*innen sich fühlen, als ob sie in einer anderen Situation wären.
- Sie kann zum Beispiel eingesetzt werden, um Patient*innen aus dem Krankenbett einen Wunsch zu ermöglichen: So können beispielsweise Angehörige getroffen oder ferne Länder bereist werden und dabei fühlen sich die Erlebnisse ganz real an.
- Ein weiterer Einsatzbereich von Virtual Reality in der Medizin ist die Ausbildung und Schulung von medizinischem Personal. Da es häufig an Lehrpersonen fehlt, kann durch Virtual Reality zum Beispiel eine Lehrperson für viele Student*innen an verschiedenen Orten zur Verfügung stehen.



STEH AUF!

FÜR MORBUS POMPE

Bildquelle: Sanofi-Aventis Deutschland GmbH

Was haben Stühle mit dem Internationalen Pompe Tag am 15. April 2023 zu tun?

Für die meisten Menschen ist das Aufstehen ganz normal. Sie denken gar nicht darüber nach, sondern tun es einfach. Aber das ist nicht für jeden so einfach. Für Menschen mit Morbus Pompe können einfache Bewegungsabläufe zu einer echten Herausforderung werden. Eine zunehmende Muskelschwäche, vor allem der rumpfnahen Muskulatur, später auch der Atemmuskulatur, ist typisch für diese seltene Muskelerkrankung.^{1,2} Laufen, Treppensteigen und zum Beispiel auch das Aufstehen von einem Stuhl können dann sehr schwer sein. Deshalb war der Stuhl das Symbol des diesjährigen Internationalen Pompe Tags.

Aufmerksamkeit für Morbus Pompe

Ursache von Morbus Pompe ist eine genetisch bedingte reduzierte oder fehlende Aktivität der sauren α -1,4-Glukosidase, die in den Lysosomen der Zellen Glykogen zu Glukose abbaut. Dadurch kommt es ohne Behandlung zu irreversiblen Muskelschädigungen.³ Leider wird die seltene Krankheit jedoch oft nicht oder erst spät erkannt.

Darum ist der Internationale Pompe Tag so wichtig: Patient*innen, deren Angehörige und Freund*innen sowie Patientenorganisationen und Ärzt*innen setzen sich gemeinsam dafür ein, Morbus Pompe bekannter zu machen und die Bedürfnisse der Betroffenen stärker in den Fokus der Öffentlichkeit zu rücken. Denn nur wenn Ärzt*innen Morbus Pompe kennen, kann es diagnostiziert und behandelt werden.





Bilderquelle: Sanofi-Aventis Deutschland GmbH

Auch Sanofi ist für Morbus Pompe „aufgestanden“ und hat so den Internationalen Pompe Tag genutzt, um Aufmerksamkeit für diese seltene Muskelerkrankung zu schaffen.

Über die Presse, Internetseiten und die sozialen Medien hat Sanofi dazu aufgerufen, mitzumachen. Auf Instagram, LinkedIn und Twitter konnten alle die Aktion unterstützen: Mit einem geposteten Foto von sich selbst auf einem Stuhl stehend und dem Hashtag #AufstehenFuerMorbusPompe. Dazu sollten noch drei Freund*innen verlinkt werden, damit die ebenfalls mitmachen und so

mehr Menschen auf Morbus Pompe aufmerksam werden.

Mit einem Foto auf den sozialen Medien konnte jede*r an diesem Aktionstag etwas bewirken. Denn für ein wichtiges Thema aufzustehen, einzustehen oder geradezustehen heißt, sich dafür starkzumachen. ■

Quellen:

1. Van der Beek NA et al., Clinical features and predictors for disease natural progression in adults with Pompe disease: a nationwide prospective observational study. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:88.
2. Chan J et al., The emerging phenotype of late-onset Pompe disease: A systematic literature review. *Mol Genet Metab* 2017;120(3):163–172.
3. Schoser B et al., Survival and long-term outcomes in late-onset Pompe disease following alglucosidase alfa treatment: a systematic review and meta-analysis. *J Neurol* 2017;264(4):621–630.

Die Geschichte von Juan und seinem Weg mit Morbus Pompe

Juan Van Wyk ist 42 Jahre alt, lebt in Dubai und litt schon ab seinem 8. Lebensjahr unter verschiedenen Symptomen wie Muskel- und Gelenksteifigkeit und Schmerzen. Seine Beine, Arme und sein Oberkörper wurden mit der Zeit immer schwächer. Dazu kamen Schwierigkeiten beim Schlafen, Müdigkeit, morgendliche Kopfschmerzen und Probleme beim Atmen, die Juan weiter einschränkten. Freizeitaktivitäten mit seinen Freund*innen und seiner Familie wurden für ihn zunehmend zu einer Herausforderung.

Sein Diagnoseweg führte ihn aufgrund der Vielseitigkeit der Symptome zu vielen Ärzt*innen verschiedener Fachrichtungen – von der Rheumatologie, über die Orthopädie bis zur Neurologie. Dort wurden verschiedene Untersuchungen wie Lungenfunktionstests, Bluttests, MRTs, Schlaf- und Herzuntersuchungen durchgeführt – leider ergebnislos. Nach 18 Jahren mit vielen Fehldiagnosen konnte schließlich sein behandelnder Neurologe

die Diagnose Morbus Pompe stellen. Zu diesem Zeitpunkt war Juan bereits 41 Jahre alt. Vom Auftreten der Symptome bis zur Diagnose sind also 34 Jahre vergangen. Seine Geschichte und die vieler weiterer Betroffener zeigen, wie wichtig es ist, kontinuierlich über die Krankheit aufzuklären. „Es ist wichtig, eine positive Einstellung zum Leben zu bewahren.“

Trotz seines langen Wegs zur Diagnose und den Herausforderungen hält Juan an seiner positiven Grundeinstellung fest. Er hat seinen Alltag seinen Bedürfnissen angepasst und plant sich inzwischen regelmäßige Pausen ein. Er genießt die kleinen Dinge und versucht sein Leben mit all seinen Momenten bewusst zu erleben.

Weitere Informationen zum Internationalen Pompe Tag und das Patientenvideo von Juan finden Sie auf: www.lysolutions.de/morbus-pompe/internationaler-morbus-pompe-tag/ ■

„Es ist wichtig, eine positive Einstellung zum Leben zu bewahren“



Bilderquelle: Sanofi-Aventis Deutschland GmbH

Der Schmerz des Morbus Fabry:

Wie ein frühes Symptom erste Hinweise auf die Diagnose geben kann

Inneres Feuer: Menschen mit der lysosomalen Speicherkrankheit Morbus Fabry wissen, was es bedeutet, bereits in jungen Jahren chronische Schmerzen zu haben – unter anderem brennende Schmerzen in Händen und Füßen. Professor Dr. med. Ralf Baron von der neurologischen Schmerzforschung und -therapie am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein beschreibt im Interview, wie der Fabry-Schmerz entsteht und wie man diesen Hinweis für die Diagnosestellung nutzen kann.



Professor
Dr. med. Ralf Baron
Neurologische
Schmerzforschung
und -therapie am Universitäts-
klinikum Schleswig-Holstein

Zu den ersten Anzeichen eines Morbus Fabry zählen Schmerzen: Wie beschreiben Patient*innen diese Beschwerden?

Beim Morbus Fabry treten die Schmerzen oft bereits im Kindes- und Jugendalter auf – ganz häufig sind sie ein sehr frühes Symptom. Die Patient*innen berichten von extrem starken Schmerzen in Händen und Füßen, aber auch im Magendarmtrakt. Einige beschreiben einen ständigen Schmerz, andere haben attackenartige Schmerzen. Dann gibt es die sogenannten Fabry-Krisen: das sind über mehrere Tage anhaltende extreme Schmerzen. In einigen Fällen werden die Beschwerden durch Wärme ausgelöst – deshalb mögen viele Patient*innen die Wärme überhaupt nicht.

Viele Betroffene berichten von brennenden Schmerzen. Was ist die Ursache und wie hängt dies mit Wärmeunverträglichkeit zusammen?

Bei Morbus Fabry Patient*innen ist die Schweißproduktion vermindert, was zu einer Wärmeintoleranz führt. Interessanterweise sagen die meisten männlichen Patienten, dass sie beim Schulsport nicht mitmachen konnten, weil die Körpertemperatur bei sportlichen Aktivitäten ansteigt, was die Krisen oder die wärmeinduzierte Schmerzproblematik auslöst. Die Betroffenen waren fast alle vom Schulsport befreit.

Die Ursachen kennen wir noch nicht so genau. Einerseits wissen wir, dass die Schmerzfasern – das sind ganz dünne Nervenfasern – bei den Patient*innen durch die Erkrankung angegriffen werden. Sie werden überempfindlich und das kann zu diesen Schmerzen führen. Andererseits wissen wir auch, dass sich bei dieser Stoffwechselerkrankung Fettstoffe in den Gefäßen und in den Adern ablagern. Dies kann zu einer verminderten Durchblutung in den Nerven führen – wir glauben, dass dies auch ein Grund für die Schmerzen ist.

Aus Ihrer Erfahrung: Wie können sich die Schmerzen auf das Leben von Patient*innen und ihrer Familien auswirken?

Es ist eine erhebliche Beeinträchtigung – ich weiß, dass nahezu alle Patient*innen vor der Diagnose verzweifelt waren. Die Patient*innen sind häufig zu verschiedenen Ärzt*innen gelaufen – sie wollten natürlich wissen, was los ist. Aber gerade in diesem frühen Stadium der Erkrankung ist es extrem schwierig, die Ursachen und die Erkrankung zu diagnostizieren. Die Fehldiagnosen, die häufig gestellt werden, sind u. a. juveniles Rheuma und Wachstumsbeschwerden. Es wird hoffentlich besser durch unsere Initiativen, aber es dauert oft bis zu 10 Jahren, bis die Erkrankung diagnostiziert wird. Es ist wichtig, dass wir Morbus Fabry bekannter machen – damit die Ärzt*innen daran denken, wenn sie solche Symptome hören, und eine weiterführende Diagnostik machen.

Ich weiß von einigen Patient*innen, denen wir die Diagnose gestellt haben, und gesagt haben: ‚Wir haben jetzt einen Zusammenhang und wir können diese Beschwerden erklären – insbesondere auch die Schmerzen‘, dass sie angefangen haben zu weinen. Sie waren sehr erleichtert, dass endlich etwas gefunden wurde, was die Schmerzen erklärt. Sie haben sich zuvor immer hilflos gefühlt – oder auch die Rückmeldung bekommen, dass sie sich die Symptome einbilden. Wenn die Diagnose dann steht, ist die Erleichterung groß.

Wie verändert sich die Schmerzsymptomatik im Verlauf der Erkrankung?

Das ist unterschiedlich – bei einigen Patient*innen werden die Schmerzen in der Tat weniger im Laufe der Erkrankung. Ein Grund könnte sein, dass die Erkrankung in diesen Fällen Nervengewebe zerstört und dadurch die Überempfindlichkeit

reduziert wird – aber das ist eine These. Andere Betroffene haben, wenn auch in abgeschwächter Form, lebenslang Probleme.

Warum kann es besonders relevant sein, sich auf das Symptom Schmerz in der Diagnosestellung zu fokussieren?

Schmerz ist häufig das erste Symptom. Hausärzt*innen, Neurolog*innen, aber auch Schmerzmediziner*innen sollten diese ‚rote Lampe‘ erkennen und dann richtig entscheiden. Ich komme aus der neurologischen und schmerztherapeutischen Richtung. Unsere Idee war: unsere Kolleg*innen ausbilden, damit sie mehr auf den Schmerz als Frühsymptom achten. Dabei hilft ein einfaches Screening-Tool wie ein Fragebogen, der die charakteristischen Phänomene des Morbus Fabry erkennt.

Die Ergebnisse dieses Fragebogens in Kombination mit einem sogenannten Bedside-Test können anhand eines Score-Systems ausgewertet werden. Das Resultat kann einen Hinweis darauf geben, ob es in die Richtung Morbus Fabry gehen könnte und es kann eine weitere Diagnostik eingeleitet werden.

Warum wurde ein Fragebogen, der auf das Feedback der Patient*innen angewiesen ist, als Diagnose-Tool ausgewählt?

Schmerz ist ein subjektives Phänomen. Trotzdem kann man aus den Charakteristika und der Schmerzqualität – ‚wie fühlt sich das an?‘ – die typischen Eigenschaften des Schmerzes herausarbeiten. Dies kann man aber nur mit sogenannten ‚patient reported outcomes‘ erfassen – das sind in der Regel Fragebögen, die durch die Patient*innen selbst ausgefüllt werden.

Die Entwicklung eines Fragebogens ist ein stufenweises Herangehen. Zuerst wertet man bestehende Patienteninterviews aus mit Fragen wie zum Beispiel: ‚Wie empfinden Sie den Schmerz oder wie haben Sie ihn früher empfunden, als Sie noch jünger waren?‘. Anschließend schaut man in die Literatur: ‚Wie sind Schmerzen dort beschrieben?‘. Dann fragt man die eigenen Patient*innen, um das ganze Bild der charakteristischen Symptome zu erfassen. Daraus wird die erste Version eines Fragebogens entwickelt, der dann validiert wird. Also: Man prüft, ob er wirklich zwischen Fehldiagnosen trennen kann, um herauszukristallisieren, ob es in die richtige Richtung – Morbus Fabry – gehen könnte.

Inwiefern kann die Digitalisierung bei der Diagnosestellung seltener Erkrankungen unterstützen?

Gerade wenn wir über einen Fragebogen sprechen, bietet es sich an, diesen auch digital ausfüllen zu

lassen. Die Ärzt*innen haben sofort die Ergebnisse und das Gute an einer digitalen Plattform ist, dass sie die Fragen in ihrer unterschiedlichen Gewichtung direkt berechnet. Mit Blick auf die Zukunft lässt sich sagen: Die digitale Welt hält immer mehr Einzug. Wir können all diese Daten aus dem Screening-Tool auswerten. Wir wissen, wo wir richtig und wo wir falsch lagen. Und das wird natürlich zu einer ständigen Verbesserung dieser Tools führen. Und ich denke, dass wir dadurch immer besser in der Diagnosestellung werden.

Welche nicht-medikamentösen Maßnahmen können Patient*innen beim Umgang mit den Schmerzen unterstützen?

Es ist wichtig, herauszufinden, welche Schmerztypen unsere Patient*innen haben. Da bieten sich natürlich Schmerztagebücher an. Zudem müssen wir bei allen chronischen Schmerzpatient*innen auch an die Psyche denken. Viele Fabry-Patient*innen haben schon sehr viel durchgemacht – in Bezug auf den Leidensweg und in Bezug auf das ‚Nicht-Glauben‘ der Schmerzen durch das Umfeld. Ich denke, zu realisieren, wann und durch welche Faktoren die Schmerzen ausgelöst werden, ist entscheidend. Eine Vermeidung dieser Faktoren hilft sehr. Auf der anderen Seite können ergotherapeutische Maßnahmen viel bewirken, wenn Patient*innen unter chronischen Schmerzen leiden.

Seien Sie beim nächsten Fabry-Patient*innen-Workshop dabei!

Der Workshop „Interdisziplinäre Fabry-Zentren: Verlaufskontrollen und Kommunikation“ für Fabry Patient*innen findet am 15. und 16. September 2023 in Kassel statt.

Wenn Sie an der Teilnahme interessiert sind oder Fragen zur Anmeldung / Veranstaltung haben, melden Sie sich gerne bei der von Sanofi beauftragten Agentur unter:
Tel.: 03491-408 66 93 / Fax: 03491-408 66 94
oder office@die-eventstuermer.de
Oder direkt online unter:
https://die-eventstuermer.de/fabry_kommunikationsworkshop/



Werden Sie selbst Expert*in für Ihre eigene Schmerzsituation!

Mit einem Schmerztagebuch können Sie nicht nur lernen, Ihre eigenen Schmerzerfahrungen besser einzuschätzen, sondern auch einen Überblick über den Schmerz im zeitlichen Verlauf, seiner Intensität und Lokalisation erhalten. Welche gedanklichen, körperlichen oder meditativen Übungen tun Ihnen gut? Was lenkt Sie von Ihren Schmerzen ab? – Das Schmerztagebuch hilft Ihnen dabei, diese Fragen zu beantworten und stärkt Ihr Bewusstsein für positive Ablenkung. Ein Schmerztagebuch zum Download sowie hilfreiche Videos, Audios und Übungen finden Sie in dem Modul „Umgang mit Schmerzen“ auf: www.lysosolutions.de/mentale-gesundheit/umgang-mit-schmerzen/



Kurz informiert: Krankschreibung, Pflegezeit und Familienpflegezeit, Betreuungsrecht

Der Rechtsexperte Dr. Manfred Paetzold gibt einen kurzen Überblick zu den Themen Krankschreibung und Pflegezeit und informiert über die Neuregelungen im Betreuungsrecht und welche Möglichkeiten durch das neue Recht zur Notversorgung entstehen. Die ausführlichen Antworten zum Nachlesen finden Sie auf unserer Webseite www.lysosolutions.de/news

Trotz Krankschreibung arbeiten

Grundsätzlich gilt: Eine Arbeitsunfähigkeitsbescheinigung ist kein Arbeitsverbot, sondern lediglich eine von dem/der Ärzt*in gemachte Prognose über den zu erwartenden Krankheitsverlauf. Das heißt, Arbeitnehmer*innen können prinzipiell trotz einer Krankschreibung arbeiten, wenn sie sich wieder gesund und arbeitsfähig fühlen. Versicherungsrechtlich ergeben sich keine Bedenken, gemäß den Regelungen für die Unfallversicherung in § 2 Abs. 1 Nr. 1 und § 8 Abs. 2 SGB VII bzw. für die Krankenversicherung in § 5 Abs. 1 Nr. 1 SGB V.

Dies gilt allerdings nicht für Beschäftigungsverbote, wie sie beispielsweise für Schwangere gelten können.

Pflegezeit und Familienpflegezeit für Arbeitnehmer*innen

Wenn nahe Angehörige kurzfristig pflegebedürftig werden, können eine kurzfristige pflegerische Betreuung, ein ambulanter Pflegedienst oder die Organisation eines Platzes in einer vollstationären Pflegeeinrichtung nötig sein. Unter nahe Angehörige fallen insbesondere: Großeltern, Eltern, Schwiegereltern, Ehegatt*innen, Lebenspartner*innen, Partner*innen in eheähnlicher Gemeinschaft, Geschwister, Kinder und Enkelkinder, Stiefeltern, lebenspartnerschaftsähnliche Partner*innen und Schwäger*innen. Folgende Ansprüche haben Arbeitnehmer*innen in Bezug auf die Pflege von nahen Angehörigen:

- Wenn nahe Angehörige von Beschäftigten kurzfristig pflegebedürftig werden, regelt das Pflegezeitgesetz, dass man zur Organisation der Pflege von Angehörigen einen Anspruch auf Freistellung von der Arbeitspflicht im Umfang von bis zu 10 Arbeitstagen hat.
- Um Angehörige selbst zu pflegen, haben Arbeit-

nehmer*innen einen Anspruch auf vollständige oder teilweise Freistellung von der Arbeitspflicht für bis zu 6 Monaten.

- Arbeitnehmer*innen, die nahe Angehörige pflegen, die unheilbar krank sind und nur noch eine Lebenserwartung von wenigen Wochen oder Monaten haben, können sich vom Arbeitgebenden auf Antrag vollständig oder teilweise bis zu drei Monate unbezahlt freistellen lassen.
- Das Familienpflegezeitgesetz regelt in § 2 Abs. 1 FPfZG den Anspruch auf eine Teilzeittätigkeit mit einer wöchentlichen Mindestarbeitszeit von 15 Stunden für die Dauer von maximal 24 Monaten zur Pflege von pflegebedürftigen nahen Angehörigen.

Neuregelungen im Betreuungsrecht – Notversorgungsrecht

Mit Beginn des Jahres 2023 sind umfassende Änderungen im Betreuungsrecht in Kraft getreten. Diese betreffen sowohl die Betreuten als auch die Betreuer*innen. Dazu gehören:

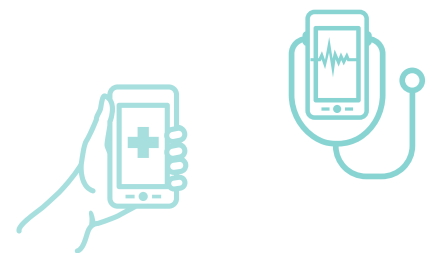
- Der individuelle Unterstützungsbedarf hat Vorrang vor der Anordnung einer Betreuung. Die Geschäftsunfähigkeit der Betreuten ist keine Voraussetzung für die Bestellung von Betreuer*innen. Ausreichend ist, dass die Betroffenen Unterstützung benötigen, um die eigenen Rechte geltend zu machen.
- Mehr Selbstbestimmung für betreute Personen: Gegen den freien Willen der Betroffenen dürfen keine Betreuer*innen bestellt werden.
- Die Handlungen der Betreuer*innen orientieren sich an den Wünschen und dem (mutmaßlichen) Willen der Betroffenen.
- Betroffene werden stärker in sämtliche Stadien des Betreuungsverfahrens eingebunden und besser informiert.



Dr. Manfred Paetzold

Diplom-Ökonom und Experte für Gesundheits- und Sozialpolitik

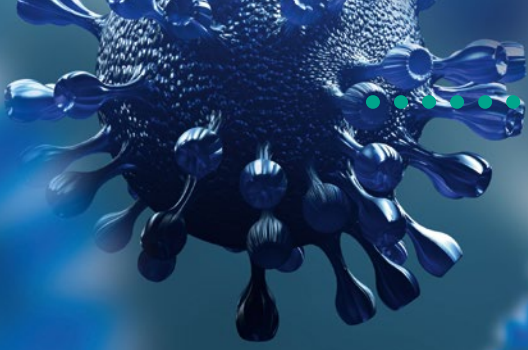
Wenn Sie eine spezielle Frage zu diesem Thema haben, können Sie sich auch direkt an Privatdozent Dr. Manfred Paetzold wenden (Gaffelschonerweg 1c, 18055 Rostock, Tel.: 0381-45836227, Mobil: 0171-2165577, E-Mail: Dr.ManfredPaetzold@t-online.de), um sich persönlich beraten zu lassen (kostenpflichtig). PD Dr. Paetzold ist seit über 20 Jahren als Jurist, Betriebswirt und Privatdozent selbstständig tätig. Er betreut viele kleine und mittelständische Unternehmen und ist selbst Arbeitgeber.



- Ehegatt*innen oder eingetragene Lebenspartner*innen können sich gegenseitig in akuten Angelegenheiten der Gesundheitspflege und zeitlich begrenzt für maximal 6 Monate vertreten, wenn ein/e Ehe-/Lebenspartner*in aufgrund von Bewusstlosigkeit oder Krankheit eigene Angelegenheiten der Gesundheitspflege und damit eng zusammenhängende Angelegenheiten vorübergehend rechtlich nicht selbst besorgen kann und der/die behandelnde Ärzt*in genau dies bestätigt (§ 1358 Abs. 1 BGB).

Weitere Informationen in den News unter lysosolutions.de in der Rubrik Gesundheitspolitik.





Bildquelle Adobe - Shutterstock

Neue Apps in Entwicklung: COVID-19 am Husten erkennen

Mit einer App COVID-19 erkennen – funktioniert das? Ja! Solche Apps arbeiten nach einem einfachen Prinzip: Man hustet in Nähe des Smartphones, die Hustengeräusche werden über das Mikrofon des Smartphones aufgenommen und die Apps erkennen, ob es sich um eine COVID-19-Erkrankung handeln könnte.

Warum sie das können? Weil sie mit künstlicher Intelligenz arbeiten. Diese hat vorher gelernt, die charakteristischen Hustengeräusche von COVID-19 zu erkennen. Dafür musste sie zunächst das Unterscheiden verschiedener Hustengeräusche lernen.

Ein Beispiel für eine solche App ist der „COVID Voice Detector“, der von einem Team von Wissenschaftler*innen am Massachusetts Institute of Technology (MIT) entwickelt wurde. Diese App verwendet künstliche Intelligenz, um Hustenmerkmale zu analysieren: beispielsweise die Tonhöhe, die Dauer und die Intensität des Hustens. Diese Daten werden mit anderen Symptomen wie Fieber und Atembeschwerden kombiniert, um zu bewerten, ob eine COVID-19-Infektion vorliegen könnte. Die App „Corona-Helden“, die vom Max-Planck-Institut für Informatik in Saarbrücken entwickelt wurde, funktioniert auf eine ähnliche Weise und nutzt ebenfalls künstliche Intelligenz.

Inzwischen ist die künstliche Intelligenz der Apps so gut entwickelt, dass sie eine COVID-19-Erkrankung zuverlässig anhand des Hustens erkennen können. Trotzdem werden die Apps eine medizinische Diagnose durch Ärzt*innen oder COVID-19-Tests nicht ersetzen. Sie können lediglich als Werkzeug zur Unterstützung dienen. Bis wir die Apps nutzen können, wird es aber noch dauern, denn sie müssen erst als Medizinprodukt zugelassen werden. ■

Wie kann die Gesundheitsbranche nachhaltiger werden?

Damit beschäftigt sich Green Healthcare (dt. Grüne Gesundheitsversorgung) – eine Initiative, die sich für mehr Umwelt- und Klimaschutz im Gesundheitswesen einsetzt. Das ist ein wichtiges Anliegen, denn in der Branche gibt es ein großes Optimierungspotential: Der Gesundheitssektor hat hohe CO₂-Emissionen – mehr als der Flugverkehr oder die Schifffahrt. Zum Beispiel verbraucht ein Bett in einem deutschen Krankenhaus pro Jahr durchschnittlich so viel Energie wie ca. vier neuere Einfamilienhäuser. Nicht nur der Betrieb von Arztpraxen und Krankenhäusern, sondern auch die Entwicklung und Herstellung von Medikamenten und medizinischen Geräten sowie die Entsorgung von Materialien sind sehr energieintensiv.

Um dem entgegenzuwirken, engagieren sich Kommunen, Krankenhäuser, Pharmahersteller und Krankenkassen für ein nachhaltiges Gesundheitswesen. Ein Beispiel für dieses Engagement sind

„grüne“ Krankenhäuser. Der Bund für Umwelt und Naturschutz Deutschland e. V. (BUND) vergibt seit 2001 das Gütesiegel „Energiesparendes Krankenhaus“. 47 Kliniken sind deutschlandweit bisher zertifiziert. Die Kliniken investieren beispielsweise in energiesparende Technik, Gebäudedämmung oder nachhaltige Energiegewinnung zum Beispiel durch Fotovoltaikanlagen.

Auch Sanofi arbeitet daran, nachhaltiger zu wirtschaften und hat seinen CO₂-Fußabdruck schon um 27 Prozent verkleinert. Bis zum Jahr 2050 soll im Unternehmen und über alle Lieferanten hinweg überhaupt kein CO₂ mehr ausgestoßen werden. Bis 2025 erhalten die Verpackungen aller neuen Arzneimittel und Medizinprodukte ein umweltfreundlicheres Eco-Design und bis 2027 sollen Impfstoffe in reduzierten Verpackungen vorliegen. ■

Bildquelle Adobe - peterschreiber.media

Interview mit Jessica Abitz



Warum fällt es manchmal so schwer, „Nein“ zu sagen? Dafür kann es viele Gründe geben. Zum Beispiel die Angst vor Ablehnung oder den Wunsch, die eigene Belastbarkeit immer wieder zu beweisen. Egal was der Grund ist, es kann ein echter Stressfaktor sein, „Ja“ zu sagen, obwohl es einem eigentlich nach einem „Nein“ zumute ist. Die Fabry-Patientin Jessica Abitz ist bei ihren Freund*innen dafür bekannt, häufig „Ja“ zu sagen und immer da zu sein, wenn sie gebraucht wird. Wie sie es trotzdem schafft, auch mal „Nein“ zu sagen, wenn ihr Körper eine Pause braucht, hat sie im Gespräch mit der Kommunikationsexpertin und Mental Coachin Gunda Tibelius erzählt.

Sie sind berufstätig, haben zwei Töchter im Teenageralter, ein Haus und viele Tiere, um die Sie sich kümmern müssen. Wie schaffen Sie es, Ihren Alltag zu koordinieren und was hat das damit zu tun, auch mal „Nein“ zu sagen?

Ich arbeite in der Firma meines Mannes, was sehr praktisch ist. So kann ich mir meine Arbeitszeiten flexibel einteilen und Pausen machen, wenn ich sie brauche. Manchmal fällt es mir aber gar nicht so leicht, das durchzuziehen und mir die Auszeiten zu nehmen. Häufig kommt irgendetwas dazwischen, gerade in dem Moment, in dem ich mich entspannen möchte. Meine Kinder wissen zum Glück, dass ich mich manchmal ausruhen und dann „Nein“ sagen muss. Eine Freundin sagte mir kürzlich, dass ich öfter mal einen Gang runterschalten soll. Sie kennt meine Erkrankung und versteht es sehr gut, wenn ich ihr mal absage. Nichtsdestotrotz möchte ich natürlich für meine Familie und Freund*innen da sein.

Es ist so wertvoll, dass Sie es schaffen, auf sich zu achten und auch mal „Nein“ zu sagen – wie gelingt Ihnen das genau?

Ich denke, es ist nicht immer möglich „Nein“ zu sagen – besonders, wenn man Verpflichtungen wie Familie, Haus und Job hat. Aber ich versuche auf mein Bauchgefühl zu hören: Wann wird es mir zu viel und wann muss ich für mich eine Grenze ziehen? Ich denke, das gelingt mir meistens ganz gut. Werde ich zum Beispiel gefragt, ob ich bei etwas helfen kann, höre ich auf meinen Bauch und entscheide spontan, ob ich „Nein“ sage oder eben nicht. Und zwar so, wie ich es in diesem Moment fühle und nicht, wie andere erwarten, dass ich antworte.

Warum ist das aus Ihrer Sicht besonders für Menschen mit chronischen Erkrankungen ein wichtiges Thema?

Bei chronischen Krankheiten ist es besonders wichtig, sich abzugrenzen und für sich selbst einzustehen, weil man langfristig mit begrenzten Kapazitäten umgehen muss und es sich nicht bloß um eine Lebensphase handelt, die wieder vorbeigeht. Aber nicht nur im Zusammenhang mit chronischen Erkrankungen, sondern in der gesamten Gesellschaft ist das mittlerweile ein wichtiges Thema geworden. Das heißt aber nicht, dass ich „Nein“ sagen muss, weil das die Gesellschaft wichtig findet oder von mir erwartet. Ich sage dann „Nein“, wenn es sich für mich persönlich



Die beiden Fabry-Patientinnen Jessica Abitz und Birgit Tönnis haben sich bei einem Patientenworkshop kennengelernt und sind inzwischen befreundet.

richtig anfühlt. Da hilft es, wenn ich mir selbst zugestehe: Ich muss nicht „Nein“ sagen, ich kann aber.

Auch bei Arztgesprächen kann es wichtig sein, für sich einzustehen. Gelingt Ihnen das?

Mit meinen Ärzt*innen hab ich viel Glück: Sie nehmen sich Zeit für meine Anliegen und Nachfragen. Auch hier ist es wichtig, für seine Bedürfnisse einzustehen: Ich kann sehr hartnäckig sein, weil ich alles verstehen und genau geklärt haben möchte, zum Beispiel, wie meine Therapie abläuft. Da darf man nicht bloß „Ja“ sagen, sondern muss nachhaken. Wenn es sein muss, frage ich mehrmals nach, bis ich Antworten bekomme. Natürlich muss man auch erkennen können, wann es genug ist und dann die Kräfte einsparen: In einem Fall habe ich mit vielen Telefonaten und Briefen versucht, an mein Ziel zu kommen, musste dann aber irgendwann aufgeben, weil es wirklich nicht weiterging.

Und trotzdem haben Sie es versucht – das ist so wertvoll. Es fällt oft gar nicht so leicht, für sich selbst einzustehen. Welche Tipps haben Sie für andere Patient*innen?

Der Tipp ist einfach und gilt für fast alle Lebensbereiche: Machen! In diesem Fall anrufen und nachfragen – es kostet ja nichts. Man muss es einfach probieren und wenn man nichts erreicht, dann hat man es zumindest versucht. Manchmal muss man auch hartnäckig sein und dranbleiben. Natürlich haben Ärzt*innen nur begrenzte Kapazitäten, das sollte man im Hinterkopf behalten.

In den Patientenworkshops sprechen wir mit anderen Betroffenen ebenfalls über solche Themen. Was können Sie daraus mitnehmen?

Sehr viel Gutes! Der Austausch mit anderen Patient*innen ist für mich sehr wichtig, denn manchmal fehlen mir Gespräche über meine Erkrankung. Das gegenseitige Interesse und Verständnis und zu wissen, dass es anderen ganz ähnlich geht mit ihren Herausforderungen, tut sehr gut! ■

Neues Modul:

Kommunikation im Alltag

Was kann Ihnen dabei helfen, Grenzen zu setzen und auch mal „Nein“ zu sagen? Wie können Sie Missverständnisse vermeiden und was macht gute Kommunikation aus? Mit diesen und vielen weiteren spannenden Fragen zum Thema Kommunikation im Alltag beschäftigt sich das gleichnamige Modul auf unserer Webseite. Zusammen mit der Kommunikationsexpertin Gunda Tibelius haben wir Videos, Übungen und Downloads für Sie zusammengestellt, um Sie bei Ihrer Kommunikation im Alltag zu unterstützen. Schauen Sie doch gleich einmal vorbei auf:



Besuchen Sie auch unser Modul „Kommunikation mit meinem Ärzteteam“ unter www.lysosolutions.de/mentale-gesundheit/kommunikation-mit-meinem-aerzteteam/. Hier finden Sie viele hilfreiche Materialien, die Sie bei Ihrem nächsten Arztgespräch unterstützen können.

4 Tipps zum Neinsagen

- Wählen Sie klare und eindeutige Formulierungen und vermeiden Sie dabei Worte wie: „eigentlich“, „vielleicht“ oder „tendenziell“.
- Bitten Sie um Bedenkzeit, wenn Sie sich unsicher sind, was Sie antworten sollen.
- Bleiben Sie einfühlsam, aber setzen Sie Grenzen. Denn Empathie bedeutet nicht, dass Sie zu allem „Ja“ sagen und sich aufopfern müssen. Sie können gleichzeitig verständnisvoll sein und klare Grenzen setzen.
- Bleiben Sie bei Ihrer Entscheidung. Manchmal ist es leichter, etwas zu sagen, als es umzusetzen. Doch je öfter Sie konsequent bei Ihrer Aussage bleiben, desto leichter wird es Ihnen fallen.

Konkrete Formulierungsvorschläge und weitere Hilfestellungen finden Sie in dem Download-PDF „Schlüssel-formulierungen für die Kommunikation im Alltag“ auf unserer Webseite in dem Modul Kommunikation im Alltag.



LYSOSOLUTIONS®

Ihr Service bei lysosomalen Speicherkrankheiten



LYSOSOLUTIONS®- SERVICE

Vielseitiges Angebot



M. FABRY
M. GAUCHER
MPS I
M. POMPE
ASMD

Seit über 40 Jahren
Kompetenz und Erfahrung
bei lysosomalen
Speicherkrankheiten



RECHT & SOZIALES

Informationen zu
gesundheitspolitischen
Themen



MENTALE GESUNDHEIT

Bedürfnisorientierte
Unterstützung für den
Alltag



Mehr Informationen zu allen Themenbereichen finden Sie auf www.lysosolutions.de

Sanofi unterstützt mit dem LysoSolutions®-Service Menschen mit lysosomalen Speicherkrankheiten. Hierfür arbeiten wir eng mit Expert*innen und Patientenorganisationen zusammen und bieten umfassende Unterstützung an.

Sanofi-Aventis Deutschland GmbH
Industriepark Höchst | K703 | 65926 Frankfurt | www.lysosolutions.de | www.sanofi.de

MAFDE-2302941 (V2.0) - 10/2023-347869