

Die Gesichter Seltener Erkrankungen: Teamwork zwischen Patient:innen, Ärzt:innen und Medizinjournalistin



Christoph Buchta
& Christina Lechner
15. April 2023

medonline.at

The screenshot shows the medonline website interface. At the top, the logo 'medonline' is on the left, and search and user icons are on the right. Below the logo is a navigation menu with items: News, Lernwelt, Kongresswelt, Themenwelt, Pharmazie, Webkiosk, and Kolumnen und Serien. The main content area features a section titled 'RARE DISEASE' with a grid of 18 stylized human icons. Below the title, there is a paragraph of text in German.



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 21
„Lange wurde mir vermittelt, schwach zu sein“
Erythropoetischen Protoporphyrin (EPP) – stößt bis heute vielfach auf Unverständnis in der Gesellschaft wie in Fachkreisen, berichtet EPP-Patient...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 20
Sjögren-Syndrom – „Die Patientin bleibt die Chefin“
Bei komplexen bzw. länger andauernden Beschwerden wie auffälliger Karies trotz Zahnhygiene und guter Ernährung, Mund- und...



Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 19
„Wir können die Kräfte bündeln, um Großes zu schaffen“
Pro Rare Austria setzt sich dafür ein, Menschen mit seltenen Erkrankungen in ihren Anliegen zu unterstützen und sie in die Mitte der Gesellschaft zu...



Interview
PRO RARE AUSTRIA: „Unsere Vision ist ein Leben mitten in der...“
PRO RARE-Obfrau Ulrike Holzer beschreibt die Lage von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich und wie die Allianz in deren Sinne täti...

Die Gesichter Seltener Erkrankungen: Hintergrund und Ziele



Aufgaben der Medizinjournalistin



KONZEPT zur Serie „Die Gesichter Seltene Erkrankungen“ medonline.at

Umfang: entsprechend einer Druckseite (ca. 5000 Zeichen inkl. Leerzeichen)

Mit Kasten zu Fakten zu Erkrankung (Häufigkeit, Genetische Ursachen, Diagnose, etc.)

Bilder: Porträt Arzt/Ärztin

Porträt Patient/in bzw. Eltern (auf Wunsch auch anonym)

Prozedere:

1. Kontaktaufnahme durch Mag. Christina Lechner, freie Mitarbeiterin medonline.at; Einarbeitung in Thema
2. Gemeinsames ZOOM-Gespräch/Interview mit Arzt/Ärztin und Patient/in bzw. Elternteil (Dauer ca. 45 Minuten)
3. Texterstellung und Versand zur Autorisierung an Gesprächspartner
4. Veröffentlichung mit Fotos auf medonline.at

medonline.at & MedTriX



Service- & Fortbildungsplattform für Ärzt:innen und Healthcare Professionals in Österreich
→ 25.000 User!



*Mag. Simone Peter-Ivkic, Bakk.
Chefredaktion medonline.at*



*Julia Koller, BSc
Head of Digital Services*

= Kommunikationsdienstleister im Gesundheitsmarkt; vereint Qualitätsjournalismus mit der Aufbereitung von Informationen, Daten und Analysen

Die Gesichter Seltener Erkrankungen:

Start 21.4.2021

Mag. Christina Lechner

21. Apr. 2021

DIE GESICHTER SELTENER ERKRANKUNGEN, TEIL 1

Glukose-Transporter-Defekt 1 (GLUT1)

Leo (6) und Emilia (11) zeigten bereits im Alter von einigen Monaten Symptome wie eine Störung der Augenbewegung oder epileptische Anfälle. Nach zum Teil mehrjährigen Umwegen erhielten sie die Diagnose Glukose-Transporter-Defekt 1 (GLUT1). Mit der Einstellung auf die ketogene Diät erlebten beide Kinder einen enormen Entwicklungsschub. Unterstützung und Begleitung im Krankheitsmanagement bekommen die Familien von Pädaterin und Ernährungswissenschaftlerin PD Dr. Dipl. oec. troph. Sabine Scholl-Bürgi.



privat

Leo Florineth mit seiner Mutter Maria Luise



privat

Emilia Ölz

Wie entstehen die Berichte?

- Erstkontakt und Vorgespräche
- Terminkoordination
- Recherche
- Gespräch ZOOM & Aufzeichnung
- Transkript → Redaktionelle Fassung
- Autorisierung, Fotos?
- Veröffentlichung auf medonline.at

AUFBAU:

Portrait und Geschichte von Betroffenen & Ärzt:innen
Fakten-Check zur Erkrankung,
State of the Art

Mag. Christina Lechner
11. Jan. 2022
DIE GESICHTER SELTENER ERKRANKUNGEN, TEILANBSP.8

„Sarah, the one and only“

Die siebenjährige Sarah Rettenecker ist bis dato die weltweit einzig bekannte Patientin mit einer Glykosylierungsstörung, die auf einer Variante im GFUS-Gen beruht. Im Alter von vier Jahren wurde die exakte genetische Ursache für ihre Gedeih- und Entwicklungsstörung entdeckt. Die regelmäßige Zufuhr des Zuckers Fucose ist nun für Sarah die wirksame Behandlung – und damit holt sie enorm auf!



Privat

Für Sarahs Mutter Nina Rettenecker war seit der Geburt ihrer Tochter klar, dass bei ihrer Tochter etwas anders ist: „Sarah hat weit mehr an Gewicht verloren als es bei Neugeborenen üblich ist und wir mussten auch einige Tage länger im Krankenhaus bleiben.“ Zu Hause angekommen setzte sich das Gespür fort, dass mit Sarah etwas nicht stimmt: „Sie hatte Gelbsucht, hat sehr wenig getrunken und wirkte stets sehr müde“, erzählt Rettenecker. Von Hebammen und Kinderarzt wurde die junge Mutter jedoch getröstet: „Geben Sie Sarah noch etwas Zeit“, hieß es immer wieder.

Fakten-Check: GFUS

GDP-L-*Fucose* Synthase (GFUS) wird im menschlichen Körper für die Glykosylierung benötigt. Eine genetisch bedingte Störung im GFUS-Gen zählt zu den erblichen Glykosylierungsstörungen, die international als „Congenital Disorders of Glycosylation“ (CDG) bezeichnet werden. Die erste wurde erst 1995 entdeckt, bis dato sind rund 130 bekannt. Die Symptome variieren stark, die häufigsten Symptome sind Gedeih- und Entwicklungsstörungen.

Detektivische Suche

„Nachdem bei Sarah die erste, auswärts durchgeführte genetische Untersuchung kein Ergebnis erbracht hatte, haben mein Kollege Dr. Hans Mayr und ich aufgrund von Sarahs Symptomen weiter nach einer genetischen Ursache gesucht. Wir haben dazu das Genom von Sarahs Mutter und mir selbst mit einer Methode, die 20.000 Genen komplett analysiert“, erzählt Saskia Wortmann, PhD, leitende Lehrstuhlinn für seltene Erkrankungen an der Salzburger Universität und Endheilkunde.



PMU-WiFiBild
PD Dr. med. Saskia Wortmann



pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Immer neue Gesichter Seltener Erkrankungen...

Mag. Christina Lechner

11. Jän. 2023

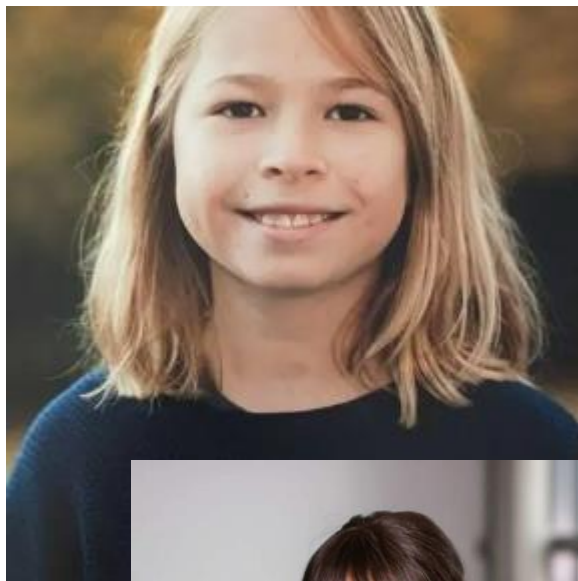
DIE GESICHTER SELTENER ERKRANKUNGEN - TEIL 18

„Jedes Kind hat die Chance, sich zu entwickeln“

Kinder mit Phelan-McDermid-Syndrom wie der achtjährige Toni haben ganz unterschiedliche Beeinträchtigungen – von Schlafstörungen über motorische Defizite bis zu autistischem Verhalten oder verzögerter Sprachentwicklung. Durch gezielte Therapien und Förderung können sie viel lernen, doch die Wartezeiten dafür sind lang und die bürokratischen Hürden hoch.



Besondere Menschen & eine Vielfalt an Diagnosen



Engagierte Ärztinnen und Ärzte, unter anderen...



Daniela Karall,
Innsbruck (*studio12*)



Irena Odri Komazec,
Innsbruck (*privat*)



Saskia Wortmann,
Salzburg (*PMU*)



Kurt Redlich,
Wien

Feedback & Dank

Die Gesichter Seltener Erkrankungen – Teil 19

„Wir können die Kräfte bündeln, um Großes zu schaffen“



MedUni Wien / PRO RARE Austria

Dr. Vassiliki Konstantopoulou, Ulrike Holzer

Wer möchte noch mitmachen?



Kontakt:

- Mag. Simone Peter-Ivkic, Bakk.
- Chefredaktion [medonline.at](https://www.medonline.at)
- simone.peter-ivkic@medtrix.group
- Mag. Christina Lechner
- Koordinierende Redakteurin
- sportpsychologin@aon.at

Wie geht´s weiter?



Bild: Pixabay