



Menschen mit einer seltenen Erkrankung sollten sich am besten in spezialisierten Kliniken behandeln lassen



„Wir sind die Stiefkinder der Medizin“

Sie wissen: Etwas stimmt nicht mit ihnen. Doch bis zur Diagnose vergehen oft Jahre ... und wertvolle Hilfe ist rar

Etwa vier Millionen Menschen in Deutschland leben mit einer seltenen Krankheit. Eine Erkrankung gilt dann als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Rund 80 Prozent der weltweit über 6.000 bekannten seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Sie machen sich meist bereits im Kindesalter bemerkbar – werden aber in vielen Fällen nicht erkannt.

Der lange und steinige Weg zur richtigen Diagnose

Viele Betroffene merken jahrelang, dass etwas nicht stimmt, klappern immer wieder andere Ärzte ab, reisen quer durch Deutschland oder sogar auf andere Kontinente, um endlich zu erfahren, was mit ihnen los ist. Fehldiagnosen sind an der Tagesordnung. Denn: Da die entsprechenden Krankheiten so selten sind, ist die Forschung noch nicht weit fortgeschritten. Meist ist es reine Glückssache, wenn die Betroffenen an einen Arzt geraten, der schon einmal etwas mit dem Leiden zu tun hatte. Und nicht nur zur

Diagnose ist es ein langer Weg – häufig fehlt es auch an Therapiemöglichkeiten. Medikamente sind noch nicht erforscht und getestet.

Der Kampf mit Behörden raubt Betroffenen die Kraft

Wer etwa bei der Krankenkasse einen Antrag auf ein Hilfsmittel, eine bestimmte Therapie oder eine Kur stellt, hat öfter mal zu kämpfen. Noch viel schwieriger ist dies aber bei einer seltenen Erkrankung. Die Kasse kann mit der Diagnose oft nichts anfangen, hat keine Vergleichsmöglichkeiten – Anträge werden daher häufig abgelehnt. Die Betroffenen befinden sich häufig in nervenzehrenden Widerspruchsverfahren, die nicht selten vor Gericht enden.

Hilfe und Unterstützung bekommen betroffene Patienten und Angehörige bei Netzwerken wie der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, siehe Kasten rechts) oder in Selbsthilfegruppen, die sich oft auch in sozialen Netzwerken wie Facebook gründen. Gemeinsam lässt sich der schwere Weg leichter gehen.

TIPPS UND INFOS ZUM THEMA

Die wichtigsten Anlaufstellen

ACHSE Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen unterstützt Betroffene und Angehörige, stärkt die Selbsthilfe und vernetzt Ärzte und Therapeuten (www.achse-online.de).

DSAI E. V. Die Patienten-Organisation setzt sich für eine frühe Diagnose, adäquate Therapie und flächendeckende Versorgung aller Menschen mit angeborenem Immundefekt ein (www.dsaie.de).

RESEARCH FOR RARE Auf dieser vom Bundesministerium für Bildung und Forschung geförderten Plattform gibt es unter anderem diverse Adressen der Forschungszentren für seltene Erkrankungen in ganz Deutschland (www.research4rare.de).

ORPHANET DEUTSCHLAND Hier gibt's Infos zu Medikamenten, ein Selbsthilfegruppenverzeichnis u. v. m. (www.orpha.net).

Diese Leiden werden oft spät erkannt

Lipodystrophie Betroffene leiden am Verlust von Fettgewebe – sind spindeldürr, auch wenn sie übermäßig viele Kalorien zu sich nehmen.
Morbus Sandhoff Stoffwechselstörung, die die Entwicklung von Kindern stoppt und dazu führt, dass sie alle Fähigkeiten wieder verlieren.
Hereditäres Angioödem Genveränderung, die zu Schwellungen an Armen, Beinen, im Gesicht und starken Bauchschmerzen führt.

Marc Wübbenhorst (36) aus Bielefeld: „Ich muss jeden Tag 20 Liter trinken, sonst verdurste ich“

Hat Diabetes insipidus renalis

Wenn Marc morgens zur Arbeit geht, hat er schwer zu tragen: In seinem Rucksack befinden sich mehrere Liter Wasser. Trinkt er nicht mindestens 20 Liter am Tag, würde er verdursten. „Schlimm sind vor allem die Nächte: Ich wache alle zwei Stunden auf, um zu trinken und auf die Toilette zu gehen. Tagsüber bin ich dementsprechend oft sehr müde und abgeschlagen“, so der 36-Jährige. „Außerdem plagen mich Rückenschmerzen wegen des schweren Rucksacks, den ich immer zu schleppen habe.“ Marc leidet am seltenen Diabetes insipidus renalis, einem genetisch bedingten Defekt, bei dem der Körper keine Flüssigkeit speichern kann. „Aber ich habe gelernt, trotz der Einschränkungen ganz gut damit zu leben – auch ohne Medikamente.“



Karina Sturm (31) aus Neumarkt: „Mein Hals ist zu schwach, um meinen Kopf zu tragen“

Leidet an dem Ehlers-Danlos-Syndrom

Kopfschmerzen, Magen-Darm-Beschwerden und Müdigkeit begleiteten mich seit der Jugend“, so Karina. 2010 wird es immer schlimmer. „Als Ursache für meine Kopfschmerzen wurde mir eine Instabilität der Halswirbelsäule diagnostiziert.“ Karina bekommt Physiotherapie – aber ihre Beschwerden bessern sich nicht – im Gegenteil. Niemand weiß warum. „Ich suchte über 50 Ärzte auf.“ Doch keiner kann ihr helfen. Erst vier Jahre später bekommt sie in den USA die Diagnose Ehlers-Danlos-Syndrom – eine fortschreitende Krankheit, die den Bindegewebsaufbau im Körper stört. Mittlerweile ist Karina arbeitsunfähig. Aber aufgeben kommt für sie nicht infrage: Seit Kurzem belegt sie einen Journalismus-Fernstudiengang. Toll für sie: „Beim Schreiben geht es mir einfach gut!“



Jan Wöbking (46) und Mira (2) aus Hannover:

„Die richtige Diagnose habe ich selbst gestellt“

Hat das Williams-Beuren-Syndrom

Als Mira auf die Welt kam, wurde bei ihr unter anderem ein Herzfehler diagnostiziert“, so Vater Jan. „Von einem Gendefekt war keine Rede.“ Drei Monate nach der Geburt wird sie in Vollnarkose am Herzen operiert. „Während der OP brach ihr Kreislauf zweimal zusammen, sie musste wiederbelebt werden“, so Jan. Wegen Miras Auffälligkeiten an Händen, Füßen und im Gesicht recherchiert er selbst im Netz: „Alle Merkmale wiesen auf das Williams-Beuren-Syndrom hin, ein seltener Gendefekt auf dem 7. Chromosom.“ Die geistige Entwicklung ähnelt der beim Down-Syndrom. Die Diagnose bestätigt sich. Das Fatale: Wäre sie früher gestellt worden, hätten die Ärzte gewusst, dass eine Vollnarkose für Mira lebensgefährlich ist. Wie groß die dadurch entstandenen Schäden sind, kann keiner sagen.



Angela (46) aus Remagen:

„Seit meiner Geburt bin ich dauererkrankt“

Leidet an einem angeborenem Immundefekt

Schon als Kind war ich sehr oft krank“, erzählt Angela. „Mit vier Jahren wurden mir bereits die Mandeln entfernt. Jahre später, mit Anfang 20, wurde eine Thrombozytopenie, also ein Mangel an Blutplättchen diagnostiziert. Doch eine Ursache wurde nie gefunden. Erkältungen und Nebenhöhlenentzündungen waren meine ständigen Begleiter.“ Viele Jahre erträgt Angela ihr ewiges Kranksein. „Mit 42 Jahren dann die Diagnose: angeborener Immundefekt. Endlich gab es eine Ursache“, so die 46-Jährige. „Seit Kurzem bin ich nun bei einem sehr guten Arzt gelandet, der mir per Infusion Immunglobuline verabreicht. Seitdem geht es mir besser. Dennoch nervt mich die fehlende Aufklärung über meine Krankheit und das Unverständnis, weil sie einfach so selten ist.“

