

Leben mit ...

SELTENEN ERKRANKUNGEN

Seite 6

Friedreich-Ataxie –
Ist Ihr Kind oft
tollpatschig?

Seite 10

BPDCN – Und plötz-
lich ist alles anders

Seite 14–21

Seltenen Blut-
erkrankungen
auf der Spur

Seite 23

Phosphatdiabetes –
Möchte Ihr Kind
nicht laufen?

Seite 34

HoFH – „Ich bin eine
von einer Million“

Kleine Kämpferin

Es fing mit einer Mittelohrentzündung an – heute sitzt Marlene im Rollstuhl. Im Interview spricht ihre Mutter Charlotte über den Alltag mit einer seltenen Erkrankung.

Statistisch betrachtet kommen in Deutschland jedes Jahr etwa 30.000 Kinder zur Welt, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Viele von ihnen werden niemals in der Lage sein, ein selbstbestimmtes Leben zu führen, für mehr als 1.000 führt die oft unerforschte Erkrankung zum Tod.

Sind Leiden unbedeutend, weil sie selten sind? **Ganz und gar nicht!**



Eva Luise Köhler

Vorsitzende des Stiftungsrates der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und Schirmherrin der ACHSE e. V.

.....

„Betroffene von seltenen Erkrankungen brauchen Aufmerksamkeit, damit sie die Hilfe bekommen, die sie benötigen.“

Wenn in einem der besten Gesundheitssysteme der Welt Menschen sterben oder nur unzureichend versorgt werden, weil es mangels Forschung an wirksamen Behandlungsstrategien fehlt, so geht uns das alle an. Die „Waisen der Medizin“ verdienen unsere volle Aufmerksamkeit und umfassende Unterstützung.

In den vergangenen Jahren konnten wichtige Fortschritte erreicht werden: Eine engagierte „Gemeinschaft der Seltenen“ hat sich zusammengefunden, die das Thema mit Herzblut vorantreibt. Seltene Erkrankungen sind nicht mehr nur ein Randthema, sondern finden ihren Platz im politischen und öffentlichen Leben. Mit 36 Zentren für seltene Erkrankungen und einem Nationalen Aktionsbündnis wurden Strukturen geschaffen, in denen Forschung, Gesundheitswesen, Wissenschaft, Politik und Patientenorganisationen gemeinsam agieren können. Doch ausruhen können und dürfen wir uns auf diesen Erfolgen nicht.

Denn die Sorgen und Nöte, die an die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. herangetragen werden, scheinen jüngst wieder zu wachsen: Betroffene stehen nicht nur vor medizinischen Hürden, sondern auch vor alltäglichen Herausforderungen. Der Kampf um Heil- und Hilfsmittel, Medikamente und pflegerische Unterstützung wird begleitet von finanziellen Nöten und struktureller Belastung. Pandemie, Kriege und Krisen verschärfen die Probleme, und politische Reformpläne für das Gesundheitswesen schaffen zusätzlich Unsicherheit.

Um den besonderen Bedürfnissen von Menschen mit seltenen Erkrankungen und dem Anspruch einer bestmöglichen Versorgung gerecht zu werden, dürfen wir in unseren Be-

mühungen nicht nachlassen und müssen gezielt an drei Stellen ansetzen: der nachhaltigen Ausgestaltung spezialisierter und vernetzter Versorgungsstrukturen, der Aus- und Weiterbildung medizinischer und pflegender Fachkräfte sowie ganz gezielt in der Forschung – denn sie ist der Schlüssel zu mehr Gesundheit.

Dank des immensen Erkenntnisgewinns in der wissenschaftlichen Forschung erleben wir aktuell eine Zeitenwende in der Medizin. Sie beschert uns präzise Methoden und Verfahren, die eine frühe Diagnosestellung und die Entwicklung hochwirksamer kausaler Therapien ermöglichen.

Zwar sind diese Prozesse oft kostenintensiv, doch sie sind eine Investition in die Gesundheit von uns allen. Denn ein genauer Blick auf die den seltenen Leiden zugrunde liegenden Mechanismen kann helfen, entscheidende Prozesse im menschlichen Körper auch mit Blick auf häufigere Erkrankungen besser zu verstehen.

Das ist eine historische Chance, die uns im Interesse aller in die Verantwortung bringt, zügig und entschlossen zu handeln, damit jeder Mensch am medizinischen Fortschritt teilhaben kann. Dazu brauchen wir einen engen Schulterschluss von Ärzten und Wissenschaftlern, von Krankenkassen, öffentlicher Forschungsförderung, der Politik und auch der Zivilgesellschaft. Wir brauchen das Bündeln von Kräften und wir brauchen Magazine wie dieses, das viel mehr ist als nur bedrucktes Papier: nämlich eine Plattform des Austauschs und der Information über das Leben von Menschen mit seltenen Erkrankungen, die zum Nachdenken anregt und zum Handeln aufruft.

Ich danke Ihnen, dass Sie sich die Zeit für die Lektüre nehmen und den Betroffenen die Aufmerksamkeit schenken, die sie dringend brauchen und verdienen – aber leider zu oft nicht erhalten.

Ihre Eva Luise Köhler ●

Maddox – der mit HPP (Hypophosphatasie) lebt –
und seine kleine Schwester

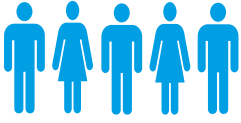


Rare Inspiration. Changing Lives.

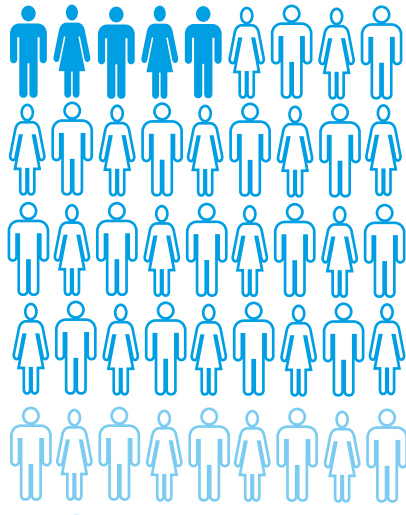
Alexion, AstraZeneca Rare Disease, ist ein globales biopharmazeutisches Unternehmen, das sich darauf konzentriert, Patient:innen und Familien, die von seltenen Krankheiten betroffen sind, durch die Erforschung, Entwicklung und Verbreitung lebensverändernder Therapien zu helfen. Für Patient:innen mit seltenen Krankheiten gibt es häufig keine wirksamen Behandlungsmöglichkeiten, und sie und ihre Familien leiden ohne Hoffnung auf Besserung. Unser Ziel ist es, medizinische Durchbrüche zu erreichen, wo es derzeit keine gibt. [alexion.de](https://www.alexion.de)

Fakten:

Selten heißt: Weniger als 5 von 10.000 sind von einer bestimmten Erkrankung betroffen.



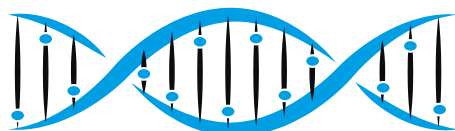
8.000 seltene Krankheiten sind derzeit bekannt.



Ca. 5 Prozent der Menschen in Deutschland leben mit einer seltenen Erkrankung – zusammen sind es rund 4 Millionen Menschen.



vergehen bei einer seltenen Erkrankung durchschnittlich bis zur richtigen Diagnose.



80 Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt und die überwiegende Mehrzahl verläuft chronisch.

Zentren für seltene Erkrankungen

Interdisziplinäre Hilfe für Menschen mit seltenen Erkrankungen

In Europa leiden mehr als 30 Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung. Das Universitäre Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig (UZSEL) gilt als Anlaufstelle für Patienten, die im Gesundheitssystem bereits viele Spuren hinterlassen haben und auf die keine gängige Diagnose passt. Wir sprachen mit Lotsenärztin Dr. Skadi Beblo über die wichtige Arbeit der Zentren für seltene Erkrankungen.

Redaktion Emma Howe

Bei seltenen Erkrankungen sind Diagnosestellung und Behandlung häufig komplex. Wie gelingt eine adäquate Versorgung?

Wichtigste Voraussetzung zur Diagnosestellung ist zunächst einmal, dass ein betreuender Arzt – meist der Kinder- oder Hausarzt – bei dem betroffenen Patienten den Verdacht auf eine seltene Erkrankung hat. Denn vor der Versorgung steht die Diagnosestellung. Dabei muss es sich nicht um einen spezifischen Verdacht auf das Vorliegen einer eindeutigen Erkrankung handeln, sondern zunächst nur, dass sich die Symptomatik des Patienten keiner gewöhnlichen, gut bekannten Diagnose zuordnen lässt. Der nächste Schritt ist dann idealerweise das Hinzuziehen von Kollegen, die auf dem Gebiet seltener Erkrankungen arbeiten, idealerweise die Kontaktaufnahme zu einem Zentrum für seltene Erkrankungen, möglichst wohnortnah.

Wie arbeiten Zentren für seltene Erkrankungen?

Wir am Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig bearbeiten Anfragen von Patienten und/oder Ärzten nach Eingang möglichst umfangreicher Vorbefunde und Unterzeichnung einer Schweigepflichtsbindung. Nach Sortieren und Zuordnung aller Daten zu entsprechenden Fachgebieten werden die Daten in einer interdisziplinären Fallkonferenz besprochen und die Empfehlungen zum weiteren Vorgehen festgelegt. Diese erhält dann der Patient in Form eines Empfehlungsschreibens mit konkreten Hinweisen, an wen oder an welche Klinik oder Spezialambulanz er sich als Nächstes wenden kann und welche weiteren diagnostischen Maßnahmen eingeleitet werden sollten. Hierbei können wir auch auf eine inzwischen große Anzahl integrierter B-Zentren und Spezialambulanzen innerhalb des Universitäts-



Dr. Skadi Beblo

Oberärztin der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin und Lotsin am Universitätsklinikum in Leipzig

klinikums Leipzig zurückgreifen, was die Arbeit sehr erleichtert und den Informationsfluss für die betroffenen Menschen vereinfacht. Bei bekannter Diagnose erfolgt die Beratung bezüglich eines möglichst wohnortnahen spezialisierten Behandlungszentrums zur weiteren Betreuung. In seltenen Fällen können dies auch Zentren im deutschsprachigen Ausland sein, je nachdem welche Person sich mit dem vorliegenden Krankheitsbild klinisch, therapeutisch und wissenschaftlich beschäftigt und über eine ausgewiesene Expertise verfügt. Zusätzlich empfehlen wir bei bekannter Diagnose oder auch Zuordnungsmöglichkeit zu einem bestimmten Erkrankungskomplex die Kontaktaufnahme mit einer entsprechenden Selbsthilfegruppe und teilen exakte Kontaktaufnahmemöglichkeiten mit.

Warum ist es so wichtig, auch die Angehörigen nicht zu vergessen?

Angehörige von Menschen mit einer seltenen Erkrankung haben immer eine besondere Stellung in der Familie. Zum einen sind sie oft als Unterstützung für die Patienten selbst unabdingbar, zum anderen aber dadurch sowie durch die Sorge um ihren Angehörigen schwer belastet. In aller Regel haben sie ja auch zusätzlich den eigenen Alltag zu bewältigen. Auch für sie ist der Kontakt zu einer entsprechenden Selbsthilfegruppe sinnvoll, und in vielen Fällen halten diese auch entsprechende Beratungsstellen vor. Des Weiteren empfehlen wir in vielen Fällen die psychologische Begleitung der Familien bzw. Angehörigen und verweisen diesbezüglich auf Institutionen in der Nähe der Familien unter Berücksichtigung der besonderen Rolle der Angehörigen bzw. der Stellung innerhalb der Familie.

Sie sind auch als Lotsenärztin tätig. Was kann man sich darunter vorstellen?

Nach den Kriterien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, kurz NAMSE, handelt es sich bei einem Lotsen im Zentrum für seltene Erkrankungen um einen „Helfer durch schwieriges Gewässer“. Im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen ist darunter gemäß des NAMSE am ehesten die „Hilfestellung im Auffinden einer geeigneten Anlaufstelle“ für einen Patienten zu verstehen. Hierbei kann der sogenannte nicht ärztliche Lotse als Schnittstelle zwischen dem anfragenden Patienten und weiteren Mitarbeitern des Zentrums selbst bzw. auch externer Institutionen sein. Dazu gehört auch die Vernetzung mit Patienten- und Interessengruppen.

Ein ärztlicher Lotse hingegen unterstützt die Patienten bei der Suche nach Experten, Fachzentren und Ansprechpartnern für ihre seltene Erkrankung, bei bekannter Diagnose. Bei unbekannter Diagnose erfolgt die Unterstützung bei der Diagnosefindung mithilfe von Netzwerkpartnern und weiteren interdisziplinären Fallkonferenzen.

Was wünschen Sie sich für Menschen mit seltenen Erkrankungen?

Ich wünsche mir als ersten Schritt ein erweitertes Bewusstsein der Bevölkerung für diese Menschen. Das ist letztlich die Voraussetzung dafür, dass ihnen in unserer Gesellschaft die Teilhabe ermöglicht wird, wie jedem anderen Gesellschaftsmitglied auch. ●

Vernetzung und Kooperation von Experten – das ist der Schlüssel!

Die Fortschritte in der Biotechnologie und anderen Forschungsgebieten in der Medizin in den vergangenen Jahren tragen inzwischen Früchte und helfen Patienten mit seltenen Erkrankungen heute viel besser als noch vor wenigen Jahren.

Gastbeitrag von Sachsens Wissenschaftsminister Sebastian Gemkow

Sachsen trägt seinen Teil dazu bei: mit gleich zwei universitären Zentren für seltene Erkrankungen. Neben dem Universitätszentrum für Seltene Erkrankungen am Uniklinikum „Carl Gustav Carus“ Dresden (USE) arbeiten Forscher und Ärzte auch am Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig (UZSE Leipzig) beständig daran, Diagnosen schneller und genauer stellen zu können und Behandlungsmöglichkeiten weiterzuentwickeln.

Der Schlüssel zum Erfolg ist aber nicht der technologische Fortschritt allein. Vielmehr ist es die Vernetzung und Kooperation mit Experten verschiedenster Disziplinen und Professionen unter Einbindung von Patientennetzwerken und wiederum spe-



zialisierten Zentren für unterschiedliche Erkrankungen. Der Vorteil: Mit der Vernetzung werden Erkenntnisse zusammengeführt und in Verbindung mit modernster Ausstattung in der Medizintechnik neue Forschungsansätze generiert. Neues Wissen vervollständigt das Bild, das sich Ärzte von seltenen Erkrankungen machen, so lange bis es eines Tages komplett ist und damit Verlauf, Symptome, biologische, chemische und physikalische Abläufe der jeweiligen Erkrankung verstanden sind.

Dieses Wissen kommt den Patienten in der Versorgung unmittelbar zugute. Es verbessert die Lebensqualität mit der Erkrankung oder kann sogar heilen. Der Freistaat Sachsen unterstützt deshalb kontinuierlich mit Investitionen in die Universitätsmedizin. ●

Die Zukunft passiert nicht einfach, hier wird sie gestaltet!

Das Wissenschaftsland Sachsen besitzt eine enorme Vielfalt, Attraktivität und Exzellenz und belegt in vielen Bereichen Spitzenpositionen.

- Robotik & Mensch-Maschine-Interaktion
- Biotechnologie & Genetik
- Pharmazie & Krebsforschung
- Energie & Wasserstoff
- Künstliche Intelligenz & Quantencomputing
- Mikroelektronik
- Materialforschung & Leichtbau



Alle Infos auf: SPIN2030.com

Jetzt das Wissenschaftsland Sachsen entdecken!



„Mein größter Wunsch ist eine Therapie, die hilft“

Thomas Kotschmar ist 49 Jahre alt. Er mag seine Freunde und seinen Beruf, freut sich auf Urlaube und Konzerte. Ein ganz normales Leben – allerdings ist Thomas Kotschmar von der Friedreich-Ataxie betroffen, einer seltenen neurologischen Erkrankung, die im Verlauf zunehmend stärkere Einschränkungen mit sich bringt.

Redaktion Miriam Rauh



Herr Kotschmar, in welchem Alter und mit welchen Anzeichen hat sich die Erkrankung bei Ihnen gezeigt?

Als ich 20 oder 21 Jahre alt war, bemerkte ich beim Motorradfahren Probleme mit dem Gleichgewicht. Dem habe ich anfangs wenig Bedeutung zugemessen. Die Gleichgewichtsstörungen wurden allerdings über die Jahre immer stärker. Dann kamen erste Auffälligkeiten bei der Sprache hinzu, später in der Tiefenwahrnehmung. Ich konnte plötzlich nicht mehr ohne Geländer Treppen laufen. Mein Aktionsradius wurde immer kleiner – bis ich mich dazu durchgerungen habe, einen Rollstuhl zu nutzen. Es klingt paradox: Der Rollstuhl, der als Inbegriff für Immobilität und Einschränkung gilt, hat mir viele Freiheiten zurückgebracht.

Wann erhielten Sie die Diagnose?

Zehn Jahre lagen zwischen den ersten Symptomen und der Diagnose. Bei einer so seltenen Erkrankung muss man Glück haben, auf Ärzte zu treffen, die den richtigen Verdacht haben. Ich war zwar immer wieder umfassend wegen meiner Beschwerden untersucht worden, aber die Ärzte fanden nichts. Erst als ich berufsbedingt umgezogen war, wunderte sich mein neuer Hausarzt über meinen schwankenden Gang. Er verwies mich an einen Neurologen, der mich wiederum nach Würzburg an die Uniklinik schickte. Ab da ging es relativ schnell. Mit dem Verdacht auf Friedreich-Ataxie kam ich aus Würzburg zurück zum Neurologen, der die Vermutung bestätigte.

Was ging in Ihnen vor?

Die Diagnose war eine Zäsur. Ich saß im Sprechzimmer, der Neurologe bestätigte

„Friedreich-Ataxie“, griff ein Buch aus dem Regal und las laut: „Durchschnittliche Lebenserwartung 36 Jahre.“ Dann sagte er: „Wenn Sie schon immer mal nach China fahren wollten, machen Sie’s bald.“ Das werde ich nie vergessen.

Mir zog es den Boden unter den Füßen weg. Ich weiß sonst kaum noch etwas von diesem Termin. Aber diese Szene hat sich mir eingebrannt.

Es war ein Schock, ich brauchte Zeit, das zu verarbeiten. Allerdings wusste ich nun auch, was auf mich zukommt; ich suchte mir eine barrierefreie Wohnung. Zum Glück reagierte mein Hausarzt ganz anders. Er sagte: „Friedreich-Ataxie – habe ich noch nie gehört. Aber wir sehen uns in einer Woche wieder und dann weiß ich Bescheid.“ So eine Reaktion wünscht man sich. Und die 36 Jahre Lebenserwartung, die der Neurologe prognostiziert hatte, habe ich schon um viele Jahre überboten.

Wie hat Ihr Umfeld reagiert?

Ich war damals recht neu in der Stadt und hatte dort noch wenig Freunde. Anfangs war ich viel alleine. Meine Kollegen haben mich allerdings sehr unterstützt, daraus haben sich auch Freundschaften entwickelt. Zurückblickend teile ich mein Leben in die Zeit davor und danach ein. Mein neuer Freundeskreis kennt mich nur so, wie ich jetzt bin. Das macht manches einfacher, weil ich nichts erklären muss. Mein aktuelles Leben

„
Zehn Jahre lagen zwischen den ersten Symptomen und der Diagnose.“

hat nicht mehr viel mit meinem früheren Leben zu tun; ich sehe kaum zurück.

Was hat Ihnen in dieser Zeit geholfen?

Meine Familie und meine Kollegen waren meine Stützen in dieser Zeit. Was genau mir am meisten geholfen hat, kann ich schwer sagen ... irgendwann wollte ich mir mein Leben zurückholen. Der Impuls dafür muss letztlich von einem selbst kommen. Es braucht eine intrinsische Motivation, damit man etwas verändern kann.

Was stört Sie am meisten an der Friedreich-Ataxie?

Dass sich meine Sprache so verändert hat, stört mich sehr. Sprache hat eine Außenwirkung, man wird von Fremden schnell in eine Schublade gesteckt. Ich bin dadurch zurückhaltender, als ich es früher war.

Tauschen Sie sich mit anderen Betroffenen aus?

Ja, über Facebook und über den Förderverein Friedreich-Ataxie bin ich mit Betroffenen aus ganz Europa in Kontakt. Gerade bei einer seltenen Erkrankung kann es sehr hilfreich sein, mit anderen Betroffenen Erfahrungen auszutauschen. ●

Typische Symptome der Friedreich-Ataxie sind Gang- und Gleichgewichtsstörungen. Oft werden diese anfangs auch von Betroffenen selbst für harmlose Tollpatschigkeit gehalten. Dabei ist es wichtig, die seltene Krankheit früh zu erkennen.

Foto: Biogen



Häufiges Stolpern, auffällige Tollpatschigkeit? Es könnte die seltene Erkrankung Friedreich-Ataxie dahinterstecken

Dieser Artikel wurde in Zusammenarbeit mit  umgesetzt.

Die Friedreich-Ataxie, kurz FA, ist eine seltene, fortschreitende neuromuskuläre Erkrankung. Sie tritt mit einer Häufigkeit von eins zu 50.000 auf und man schätzt, dass weltweit etwa 15.000 Menschen betroffen sind. Damit ist FA die häufigste Form der erblich bedingten Ataxien. Tückisch an der FA ist, dass sie sich in Symptomen äußert, die einzeln betrachtet eher unspezifisch sind, weswegen sie oft erst spät erkannt wird. Zunehmende Koordinationsschwierigkeiten, Gang- und Gleichgewichtsstörungen, Sensibilitätsstörungen, Sprechstörungen, Seh- und Hörverlust, Kardiomyopathie (Herzmuskelerkrankung) und Skelettdeformationen können mögliche Symptome sein.

Dabei ist eine rasche Diagnose wichtig, um eine schnelle Behandlung einleiten zu können. Die zunehmende Verschlechterung der Muskelkoordination und des Gleichgewichtssinns führt im Verlauf der FA meist zum Verlust der Gehfähigkeit und auch der Selbstständigkeit der Betroffenen. Viele benötigen eine Gehhilfe und sind meist inner-

halb von zehn bis 15 Jahren nach Auftreten erster Symptome auf einen Rollstuhl angewiesen.

Erste Symptome meist in der Pubertät

Auch wenn sie in allen Altersgruppen auftreten kann, manifestiert sich die FA meist in der Pubertät. Erste Symptome treten häufig vor dem 15. Lebensjahr auf. Scheinbar beliebige Äußerungen wie „der Fabio ist halt ein kleiner Tollpatsch“ oder „wissen Sie, ich war schon immer etwas ungeschickt“ sollten Ärzte hellhörig werden lassen. Sie können möglicherweise ein Hinweis auf eine FA sein. Einzelnen Symptomen wird oft relativ wenig Bedeutung beigemessen – bei einem kombinierten Auftreten sollte das Bestehen einer FA zügig abgeklärt werden. Dies betrifft insbesondere eine Kombination aus den vorgenannten Symptomen sowie chronischer Müdigkeit und Muskelschwäche. Darüber hinaus kann eine FA auch Auswirkungen auf die psychische Gesundheit haben und zu Reizbarkeit und Depressionen führen. In Verbindung mit körperlichen Symptomen ist dies ein weiterer wichtiger Hinweis auf eine mögliche FA.

Wie wird FA diagnostiziert?

Für eine schnelle Diagnose ist es wichtig, das Zusammenspiel der Symptome zu erkennen. Dabei hilft die multidisziplinäre Zusammenarbeit unterschiedlicher Fachärzte wie Neurologen, Kardiologen und Orthopäden. Bestätigt wird der Verdacht auf FA mithilfe eines spezifischen Gentests, der als Teil der Regelversorgung der gesetzlichen Krankenkassen von Ärzten veranlasst werden kann. ●

Informationen und Anlaufstellen

Wohin können sich Menschen mit noch ungeklärter Diagnose, Betroffene, Angehörige und auch Behandelnde wenden, wenn sie Fragen zur FA haben? Zentren für seltene Erkrankungen und Patientenorganisationen können erste Anlaufstellen sein:

- Friedreich Ataxie Förderverein e. V.
- Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V.
- EuroAtaxia
- Zentrales Informationsportal über seltene Erkrankungen



Fotos: privat



„Es ist so schön, dass Louise jetzt eine normale Kindheit haben darf“

Christof Beutgen und sein Mann Jochen freuten sich auf ihre Zwillingstmädchen. Doch schon während der Schwangerschaft zeigten sich bei Louise Auffälligkeiten. Über ihre Sorgen, den Weg zur Diagnose und die Herausforderungen im Alltag spricht Christof im Interview.

Redaktion Berit Hullmann

Christof, bereits während der Schwangerschaft gab es bei Louise Auffälligkeiten. Bitte erzählen Sie davon.

Für gleichgeschlechtliche Paare ist der Kinderwunsch naturgemäß mit Hürden verbunden. Wir entschieden uns für eine Leihmutter in den USA. Bei einer Untersuchung in der Schwangerschaft wurde im Ultraschall festgestellt, dass Louise sehr enge Pulmonalarterien hatte. Doch was genau dahintersteckte, konnten die Ärzte uns nicht sagen. Wir haben uns auf das Schlimmste vorbereitet. Im Mai 2021 kamen unsere Zwillingstöchter Sophie und Louise zur Welt und wir waren sehr erleichtert, als nach der Geburt Entwarnung gegeben wurde. Uns fiel jedoch schnell auf, dass Louise deutlich kleiner war als ihre Schwester. Noch in den USA zogen wir eine Genetikerin zurate, die aber nichts Auffälliges feststellen konnte.

Wie ging es weiter?

Bei der ersten U-Untersuchung in Deutschland hat uns der Kinderarzt geraten, Louise aufgrund der Pränataldiagnostik einem Kardiologen vorzustellen. Ich habe einfach gegoogelt und den ausgewählt, der bei uns um die Ecke war – im Nachhinein ein großes Glück, denn der Kardiologe sah sich Louise an

und vermutete sofort die seltene Generkrankung Alagille-Syndrom. Also ging es für uns auf direktem Weg zur Blutentnahme. Schon am nächsten Morgen klingelte mein Telefon. Ich sollte umgehend in die Charité.

Warum?

Louises Gerinnungswerte waren schlecht und auch der Vitaminstatus sah nicht gut aus. Mein Mann und ich haben uns große Sorgen gemacht. In den folgenden Untersuchungen fanden Experten in der Berliner Charité heraus, dass neben den zu kleinen Pulmonalarterien auch Louises Gallenwege nicht richtig angelegt waren. Der Verdacht auf das Alagille-Syndrom verstärkte sich und wurde schließlich durch einen Gentest bestätigt.

Wie äußert sich die Erkrankung?

Bei Louise verlief die Krankheit zunächst mild. Sie bekam Medikamente, um den Gallefluss anzuregen. Abends hatte sie einen leichten Juckreiz, der sie aber nicht stark beeinträchtigte. Bis Anfang 2023 war die Krankheit gut händelbar. Doch dann begann der Juckreiz viel stärker zu werden. Sie kratzte sich blutig, die ganze Familie litt dadurch unter Schlaflosigkeit.

Dann sprachen die Kinderärzte der Charité das erste Mal mit uns über das Risiko einer Lebertransplantation, doch zuerst wollten sie ein neues Medikament ausprobieren, das den Juckreiz deutlich lindert. Und Louise hatte Glück: Die Behandlung schlug an und der Juckreiz verschwand.

Wie geht es Louise heute?

Louise kann ein normales Leben führen, und dafür sind wir unglaublich dankbar. Die Krankheit merkt man höchstens daran, dass sie kleiner ist als gleichaltrige Kinder und hier und da ein paar Koordinationsprobleme beim Laufen hat. Aber bis auf die tägliche Medikamentengabe spielt die Erkrankung im Alltag keine große Rolle. Seit Anfang dieses Jahres sind wir zu fünf und froh, dass wir die ganz normalen Herausforderungen einer Familie mit drei kleinen Kindern erleben dürfen. ●

Anlaufstelle für Eltern

Betroffene Eltern von Kindern mit Alagille-Syndrom finden Informationen und Austausch im Verein Leberkrankes Kind e. V.: www.leberkrankes-kind.de

Kann KI die Diagnose und Therapie von seltenen Erkrankungen unterstützen?

Eine Betrachtung am Beispiel Alagille

Das Alagille-Syndrom (ALGS) ist eine seltene Erbkrankheit, die sich bereits im Säuglingsalter mit verschiedenen Symptomen zeigen kann – primär an Leber und Herz. Kann KI helfen, Alagille zu diagnostizieren, Betroffene zu informieren und Therapien festzulegen? Dieser Frage ging das Mirum-Pharmaceuticals-Satellitensymposium zum Thema KI und digitale Kinderhepatologie bei der GPGE 2024 nach.

Dieser Artikel wurde mit Unterstützung von  ermöglicht.

Durch Digitalisierung im Gesundheitswesen können mithilfe von Data Mining und Data Science große Datensätze analysiert werden, um Erkenntnisse zu gewinnen und medizinische Entscheidungsprozesse zu verbessern. Laut Prof. Dr. Kai Hensel, Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin am Helios Universitätsklinikum Wuppertal, bietet dieser Ansatz große Potenziale für die pädiatrische Medizin, insbesondere bei seltenen Erkrankungen wie ALGS.

KI in der Medizin – wo stehen wir, wo geht es hin?

Ein Beispiel für den Einsatz von KI in der pädiatrischen Diagnostik ist die Unterstützung bei bildgebenden Verfahren. KI-basierte Diagnosen können die Arbeitszeit von Radiologen verkürzen, ohne die Genauigkeit zu beeinträchtigen, wie sich beispielsweise im Rahmen der Studie Pneumonia Etiology Research in Child Health (PERCH) zeigte. Dies ermöglicht eine schnellere, sehr effiziente Diagnostikstellung.

„Die Nutzung von KI in der Kinderhepatologie bietet beim Alagille-Syndrom immense Chancen“, so Professor Hensel. „Diagnosen können verbessert, Behandlungen optimiert und letztlich kann die Patientenversorgung revolutioniert werden.“ Durch eine enge Zusammenarbeit zwischen Medizinern, Forschern und Technologieexperten werden Risiken in Bezug auf Datenschutz, Sicherheit und eine potenzielle Abhängigkeit von KI minimiert. Hensel betont darüber hinaus die Notwendigkeit einer transparenten und ethischen Nutzung von KI. Und er ergänzt: „Es ist wichtig, dass die Entscheidungen von KI-Systemen von Ärzten überprüft und interpretiert werden, um mögliche Fehlinterpretationen zu vermeiden.“

Was weiß KI über seltene Erkrankungen wie Alagille?

Auch Dr. med. Eva-Doreen Pfister, Kindergastroenterologin und Oberärztin der Kinder- und Jugendmedizin der Medizinischen Hochschule Hannover, sieht in der Nutzung von KI Chancen – für Ärzte, aber auch für Angehörige und Betroffene. So kann KI-gestützte Recherche nicht nur valide Informationen zu Erkrankungen wie ALGS liefern, sondern darüber hinaus die Ergebnisse in zielgruppengerechter Sprache ausspielen, zum Beispiel „für einen Erwachsenen, für einen Achtjährigen und für einen Fünfjährigen“, zählt Dr. Pfister auf. Übersetzungen sind mithilfe von KI in jeder Sprache und sekundenschnell verfügbar, Patientenratgeber lassen sich im Nu erstellen. Auch eine Zusammenfassung aktueller Studien erhalten Ärzte und Patienten einfach per Klick. Dabei ist KI auch in der Lage, Stärken und Schwächen von Studien zu analysieren – was den Ärzten und Ärztinnen eine bessere Entscheidungsgrundlage zur Behandlung gibt. „Es ist allerdings sehr wichtig, wie man fragt“, wägt Dr. Pfister ab. „Die Art und Weise, wie Fragen in die KI eingegeben werden, ist dafür entscheidend, wie gut die KI-generierten Ergebnisse sind.“

Und was sagt KI zum konkreten Fall?

Dr. Steffen Hartleif, Oberarzt Kindergastroenterologie am Kinderkrankenhaus der Universitätsmedizin Tübingen, berichtet aus der Praxis: „Ein zwei Wochen altes männliches Neugeborenes mit einem Systolikum wurde vorgestellt. Die KI wurde zur Diagnose und Therapieempfehlung herangezogen und es wurde eine neonatale Cholestase diagnostiziert. Die KI empfahl eine symptomatische Therapie, jedoch keine spezifischen Medikamente, obwohl sie zur Verfügung standen.“ Ärzte und Ärztinnen sollten sich bewusst sein, dass KI-generierte Informationen immer abschließend von Ärzten geprüft werden müssen. Weder das Urteils-

vermögen der Fachkräfte noch ihre Erfahrung sind aktuell zu ersetzen.

Nützliche Applikationen für Kinderhepatologen

Prof. Dr. Jan de Laffolie, MME und M. A. Medizinethik sowie Pädiater und Kindergastroenterologe am Universitätsklinikum Gießen, erläutert einen weiteren Aspekt: „Es gibt eine Vielzahl von Gesundheits-Apps auf dem Markt, von fragwürdigen bis hin zu sehr hilfreichen Anwendungen. Diese Apps stammen oft von Tech-Start-ups und nicht immer von medizinischen Fachleuten.“ Kinder und andere Betroffene profitieren nur von Gesundheits-Apps – indem sie beispielsweise ihre Symptome dokumentieren, auf Bildungsmaterialien zugreifen und Ernährungsprotokolle führen –, wenn die Apps niedrigschwellig und benutzerfreundlich sind. Zudem erfüllen viele der Anwendungen, die auf dem amerikanischen Markt verfügbar sind, nicht die europäischen Anforderungen zum Datenschutz.

Allerdings kann KI bei der Diagnose, der Analyse von Bildern und komplexen Daten sowie bei der Therapiesteuerung und Prognose helfen. Auch Recherche-Tools oder Dosierungsrechner können hilfreich unterstützen. „Es gibt bereits Projekte, die KI für die pädiatrische Diagnostik nutzen, indem sie Bilder analysieren und mit einer Datenbank von Syndromen vergleichen“, so Prof. Dr. Jan de Laffolie. „Ich empfehle, zunächst eine kostenlose Version der Tools zu testen und sich mit den Funktionen vertraut zu machen.“

Es zeigt sich: Gesundheits-Apps und Technologien sind vielfältig und haben großes Potenzial. Beim Einsatz müssen jedoch auch Datenschutz und klinische Evaluation berücksichtigt werden. Und auch wenn KI wertvolle Unterstützung leisten kann: Pädiater wird sie auf absehbare Zeit nicht ersetzen. ●

Dustan ist ein glücklicher Familienvater, der ein ganz normales Leben führt, als eine maligne Diagnose alles auf den Kopf stellt: BPDCN, die blastäre Neoplasie der plasmazytoiden dendritischen Zellen, ist eine sehr seltene onkologische Erkrankung des Blutes mit aggressivem Verlauf.



Foto: privat

Und plötzlich ist alles anders

Dustan, wann haben Sie gemerkt, dass etwas nicht stimmt?

Das war im Juni 2023. Ich wollte etwas aus dem Kühlschrank nehmen und verspürte plötzlich in der Leiste einen scharfen Schmerz. Wie aus dem Nichts. An der Innenseite meines Beins tastete ich einen Knubbel, fast wie eine Murmel. Ich machte gleich am nächsten Morgen einen Termin zur Kontrolle. Mein Arzt gab Entwarnung, dies sei kein Grund zur Beunruhigung.

Wie ging es weiter?

Der Schmerz verging, aber der Knubbel blieb. Über den Sommer wurde er sogar noch etwas größer. Bei einer Vorsorgeuntersuchung im August sprach ich das Thema erneut an. Zwar fühlte ich mich weder besonders müde noch schlecht, aber ich hatte das Gefühl, ich muss das abklären. Auch der zweite Arzt sah zunächst nichts Besorgniserregendes, sagte aber, wir könnten zur Sicherheit einen Ultraschall machen.

Weil ich geplant hatte, golfen zu gehen, wollte ich den Ultraschall danach machen lassen. Doch auf dem Golftrip tastete ich einen weiteren Knubbel, der ebenfalls zu schmerzen begann. Ich dachte mittlerweile an einen Leistenbruch, doch im Ultraschall sahen die Knubbel nach Lymphknoten aus. Es wurde eine Biopsie angesetzt. Ich war nervös.

In der Zwischenzeit hatte ich ein Hautscreening, bei dem verschiedene Gewebeproben am Rücken entnommen wurden, darunter war ein Melanom. Die Ärzte waren sehr in Sorge, dass das Melanom in meine Lymphknoten gestreut haben könnte. Doch nach

der Biopsie hieß es, das sei nicht der Fall. Der Knubbel wäre ein Lymphom. Und dass dies gut für die Prognose wäre, denn es sei leichter zu behandeln als ein metastasiertes Melanom.

Was ging in Ihnen vor, als man Ihnen den Befund mitteilte?

Ich war gleichzeitig erleichtert und schockiert. Einerseits war ich in der Annahme zur Biopsie gegangen, dass ein Lymphknoten untersucht würde. Und dann stellte sich heraus, dass ich Krebs habe! Zwar einen, der besser therapierbar war als der, den die Ärzte zunächst in Verdacht hatten, aber die Diagnose „Krebs“ musste ich erst mal verdauen.

Das Lymphom wurde dann behandelt?

Noch nicht. Ich machte einen Termin beim Onkologen. Er sagte, dass noch unklar sei, welche Art Lymphom ich genau habe, nur dass es eine seltene Lymphomart sein könne. Ich fragte nach, aber der Onkologe ging nicht näher darauf ein. Er hatte BPDCN in Verdacht, wollte aber den Befund abwarten. In der Zwischenzeit war die Gewebeprobe zur Diagnose eingeschickt worden. Dort erhärtete sich der Verdacht und es sollte eine Knochenmarkbiopsie folgen. Schon am nächsten Tag hatte ich den Termin, wusste aber noch immer nicht, was mich erwartet.

Am 31. Oktober fuhren meine Frau und ich in die Klinik, im Glauben, dass dort Routine-tests stattfinden sollten und wir danach wieder nach Hause könnten. Eine Stunde nach der Biopsie kam ein Anruf: Ich sollte sofort zurück in die Klinik kommen. An diesem Punkt war mir klar, dass die Lage ernst ist.

Vor Ort eröffnete mir der Arzt die Diagnose: BPDCN. Noch am gleichen Tag kam ich stationär ins Krankenhaus.

Von einem Moment auf den anderen veränderte sich mein Leben komplett. Ich hatte ein ganz normales Leben geführt – plötzlich war alles anders. Und ich hatte nicht nur Krebs, sondern BPDCN, eine der aggressivsten Krebsarten, die es gibt! Das war Wahnsinn, ich musste es erst mal verarbeiten.

Wie war es für Sie, die Diagnose zu erhalten?

Es stellt das Leben auf den Kopf. Plötzlich war ich nicht mehr einfach ein Vater, der zu Hause bei seiner Familie ist, sondern ein schwer kranker Mann. Ich habe anfangs viel geweint und hatte große Angst, doch daraus wurde das Gefühl, dass ich kämpfen muss. Auch für meine Frau war es sehr schwer. Sie ist stark und eine wunderbare Mutter, sie war immer für mich und unsere Kinder da. Sie war es auch, die mir half, die Angst zu überwinden und zu kämpfen. Das verdanke ich ihr.

Wie geht es Ihnen heute?

Ich habe noch einen Teil des Wegs vor mir, aber die Therapien schlagen an, es geht mir gut! Der Krebs ist aktuell nicht mehr nachweisbar. Es mag seltsam klingen, aber BPDCN hat mir auch gezeigt, was wirklich im Leben zählt. All die Samstagnachmittage, die ich zuvor mit Arbeiten verbracht habe, gehören jetzt meiner Familie. Meine Familie ist das Allerwichtigste für mich. ●

BPDCN diagnostizieren und therapieren

Eine Erkrankung, die so selten ist wie die blastäre Neoplasie der plasmazytoiden dendritischen Zellen (BPDCN), stellt eine differenzialdiagnostische Herausforderung dar. Wie kann sie zügig diagnostiziert und therapiert werden? Zu diesem Thema sprachen wir mit Prof. Dr. Thomas Schroeder.

Redaktion Miriam Rauh



**Prof. Dr. med.
Thomas Schroeder**

Bereichsleitung Stammzelltransplantation der Klinik für Hämatologie und Stammzelltransplantation, Universitätsklinikum Essen

Herr Prof. Dr. Schroeder, was ist die BPDCN und mit welchen Symptomen geht sie einher?

Die BPDCN ist eine sehr seltene Erkrankung, die erst seit Kurzem als eine eigene Entität in der WHO-Klassifikation definiert ist. Sie kann sich an sehr verschiedenen Organsystemen zeigen, zum Beispiel an der Haut, im Blut, im Knochenmark oder an den Lymphknoten. Deswegen ist die Kooperation verschiedener Disziplinen für die Diagnose von BPDCN sehr wichtig.

Kennt man die Ursachen?

Nein, die konkreten Ursachen sind nicht bekannt. Es gibt eine Häufung im höheren Lebensalter, wobei die BPDCN auch bereits bei Kindern auftreten kann.

Warum vergeht oft relativ viel Zeit, bis eine BPDCN diagnostiziert wird?

Das ist der Seltenheit der Erkrankung geschuldet. Selbst wir, im spezialisierten, großen Universitätsklinikum, sehen nur etwa zwei bis drei Fälle pro Jahr. Auch Pathologen haben selten mit dieser Erkrankung zu tun. Aus diesem Grund braucht es meist etwas mehr Zeit bis zum richtigen Verdachtsmoment und ggf. der Bestätigung.

Seltene Erkrankungen stellen eine differenzialdiagnostische Herausforderung dar. Wie erfolgt die Diagnose bei BPDCN?

Zeigen sich Symptome in der Haut, erfolgt zunächst eine Biopsie mit histopathologischer

und immunhistochemischer Untersuchung. Sind Blut und Knochenmark befallen, wird eine Zytologie, Histologie und Durchflusszytometrie gemacht. Entscheidend zur Diagnosestellung sind bestimmte Marker: Das Auftreten der Marker-Trias CD123, CD4, CD56 ist typisch für BPDCN. Begleitend werden teils auch zyto- und molekulargenetische Untersuchungen zur Abklärung gemacht.

Wie geht es nach der Diagnosestellung für die Patienten weiter?

Der Behandlungsplan entscheidet sich danach, ob Patienten für eine sehr intensive Therapie geeignet sind. Man versucht nach Möglichkeit, die Erkrankung durch den kurativen Ansatz in Remission zu bringen. Im Anschluss erfolgt ggf. eine allogene Stammzelltransplantation. Junge, fitte Patienten erhalten dafür in der Regel eine intensive Chemotherapie. Es gibt auch die Möglichkeit einer zielgerichteten Therapie mit einem Fusionsprotein in Kombination mit dem Diphtherietoxin, das sich an bestimmte Marker bindet und in der Regel gut verträglich ist. Auch niedrig dosierte Chemotherapien und eine Therapie mit hypomethylierenden Substanzen sind möglich.

Haben Sie eine Empfehlung für Betroffene?

Wie bei fast allen sehr seltenen Erkrankungen ist wichtig, sich in einem spezialisierten Zentrum behandeln zu lassen, denn nur hier ist die entsprechende Erfahrung gegeben. Dies trifft auch auf die allogene Transplantation zu, die an einem größeren Transplantzentrum stattfinden sollte. In Deutschland sind insbesondere Universitätskliniken gute Anlaufstellen. ●

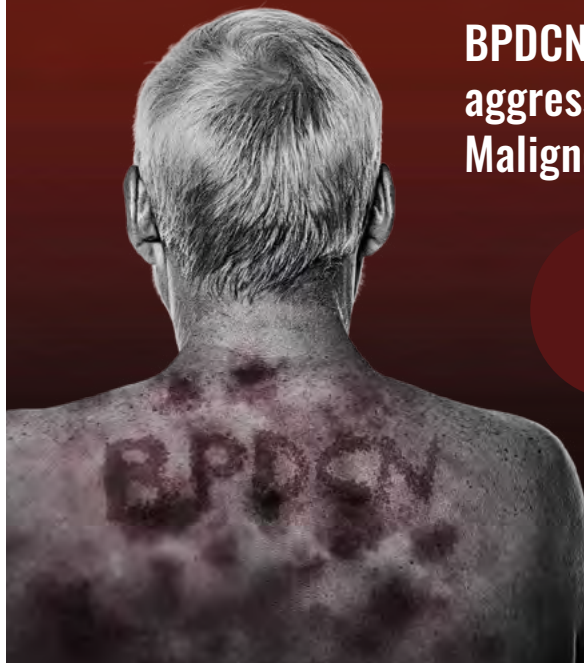
”

Entscheidend zur Diagnosestellung sind bestimmte Marker: Das Auftreten der Marker-Trias CD123, CD4, CD56 ist typisch für BPDCN.

ERKENNEN SIE ES?

BPDCN – Ein seltenes, aggressives hämatologisches Malignom.

Erfahren Sie wie unter bpdcn.de



Stemline®

A Menarini Group Company

CTCL frühzeitig erkennen

Das kutane T-Zell-Lymphom (CTCL) ist eine schwerwiegende Form des Non-Hodgkin-Lymphoms, das sich in der Haut manifestiert. Wir sprachen mit Prof. Dr. med. Chalid Assaf über die seltene Form von Hautkrebs.

Redaktion Emma Howe

Prof. Dr. Assaf, was ist das kutane T-Zell-Lymphom?

Ein Lymphom ist eine bösartige Erkrankung, die von bestimmten Zellen des Körpers ausgeht, den sogenannten Lymphozyten. Diese gehören zu den weißen Blutkörperchen und sind ein wichtiger Teil des Immunsystems und somit der Abwehrfunktion unseres Körpers. Man unterscheidet zwischen den sogenannten B- und T-Zellen, die unterschiedliche Aufgaben bei der Immunabwehr erfüllen. Wie alle anderen Zellen im Körper können aber auch Lymphozyten entarten, zu Krebszellen werden und sich ungebremst vermehren. Diese Krebsform nennt man dann Lymphom. Manche Lymphome betreffen vorwiegend die Haut. Ein Hautlymphom ist eine relativ seltene Erkrankung: In Deutschland erkranken pro Jahr nur etwa 800 Menschen daran. Hier unterscheidet man zwischen der Mycosis fungoides und dem Sézary-Syndrom. Beide gehören zu den kutanen T-Zell-Lymphomen.

Wie erleben Sie die Erkrankung in der Praxis?

Da viele Hautlymphome recht langsam wachsen, befinden sich viele Patienten bei der Diagnose noch im Frühstadium. Da die Erkrankung ausschließlich die Haut betrifft, haben die meisten Patienten eine sehr gute Prognose. Aber da die Diagnose selten ist und die Informationen darüber in der Öffentlichkeit gering sind, führt dies sehr häufig zu einer großen Verunsicherung der Patienten. Eine ausführliche Besprechung mit dem behandelnden Arzt ist daher gerade bei der Erstdiagnose wichtig.

Welche Symptome deuten auf CTCL hin?

Bei der Mycosis fungoides werden vier Stadien unterschieden. Anfänglich zeigt sie sich durch das Auftreten von flachen, begrenzten, leicht schuppigen roten Flecken mit starkem Juckreiz. Manchmal kommt es aber im Laufe der Zeit zum Einwachsen stark juckender, erhabener, stärker schuppender oder verkrusteter bräunlicher Plaques in die bestehenden Hautveränderungen. Wenn sich die entarteten Zellen in der Haut weiter vermehren, entwickeln sich im dritten Stadium, dem sogenannten Tumorstadium, halbkugelförmige Knoten, in deren Zentrum sich Geschwüre bilden können. Selten zeigt sich die Krankheit als eine Rötung der gesamten Haut, manchmal auch in Kombination mit den zuvor geschilderten Hautveränderungen.



Prof. Dr. med. Chalid Assaf

Direktor der Klinik für Dermatologie und Leiter des Interdisziplinären Krebszentrums am Helios Klinikum Krefeld, HELIOS Referenz- und Beratungszentrum für kutane Lymphome

Die Diagnose dauert oft Jahre. Woran liegt das, und wie kann das verbessert werden?

Die Diagnoseverzögerung liegt im Mittel etwa bei drei Jahren. Das liegt daran, dass die Unterscheidung der CTCL zu gutartigen Dermatosen – vor allem in frühen Stadien – nicht einfach ist. Oftmals fehlt die klinisch eindeutige Charakteristik. Tatsächlich haben Übersichtsarbeiten gezeigt, dass das CTCL bis zu 50 gutartige Hauterkrankungen imitieren kann. Viele Patienten werden deshalb lange Zeit so behandelt, als hätten sie ein Ekzem. Meine Empfehlung ist es, bei dem geringsten Verdacht ganz genau hinzusehen, um keine Zeit zu verlieren. Das bedeutet, dass frühzeitig und im Verlauf mehrere Hautproben entnommen werden müssen, die histologisch und molekularbiologisch untersucht werden müssen.

Warum ist eine frühe Diagnosestellung so wichtig?

Eine frühe Diagnosestellung ist wichtig, um eine adäquate Therapie einleiten zu können, die die Symptome der Patienten verbessert. Des Weiteren verhindert die richtige und frühe Diagnosestellung eine mögliche Fehltherapie, die einen negativen Einfluss auf die Erkrankung haben kann.

Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Für die Therapie der Mycosis fungoides stehen vielfältige Möglichkeiten zur Verfügung,

die zu einem langfristigen oder zumindest vorübergehenden Rückgang der Symptome führen können. Welche Therapie zum Einsatz kommt, hängt vom Stadium der Erkrankung ab. In frühen Stadien stehen lokale, also allein auf die befallenen Hautbereiche gerichtete Behandlungen, zum Beispiel mit einer kortisonhaltigen Salbe, im Vordergrund. Oder man macht sich zunutze, dass die entarteten Zellen sehr lichtempfindlich sind, und bestrahlt die Haut mit UV-Licht.

In fortgeschrittenen Stadien kommen systemische, also auf den gesamten Körper gerichtete Behandlungen zum Einsatz. Dazu gehört die Therapie mit einer Substanz, die das Immunsystem zur Bekämpfung des Hautlymphoms stärken soll, die sogenannte Retinoidtherapie, oder – in späteren Stadien – eine milde Chemotherapie. Inzwischen stehen bei der Mycosis fungoides auch innovative, zielgerichtete Therapien zur Verfügung. Eine dauerhafte Heilung ist mit den bislang zur Verfügung stehenden Therapiemöglichkeiten jedoch noch nicht möglich – aber es kann eine langfristige Symptomfreiheit erreicht werden.

Was wünschen Sie sich für die Patienten?

Ich wünsche mir natürlich, dass für die Patienten neue diagnostische Methoden entwickelt werden, um die Diagnose sicher und frühzeitig stellen zu können. Des Weiteren auch neue Therapien, die vielleicht sogar zu einer Heilung der Erkrankung führen. Auf diesen Gebieten tut sich weltweit einiges. Ansonsten, soweit möglich, die Nutzung vorhandener Informationen über die Erkrankung und den Verlauf, denn mit dem Wissen lässt sich häufig ruhiger und besser mit der Erkrankung umgehen. Hier hilft auch der Austausch mit Betroffenen mit kutanen T-Zell-Lymphomen. ●

Informationen und Anlaufstellen für Betroffene

- Informationen zur Erkrankung finden Sie auf der Website der Deutschen Leukämie- und Lymphom-Hilfe-Stiftung: www.dlh-stiftung.de
- Die Selbsthilfe Kutane Lymphome bietet den bundesweiten Austausch von Betroffenen: www.hautlymphome-selbsthilfe.de

„Schwäche zu zeigen, darf kein Tabu sein“



Foto: privat

Redaktion Leonie Zell

Es fing mit Hautausschlägen an. Heute ist Sabine chronisch krank. Sie hat das kutane T-Zell-Lymphom (CTCL), eine seltene, schwerwiegende und potenziell lebensbedrohliche Form des Non-Hodgkin-Lymphoms. Im Interview spricht sie über ihre Erkrankung und den Wunsch nach mehr Akzeptanz in der Öffentlichkeit.

Sabine, wie hat sich die Erkrankung bei Ihnen bemerkbar gemacht?

Ich hatte schon jahrelang mit Hautausschlägen zu kämpfen. Diese sahen wie dünne, faltige, matte, rosafarbene Flecken aus. Im Jahr 2008 erhielt ich dann die Diagnose Parapsoriasis und bekam verschiedene Kortisonpräparate verschrieben. Leider sagte mir damals niemand, dass man eine Parapsoriasis regelmäßig kontrollieren lassen sollte. Die Ausschläge blieben und wurden mit den Jahren immer schlimmer. Ende 2017 wurden sie dann immer großflächiger, juckten stark und begannen sich zu schuppen. Als Schmerzen hinzukamen, ging ich wieder zum Hautarzt. Dort war eine neue Ärztin und sie wurde bei der Diagnose Parapsoriasis hellhörig. Sie entnahm drei Hautbiopsien. Ein paar Tage später bekam ich die Diagnose Mycosis fungoides, eine Form der CTCL.

Welche Gedanken gingen Ihnen in diesem Moment durch den Kopf?

In dem Moment war mir nicht klar, was diese Diagnose für mein weiteres Leben bedeuten würde. Zudem hatte ich noch nie von CTCL gehört.

Wie ging es dann weiter?

Ich erhielt drei Monate eine PUVA-Therapie, also Photochemotherapie. Zudem bekam ich eine medikamentöse Therapie, die aber leider nicht gut anschlug. Nach anderthalb Jahren wurde die Therapie eingestellt. Zu diesem Zeitpunkt kam ein neues Präparat zum Cremen auf den Markt, das bei mir jedoch extreme Nebenwirkungen zeigte, und ich musste es absetzen. Ich machte dann die nächsten zwei Jahre weiter mit immer wieder PUVA-Therapie. Nach 200 Einheiten war die Therapie dann aber auch ausgereizt und ich bekam eine Strahlentherapie. Heute erhalte ich wieder eine systemische Therapie, mit der ich ganz gut zurechtkomme.

Wie hat sich Ihr Leben durch die Erkrankung verändert?

Das Schlimmste für mich war, dass es damals keine Informationen gab. Der eine sagte, dass ich schwer krank sei, der andere, dass ich mein Leben ganz normal weiterführen könnte. Ich hatte dann das Glück, in der Tumorambulanz auf einen tollen Arzt zu treffen, der sich Zeit nahm und mir Antworten auf meine Fragen gab. Dennoch fühlte ich mich mit meiner Erkrankung oft allein und wünschte mir den Kontakt mit anderen Betroffenen.

Und so kamen Sie zur Selbsthilfe?

Über das Hautkrebsnetzwerk gründete sich eine CTCL-Untergruppe. Heute treffen wir uns einmal pro Monat online zum Austausch, und das hilft uns allen sehr.

Bitte gehen Sie näher darauf ein.

Wir sind alle chronisch krank, teilweise sogar schwer, doch das ist für viele Nichtbetroffene schwer zu verstehen. Krebs ist für die meisten Menschen eine Erkrankung mit einem Ende – entweder man überlebt oder man stirbt. Bei CTCL ist das anders. Die Erkrankung ist nicht heilbar, und diese Unsicherheit zehrt an einem, da man nicht weiß, wohin die Erkrankung führt. Man ist immer in Therapie, hat die betroffenen Stellen ständig im Blick. Zudem leiden viele Betroffene unter Schlafstörungen, Fatigue und zuweilen sogar Depressionen. Dennoch müssen wir alle funktionieren und stoßen außerhalb der Gruppe oft auf Unverständnis, denn vielfach sieht man uns die Erkrankung und die Therapie nicht an. Untereinander dürfen wir auch schwach sein – das tut einfach gut.

Was wünschen Sie sich von der Gesellschaft?

Mehr Akzeptanz! Nur weil man eine Krebserkrankung hat, die fast niemand kennt, heißt es nicht, dass sie keine Relevanz hat. ●



Einsatz für Menschen mit seltenen Erkrankungen XLH und CTCL – zwei von circa 8.000 Rare Diseases

Meine ersten Hautprobleme begannen 2004“, berichtet eine junge Patientin. Sie litt zu dieser Zeit unter regelmäßig wiederkehrenden Hautausschlägen und Schmerzen. Erst Jahre später wurde bei ihr eine Mycosis fungoides diagnostiziert, eine seltene onkologische Erkrankung, die in Europa einen von 110.000 bis einen von 350.000 Menschen betrifft.

Ihre anfänglichen Hautauffälligkeiten wurden zunächst als Ekzem und auch als Schuppenflechte lokal mit Salben behandelt. Erst ein Zufallsbefund führte zur richtigen Diagnose. Diese Geschichte ist kein Einzelfall: Der Weg bis zum Befund bei diesem Krankheitsbild dauert durchschnittlich zwei bis sieben Jahre. Die junge Frau ist eine von rund 30 Millionen Betroffenen, die aktuell mit einer seltenen Erkrankung in Europa leben. Kyowa Kirin ist ein weltweit tätiges biopharmazeutisches Unternehmen, das dort unterstützen möchte, wo es bislang nur begrenzte Behandlungsmöglichkeiten gibt. Hierzu zählt insbesondere der Bereich der seltenen Erkrankungen.

Kyowa Kirin ist ein global tätiges biopharmazeutisches Unternehmen, das die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern möchte. Es wurde 1949 in Japan gegründet und entwickelt seit dieser Zeit innovative Therapien in den Bereichen Nephrologie, Neurologie, Onkologie und Immunologie. Die Forschung, Entwicklung und Wirkstoffproduktion stützen sich auf Verfahren der Spitzenbiotechnologie aus eigenem Hause.

So gilt das Unternehmen als Pionier in der Behandlung des nur selten auftretenden Phosphatdiabetes. Ein weiterer Schwerpunkt ist die Behandlung seltener Krebserkrankungen wie der Mycosis fungoides und des Sézary-Syndroms – beides Unterformen des kutanen T-Zell-Lymphoms (CTCL).

KYOWA KIRIN

„Es gibt nur ein Ziel: (über)leben“

Kostas Tsourlis war einer der ersten Beta-Thalassämie-Betroffenen in Deutschland – und wäre fast gestorben. Wie er es geschafft hat, sich zurück ins Leben zu kämpfen, erzählt er im Interview.

Redaktion Emma Howe

Herr Tsourlis, wie hat sich die Erkrankung bei Ihnen bemerkbar gemacht?

Mit 18 Monaten hatte ich einen Keuchhusten, von dem ich mich nicht mehr erholte. Der Kinderarzt schickte meine Eltern und mich in die Klinik, und nach einer langen Odyssee an Untersuchungen wurde eine Thalassämie major diagnostiziert.

Hatten Ihre Eltern vorher schon einmal von der Erkrankung gehört?

Meine Eltern wussten nicht, dass sie Träger der Erkrankung sind, und kannten sie auch nicht. Ende 1973 war die Erkrankung in Deutschland noch völlig unbekannt und ich galt in der Region als erster Patient mit einer Thalassämie.

Wie wurden und werden Sie therapiert?

Weil die Krankheit noch sehr unbekannt war, probierten die Ärzte anfangs verschiedene Dinge aus, um die Blutproduktion anzuregen. Was natürlich, wie man heute weiß, nichts brachte. Ich hatte dann Glück im Unglück, weil der Oberarzt, der mich dann auch 30 Jahre lang behandelt hat, mit einer Amerikanerin verheiratet war und in Philadelphia gearbeitet hatte. Durch die Sichelzellerkrankung hatte er ein besseres Wissen gegenüber den anderen Ärzten, da es Parallelen zwischen beiden Erkrankungen gibt. Als ich drei Jahre alt war, starteten dann die Transfusionen. Mittlerweile bekomme ich sie seit 50 Jahren.

Wie haben Sie Ihre Kindheit und Jugend mit der Erkrankung erlebt?

Es war furchtbar. Ich musste für die Transfusionen einmal pro Monat in die Klinik und zwei Tage dort verbringen, während meine Freunde spielen, toben und Kind sein durften. Ich hatte immer das Gefühl, etwas zu verpassen. Zudem war ich nicht so stark, mutig und leistungsfähig wie die anderen. Ich musste aufgrund der Erkrankung alles ganz ruhig an-

gehen, obwohl ich vom Gefühl genauso wild war wie die anderen, das aber nicht ausleben konnte. Das wurde auch nicht besser, als ich in die Pubertät kam. Ich habe dann immer mehr begonnen, gegen die Therapie zu rebellieren.

Inwiefern?

Ich habe den Nutzen und den Sinn nicht mehr gesehen und die Therapie schleifen lassen. Denn neben den Transfusionen musste man damals auch eine subkutane Infusion machen, die mindestens acht Stunden dauert, um überschüssiges Eisen abzubauen. Ich hatte aber Besseres zu tun und wollte auch nicht mit einer Pumpe am Arm herumlaufen.

Wann kam der Wendepunkt?

Viele meiner Freunde starben durch die Erkrankung. Sie waren auch solche Chaoten wie ich und machten die Therapie nicht richtig. Als ich Anfang 20 war, war es auch bei mir fünf vor zwölf. Es stand miserabel um mich, und die Ärzte waren sich nicht sicher, ob ich überleben würde. Ich lag heulend in der Klinik, denn ich wusste, dass es zu Ende geht, und sagte zu mir selbst: „Du hast es nicht mal probiert.“ Ich habe mir die Tränen weggewischt und beschlossen zu kämpfen. Ich wollte leben und durfte überleben. Von diesem Moment an habe ich alles dafür getan und begonnen, mich das erste Mal wirklich mit der Erkrankung auseinanderzusetzen. Ich habe alles gelesen, was ich in die Finger bekam, und entwickelte mich zu einem Experten auf dem Gebiet.

Was sind die größten Herausforderungen, mit der Erkrankung zu leben?

Aus meiner Sicht ist es die Unsicherheit. Man weiß nicht, was die Zukunft bringt. Wird man arbeiten können? Hat man die Kraft für Familie und Freunde? Wird man fit genug bleiben, um das Leben zu meistern? Das sind Fragen, die sehr belastend sein können.



Kostas Tsourlis ist Vizepräsident der Patientenorganisation SAM e. V., engagiert sich im Thalassämie Verein Ulm e. V., ist Patient-Expert und mit der europäischen Thalassämie-Organisation TIF sowie vielen Ärzten vernetzt. Foto: privat

Haben Sie sich aus diesem Grund entschieden, anderen Betroffenen zu helfen?

Ja, denn da ich aus eigener Erfahrung sprechen kann, habe ich einen anderen Draht zu Patienten als ein Arzt. Natürlich sind Ärzte die Experten, aber im Praxisalltag fehlt oft die Zeit für Erklärungen oder Verständnis. Besonders junge Patienten müssen jedoch die Notwendigkeit verstehen, warum es wichtig ist, die Therapie zu machen und nicht aufzugeben. Durch diese Hilfe habe ich das Gefühl, meine Erkrankung mehrmals zu besiegen. Zudem möchte ich andere ermutigen, aktiv Teil der eigenen Therapie zu sein, sich zu informieren, nachzufragen und einfach Teil der Therapigestaltung zu sein. Da fällt mir ein Spruch ein, der es ganz gut trifft: Egal wie stürmisch die See ist, wenn man weiß, man ist der Kapitän, hat man das Ruder in der Hand und alles unter Kontrolle.

Was möchten Sie zudem anderen Betroffenen raten?

Bleib am Ball, tu dein Bestes und vernachlässige nie deine Therapie. Das ist das Fundament. Erstens, damit du überhaupt leben kannst, und auch für später. Es gibt neue Therapien, die sehr vielversprechend sind. Doch die Voraussetzung dafür ist, dass man noch keine Folgeschäden hat. Man muss also versuchen, so gesund wie möglich zu bleiben, um irgendwann vielleicht geheilt zu werden. ●

Anlaufstellen für Betroffene

Betroffene von Beta-Thalassämie können sich an den Verein für seltene Anämien, SAM e. V., oder an den Thalassämie Verein Ulm e. V. wenden.

Weitere Informationen unter:

www.seltene-anaemien-deutschland.de und www.thavu.de

Neue Hoffnung für Patienten

Die Beta-Thalassämie ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung, bei der im Körper Betroffener zu geringe Mengen des roten Blutfarbstoffes Hämoglobin produziert werden. Die Folge ist eine chronische Blutarmut, auch Anämie genannt, da sich instabile rote Blutkörperchen (Erythrozyten) bilden, die bereits im Knochenmark zerfallen. Hat ein Patient von beiden Elternteilen das genetische Merkmal für eine Thalassämie geerbt, liegt bei ihm eine Thalassämie major oder eine Thalassämie intermedia vor. Bei der Thalassämie major führt die Erkrankung im frühen Kindesalter zu einer so schweren Blutarmut, dass sie unbehandelt lebensbedrohliche Folgen haben kann. Wir sprachen mit der Kinderhämatologin Dr. Regine Grosse über die seltene Erkrankung.

Warum gilt die Beta-Thalassämie in Deutschland als seltene Erkrankung?

Betroffen sind hauptsächlich Menschen mediterraner, südasiatischer und nahöstlicher Herkunft. Da bei uns die Population von Menschen mit Migrationshintergrund steigt, häufen sich auch hierzulande die Fälle. Dennoch ist die Beta-Thalassämie eine Erkrankung, die in der öffentlichen Wahrnehmung in Deutschland kaum eine Rolle spielt, es gibt rund 600 bis 1.000 Betroffene in Deutschland. Aus diesem Grund ist es wichtig, die Aufmerksamkeit für diese Erkrankung zu erhöhen, da eine frühe Therapie der Thalassämie major lebensrettend sein kann.

Welche Symptome sind typisch?

Kinder mit einer Thalassämie major werden in einem Alter von drei bis sechs Monaten auffällig, da sie eine Blutarmut aufweisen. Zudem können Gedeihstörungen und Ernährungsprobleme auftreten, im späteren Verlauf auch Knochenauffälligkeiten, wie verbreiterte Wangenknochen, eine vorgewölbte Stirn und im Röntgenbild ein verbreiteter Schädelknochen. Leider wird die Thalassämie major häufig zu spät erkannt, sodass es zum Zeitpunkt einer Vorstellung im Krankenhaus bereits zu Organvergrößerungen in Leber und Milz gekommen ist.

Wie kann man eine schnellere Diagnosestellung erreichen?

Das Neugeborenencreening in Deutschland schließt die Beta-Thalassämie leider nicht mit ein. Umso wichtiger ist, dass die Awareness



Dr. Regine Grosse

Pädiatrische Hämatologin und
Onkologin

sowohl bei Gynäkologen als auch bei Kinderärzten steigt, damit die Erkrankung frühzeitig erkannt und therapiert wird.

Warum auch bei Gynäkologen?

Da Frauen mit nur einem Genmerkmal (Thalassämie minor) eine leichte Anämie aufweisen, die allerdings häufig mit einem Eisenmangel verwechselt wird, sollten Patientinnen aus den vorher genannten Risikogebieten mit einer Anämie, die nicht auf Eisengaben anspricht, auf das Vorliegen einer Thalassämie getestet werden. Sollte die Patientin an einer Thalassämie minor leiden, muss auch der Partner bzw. Kindsvater getestet werden. Sind beide Elternteile Träger einer Thalassämie-Mutation, besteht für das zu erwartende Kind eine Wahr-

scheinlichkeit von 25 Prozent, dass es von beiden Elternteilen das Genmerkmal geerbt hat und an einer Thalassämie major leidet.

Wie wird die Thalassämie major behandelt?

Die klassische symptomatische Therapie ist die Transfusionstherapie. Um im weiteren Verlauf eine Eisenüberladung infolge der Transfusionstherapie zu verhindern, wird eine Eisenchelationstherapie durchgeführt. Eisen gehört zu den Schwermetallen und kann ansonsten nicht ausgeschieden werden. Eine Stammzelltransplantation kann eine Thalassämie major dauerhaft heilen. Diese sollte möglichst bereits im Kindesalter durchgeführt werden, da mit zunehmendem Alter bereits Organschäden auftreten können und die Stammzelltransplantation mit mehr Risiken verlaufen kann. Neu zugelassen ist eine Gentherapie, mit der es möglich ist, die Beta-Thalassämie major ursächlich zu behandeln, ohne dass dafür eine Stammzellspende von einem passenden Spender erforderlich ist. Dabei werden im Labor die von dem Patienten entnommenen Stammzellen verändert und anschließend die modifizierten Stammzellen dem Patienten über die Blutbahn zugeführt. Diese Methode hat den Vorteil, dass der Patient seine eigenen Stammzellen zurückbekommt und es so nicht zu Abstoßungsreaktionen kommen kann. Auch hier ist eine Chemotherapie notwendig, um Platz im Knochenmark für die korrigierten körpereigenen Stammzellen zu schaffen. ●

Redaktion Emma Howe

VERTEX
THE SCIENCE OF POSSIBILITY

Find
your
path



Finde deinen Weg!

Die Website www.findyourbetathalpath.de hat das Ziel, dich in deinem Alltag und bei Terminen mit deinem Arzt und deinem Therapeuten zu unterstützen. Du findest Ideen, Tipps und inspirierende Geschichten von anderen Betroffenen sowie medizinische, rechtliche oder inspirierende Informationen zur Erkrankung **Beta-Thalassämie**.

Gaia, Betroffene mit Beta-Thalassämie major, aus Italien

PNH: Eine seltene Blutkrankheit mit vielen Gesichtern

Erschöpfung, Kopf- und Bauchschmerzen sind Beschwerden, die wohl viele Menschen kennen. Doch was ist, wenn sie nicht weggehen oder immer wiederkommen? Dass sich auch eine ernste Erkrankung wie die Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie, kurz PNH, hinter so unspezifischen Symptomen verstecken kann, ist vermutlich den wenigsten bewusst.

Dieser Artikel wurde in Zusammenarbeit mit  umgesetzt.

Mit Müdigkeit und Abgeschlagenheit ging es los, Bauchkrämpfe folgten, doch erst als noch Atembeschwerden hinzukamen, wurden die Behandelnden stutzig: Immer wieder berichteten Betroffene, dass es Jahre brauchte, bis bei ihnen die Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie richtig diagnostiziert wurde. Dazwischen liegt ein Leidensweg voll Unsicherheit, Einschränkungen und der Belastung durch Symptome.

Diagnostik per Blutprobe

PNH macht es weder Betroffenen noch Behandlern einfach. Die Erkrankung ist selten, man geht von einer Inzidenz von ein bis zwei Betroffenen unter einer Million Menschen aus. Auch die vielen unterschiedlichen Gesichter der PNH erschweren den richtigen Anfangsverdacht. Manche Betroffene haben nur wenige unspezifische Beschwerden, andere sind von einer Vielzahl stärkerer Symptome betroffen. Zudem gibt es kein klassisches Erkrankungsmuster: Eine PNH kann jeden in jedem Alter treffen, auch wenn eine leichte Häufung

um das 30. Lebensjahr herum gegeben ist. Hat der behandelnde Arzt oder die Ärztin die richtige Vermutung, geht es allerdings recht schnell. Standard der PNH-Diagnostik ist die durchflusszytometrische Untersuchung einer Blutprobe, bei der das Fehlen bestimmter Zelleigenschaften nachgewiesen wird.

”

*Ich fühlte mich mehr und mehr erschöpft, müde und ausgelaugt.**

Während sich nur bei etwa 25 bis 40 Prozent der PNH-Patienten die namensgebende Hämoglobinurie mit einer braunrötlichen Färbung des Urins nach Ruhezeiten zeigt, sind 100 Prozent von einer Anämie betroffen. Rund 96 Prozent berichten über Fatigue, das chronische Müdigkeitssyndrom, das eine Teilhabe

am Sozial- und Arbeitsleben erschwert. Denn anders als der Name „Müdigkeitssyndrom“ vermuten ließe, ist Fatigue viel mehr als das. Es ist ein bleierner Erschöpfungszustand, der sich durch Schlaf und Ausruhen kaum mindern lässt. Schon kleinste Aktivitäten können bei Fatigue überlastend sein.

PNH ist heute gut behandelbar

Wichtig für Betroffene: Eine symptomatische PNH muss behandelt werden, da sonst Folgeschäden drohen. Allerdings ist sie mittlerweile gut behandelbar. Medikamente und weitere Behandlungsoptionen können zahlreiche Krankheitssymptome lindern. Bei einem Teil der Patienten kommt eine zielgerichtete Therapie zum Einsatz, bei der das Komplementsystem, also ein Teil des Immunsystems, medikamentös gehemmt wird, um den Zerfall der roten Blutkörperchen zu stoppen. Dafür stehen C5- und C3-Inhibitoren zur Verfügung. C5-Inhibitoren werden alle zwei bis acht Wochen per Infusion verabreicht, während C3-Inhibitoren subkutan unter die Haut gegeben werden, was unkompliziert und für Betroffene selbstständig machbar ist, ob zu Hause oder unterwegs.



Foto: Adobe Stock

Ein Gefühl von Glück ...

... wenn jemand da ist. Dies möchte die Stiftung lichterzellen jedem vermitteln, der von Paroxysmaler Nächtlicher Hämoglobinurie und Aplastischen Syndromen betroffen ist.

Redaktion Leonie Zell

Die Stiftung lichterzellen wurde vor zehn Jahren von Hans-Jürgen Riegel gegründet. Anlass dafür war die Erkrankung seiner Tochter an Paroxysmaler Nächtlicher Hämoglobinurie (PNH) und Aplastischer Anämie (AA). Ziele der Stiftung sind es, die Forschung zu fördern, um die Diagnose

und Behandlung von PNH und aplastischen Syndromen zu verbessern, auf die Erkrankungen aufmerksam zu machen und Patienten und ihre Angehörigen konkret zu unterstützen.

Hilfe durch Patienten und Mediziner

Das tut sie, indem sie ausführlich über die Erkrankungen informiert und Hilfestellungen gibt. Ziel ist es, dass Betroffene ein umfangreiches Verständnis ihrer Situation erhalten und hierdurch Sicherheit im Umgang mit ihrer Erkrankung entwickeln. Gleichzeitig sollen die vielen offenen Fragen beantwortet werden, auf die oftmals nur spezialisierte Ärzte eine Antwort haben. Dies möchte die Stiftung durch folgende Projekte erreichen:

Dass es heute verschiedene Therapien gibt, ist ein Segen: Noch in den 1990er-Jahren verstarb die Hälfte der Betroffenen innerhalb von zehn Jahren nach Diagnose. In den frühen 2000er-Jahren verlängerte sich diese Zeit auf 20 Jahre. Heute können Patienten unter einer Therapie die gleiche Lebenserwartung wie Gesunde haben.

Ergänzend zu den zuvor beschriebenen Therapien stehen unterstützende Maßnahmen zur Verfügung. So kann die Abgeschlagenheit oft durch Transfusionen gemindert werden, Blutverdünner senken das Thromboserisiko. Durch die kompensatorisch verstärkte Neubildung der roten Blutkörperchen liegt außerdem ein vermehrter Bedarf an Folsäure und ggf. auch Vitamin B12 vor.

Informationen und Anlaufstellen

Hilfe erhalten Betroffene an Zentren, die auf die Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen wie der PNH spezialisiert sind. Adressen findet man auf den Websites der Selbsthilfegruppen für PNH. Diese sind generell ein wichtiger Anlaufpunkt: Hier erhalten sowohl Betroffene als auch Angehörige nicht nur umfassende, aktuelle Informationen über die PNH, ihren Verlauf sowie den Umgang mit der Krankheit im Alltag, sondern haben darüber hinaus auch die Möglichkeit, sich mit anderen auszutauschen. Gerade Letzteres empfinden viele als hilfreich, um besser mit der PNH zurechtzukommen. ●

* Zitat eines PNH-Betroffenen

Patienten-Helpline: Unter der Nummer 0221/57 77 22 76 erhalten Betroffene und Angehörige, jeden Mittwoch zwischen 16 und 18 Uhr, umfangreiche Informationen und ein offenes Ohr bezüglich ihrer Erkrankung.

Informationsangebote: Die Internetseite, die Social-Media-Plattformen sowie Videos, in denen spezialisierte Ärzte Patientenfragen beantworten, sollen dazu beitragen, dass Betroffene umfassend und aktuell informiert sind.

Patientenausweis: Der Ausweis im Scheckkartenformat soll Patienten im Notfall schnell als Menschen mit bestimmten gesundheitlichen Risiken identifizierbar machen.

Patientenpass: Der Pass dient Erkrankten als Ersatz für einen Arztbericht bei einem unbekanntem Arzt (z. B. im Urlaub oder in der Notaufnahme).

Basis-Kit: In dem PNH/AA-Basis-Kit finden Betroffene viele Informationen und praktische Hilfen, die ihnen eine erste Orientierung nach der

Informationen zur PNH

Was ist PNH?

- PNH steht für „Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie“.
- Es handelt sich um eine seltene, nicht vererbte Erkrankung des blutbildenden Systems, die in jedem Alter auftreten kann.
- Die roten Blutkörperchen werden bei PNH vom eigenen Immunsystem zerstört, weil ihnen Schutzproteine fehlen. Das kann u. a. zu Blutarmut, Fatigue und Thrombosen führen.
- Im Verlauf der letzten Jahre hat die Forschung große Fortschritte gemacht. Medikamente machen die PNH heute gut beherrschbar und behandelbar.

Typische Symptome der PNH



Fatigue,

auch Erschöpfungssyndrom genannt, tritt zum Zeitpunkt der Diagnose bei bis zu 96 Prozent aller PNH-Betroffenen auf.



Anämie

Die Blutarmut kann sich durch ein Schwächegefühl, Müdigkeit, Abgeschlagenheit und Kurzatmigkeit äußern.



Bauchschmerzen

sind bei PNH-Patienten meist wiederkehrend und können krampfartig sein.



Schluckstörungen

Durch eine Verkrampfung der Speiseröhre kann es zu Störungen beim Schlucken, auch Dysphagie genannt, kommen.



Hämoglobinurie

Ausscheidung des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) über den Urin



Atemnot,

auch Dyspnoe genannt, tritt bei PNH-Patienten auf. Auslöser ist häufig körperliche Belastung.

Hilfe für Betroffene

Auf der Website www.my-pnh.de möchte Sobi Menschen mit PNH und deren Angehörigen hilfreiche Informationen und Tipps auf ihrem Weg zu einem selbstbestimmten Leben mit PNH geben. Sie finden auf der Website hilfreiches Wissen für den Alltag und den Umgang mit Symptomen der PNH.

Unterstützung zum Downloaden

Auf www.my-pnh.de/service finden Sie nützliche Materialien, wie die PNH-Broschüre, den Fatigue-Ratgeber, das Symptom-Tagebuch und Checklisten für Arztgespräche.

Diagnosestellung geben sollen. Das Kit besteht aus einem Ordner mit einem Leitfaden nach Erst-diagnose, einem Fatigue-Tagebuch, einer Übersicht aller Behandlungszentren, einem Pillendosen-Schlüsselanhänger für Notfallmedikation, dem Patientenpass und -ausweis sowie weiteren Patientenbroschüren und einem USB-Stick mit ergänzenden Inhalten.

Förderung der Selbsthilfe: Die Stiftung bietet Betroffenen die Möglichkeit, sich gegenseitig zu unterstützen und auszutauschen. Im moderierten Selbsthilfeforum kann dies online geschehen – oder über „Find your Buddy“, eine Vernetzungsplattform, durch die Betroffene regional Gleichgesinnte finden können.

Reisekostenzuschuss: Um eine bei seltenen Krankheiten empfohlene ärztliche Zweitmeinung einzuholen, bei einem Spezialisten, der möglicherweise weit weg tätig ist, können Betroffene einen finanziellen Zuschuss zur Reise erhalten.

lichterzellen-Wochenende: Einmal im Jahr organisiert die Stiftung ein Wochenende für Patienten und Angehörige, um die Gemeinschaft und den Umgang mit der Krankheit zu fördern.

Interessenvertretung: Die Stiftung engagiert sich für Patienten und deren Rechte – sowohl individuell (z. B. wenn eine Krankenkasse eine leitlinienbasierte Behandlung verweigert) als auch national und international, um Patienteninteressen in der Forschung zu vertreten. ●

Weitere Informationen unter:

www.lichterzellen.de

„Eine frühe Behandlung rettet Leben“

Über 300.000 Kinder mit Sichelzellkrankheit kommen jedes Jahr vor allem in Subsahara-Afrika, aber auch in einigen Ländern Asiens und Südamerikas zur Welt. Unbehandelt verkürzt die Sichelzellkrankheit die Lebenserwartung – vor allem aufgrund der damit verbundenen hohen Kindersterblichkeit. In Deutschland ist die Sichelzellkrankheit eine seltene Erkrankung, es gibt rund 3.200 Betroffene. Durch die großen Migrationsbewegungen gewinnt sie aber auch bei uns an Bedeutung und Aufmerksamkeit. Oberärztin Lena Oevermann behandelt junge Patienten mit dieser genetisch bedingten Erkrankung.

Redaktion Emma Howe

Frau Dr. Oevermann, was ist die Sichelzellkrankheit?

Die Sichelzellkrankheit ist eine bei uns seltene, genetisch bedingte Blutkrankheit. Zuerst aufgetreten ist diese genetische Veränderung wahrscheinlich auf dem afrikanischen Kontinent und hat sich aufgrund des Überlebensvorteils von Anlageträgern der Erkrankung gegenüber Malaria vor allem in Ländern im westlichen Afrika, dem Nahen Osten, Indien und im südlichen Mittelmeerraum verbreitet. Bei der Erkrankung führt eine vertauschte Aminosäure dazu, dass sich falscher roter Blutfarbstoff bildet. Das Hämoglobin, das für den Sauerstofftransport in unserem Körper zuständig ist, verklebt und bildet Fasern, die die roten Blutkörperchen schädigen: Sie bekommen statt der gesunden runden die sichelförmige Form. Diese Sichelzellen zerfallen schneller als gesunde; zugleich verfangen sie sich schneller in der Blutbahn, was zu Gefäßverschlüssen überall im Körper bis hin zu Schlaganfällen und Infarkten führen kann.

Wie wird die Sichelzellkrankheit diagnostiziert?

Wichtig ist, dass Kinderärzte überhaupt daran denken und hellhörig werden, wenn Kinder mit Migrationshintergrund mit Schmerzkrisen, oft im Bereich des Brustkorbs, im Bauch oder den Extremitäten, zu ihnen kommen. Dann sollten Bluttests und die sogenannte Hämoglobinelektrophorese erfolgen. Seit März 2021 ist die Sichelzellkrankheit Teil des Neugeborenencreenings in Deutschland und wird somit bereits bei der U2 festgestellt. Das ist großartig, weil frühzeitig mit der Therapie begonnen werden kann und wir die Eltern schulen können, schon bevor es ein medizinisches Problem gibt.



Dr. Lena Oevermann

Leiterin der Ambulanz des Zentrums für Hämoglobin-erkrankungen der Charité – Universitätsmedizin Berlin

Wie verläuft die Behandlung?

Diese sollte im Idealfall von einem spezialisierten Behandlungsteam durchgeführt werden, das eng mit Haus- und Kinderärzten zusammenarbeitet. Für einen günstigen Verlauf ist es wichtig, dass Betroffene und Angehörige umfassend über die Krankheit und Therapie aufgeklärt sind und sich auf die Behandlung einlassen.

Eine Heilung der Sichelzellkrankheit ist nur durch eine Stammzelltransplantation möglich. Aufgrund möglicher Risiken und fehlender Spender geschieht dies allerdings nur selten. Zur Standardbehandlung gehört das Chemotherapeutikum Hydroxycarbamid, ein Krebsmedikament, das dafür sorgt, dass der Organismus mehr vom unbeeinträchtigten „fetalen“ Hämoglobin bildet, dessen Bildung sonst bei Kindern von der Geburt bis zur Vollendung des ersten Lebensjahres langsam abgeschaltet

wird. Dieses „Babyhämoglobin“ reduziert die Sichelzellen um zehn bis 30 Prozent und sorgt für einen besseren Blutfluss im Körper. Dadurch werden Krisen und Infarkte verringert, man erzielt jedoch keine vollständige Symptombefreiheit. Rund 20 Prozent der Patienten sprechen leider nicht auf das Medikament an.

Eine neue Therapie macht Hoffnung.

Es gibt verschiedene Ansätze. Es gibt neue Medikamente in der Entwicklung, die das Hämoglobin stabilisieren und Verformungen verhindern sollen, und andere, die das Andocken der Sichelzellen an den Blutgefäßen verhindern und dadurch Krisen vermeiden sollen. Die aus meiner Sicht größte und spannendste Entwicklung der letzten Jahre ist eine neu zugelassene Gentherapie. Hier werden im Labor genetische Fehler in zuvor entnommenen Knochenmarkstammzellen der Patienten korrigiert, sodass Hämoglobin wieder korrekt produziert werden kann und sich keine sichelförmigen Blutkörperchen mehr bilden. Der Vorteil ist, dass man keinen Spender mehr braucht, sondern dem Patienten seine Blutstammzellen entnimmt. Auch hier ist eine Chemotherapie notwendig, um Platz im Knochenmark für die korrigierten körpereigenen Stammzellen zu schaffen. Das ist ein neuer und aus meiner Sicht sehr schlauer Ansatz und eine große Hoffnung für Patienten auf ein normales Leben.

Sie setzen sich stark für Aufklärung ein. Wie kam es zu diesem Engagement?

Aufklärung ist wichtig – hierzulande, aber auch global. Durch die vielen Kinder, die zu uns in die Ambulanz kommen, habe ich auch den hohen globalen Bedarf gesehen. Wir haben hier in Deutschland die Chance, so vielen Menschen weltweit zu helfen – und das ist mein Ansporn. ●

„Ich möchte, dass kein Kind das Leid erfahren muss, was ich durchlebt habe“

Als Giuseppe Santamaria von der Schaukel fiel und schreckliche Schmerzen hatte, wusste noch niemand, dass er eine potenziell tödliche Erkrankung in sich trägt.

Redaktion Emma Howe

Herr Santamaria, Sie haben die Sichelzellerkrankheit. Können Sie sich daran erinnern, wann Sie diese erstmals wahrgenommen haben?

Ja, sogar noch sehr genau. Damals war ich vier Jahre alt und fiel von der Schaukel. Ich hatte schreckliche Schmerzen, doch meine Eltern und auch die Ärzte dachten, es sei von dem Sturz. Dass dies meine erste Schmerzkrise war, wusste damals niemand.

Leider blieb es nicht bei dieser einen Schmerzkrise.

Nein, von da an hatte ich sie regelmäßig. Ich habe Fußball gespielt und hatte danach eine Schmerzkrise. Ich ging schwimmen und hatte danach eine Schmerzkrise. Ich strengte mich einfach etwas mehr an und hatte eine Schmerzkrise.

Wie fühlt sich eine Schmerzkrise an?

Schmerzkrise sind, wie der Name verrät, extrem schmerzhaft. Es fühlt sich an, als würde man von innen explodieren, es brennt und tut überall höllisch weh. Dabei kann der Schmerz sich an jeder Stelle des Körpers befinden und nur einige Sekunden oder über Wochen, manchmal sogar Monate hinweg andauern.

Konnte Ihnen niemand helfen?

Damals leider nicht. Bei jeder Krise gingen meine Eltern mit mir zum Arzt oder ins Krankenhaus – und hörten immer das Gleiche: „Ihr

Sohn hat nichts, er ist einfach nur sensibel.“ Dass ich teilweise vor Schmerzen schrie, mich nicht mehr bewegen konnte und tagelang weinte, interessierte die Ärzte einfach nicht. Meine Eltern sind fast verzweifelt und ich zog mich immer mehr zurück.

Bitte gehen Sie näher darauf ein.

Es gab Monate, in denen ich drei Wochen am Stück Schmerzkrise hatte. Irgendwann ging ich dann einfach nicht mehr raus, aus Angst vor der nächsten Schmerzkrise. Während die anderen Kinder ihre Kindheit genossen haben, wurde ich immer trauriger – ich habe sehr unter der Situation gelitten.

Wann haben Sie eine Diagnose erhalten?

Als ich zehn war, fanden Ärzte endlich den Grund heraus, helfen konnten sie mir allerdings immer noch nicht. Doch sie klärten meine Eltern und mich über die Sichelzellerkrankheit auf und prophezeiten, dass ich meinen 18. Geburtstag wohl nicht erleben würde. Das riss meinen Eltern und mir den Boden unter den Füßen weg. Ich hatte große Angst zu sterben.

Zum Glück haben die Ärzte nicht recht behalten. Heute sind Sie 55 Jahre alt.

Als ich 15 Jahre alt war, konnte ich eine Therapie beginnen, und ich hatte das Gefühl, endlich am Leben teilhaben zu können. Zum einen wegen der Therapie, aber auch weil ich meinen Körper besser kennengelernt habe.



Foto: privat

Was sind die größten Herausforderungen für Sie?

Durch die Krankheit sind fast alle meine Knochen kaputt. Wenn ich versuche zu laufen, schaffe ich zwei Minuten, danach geht es nicht mehr und ich muss eine Pause machen. Ein normales Leben ohne Schmerzen werde ich niemals führen können, doch ich habe akzeptiert, dass Schmerzen zu meinem Leben gehören, und habe gelernt, für die kleinen Dinge des Lebens dankbar zu sein.

Sie sind sehr aktiv im Verein IST e. V. und es ist Ihnen ein großes Anliegen, die Bekanntheit der Sichelzellerkrankheit zu erhöhen. Warum?

Ich möchte, dass kein Kind das Leid erfahren muss, was ich durchlebt habe. Aus diesem Grund setze ich mich für Aufklärung ein.

Was wünschen Sie sich für die Zukunft?

Dass es Betroffene künftig besser haben, als ich es hatte. Neue Therapien werden ein normales Leben ermöglichen. Das kommt für mich leider zu spät, aber für andere, junge Betroffene kann das vielleicht ihr Leben verändern. ●

Anlaufstelle für Betroffene

Die Interessengemeinschaft IST e. V. ist eine Selbsthilfegruppe von Angehörigen und von Betroffenen der verschiedenen Thalassämien und Sichelzellerkrankheiten.

Weitere Informationen: www.ist-ev.org

VERTEX
THE SCIENCE OF POSSIBILITY

REALTALK!

Wir müssen dir nicht erzählen, wie es sich anfühlt, mit Sichelzellerkrankheit zu leben.

Aber auf der der „Realtalk! Sichelzellerkrankheit“-Website findest du z. B. Berichte von anderen Betroffenen und darüber, wie sie mit ihrer Erkrankung umgehen. Das kann auch dir Inspiration und neue Impulse geben – für dein Leben mit Sichelzellerkrankheit.



Weitere Informationen auf:

www.realtalk-sichelzellerkrankheit.de



Blut verbindet alle

Die Deutsche Hämophiliegesellschaft (DHG) wurde von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten im Jahr 1956 gegründet und zählt derzeit rund 2.300 Mitglieder. Das Hauptanliegen der bundesweiten Interessengemeinschaft der an einer angeborenen oder erworbenen Blutungskrankheit Leidenden, ihrer Angehörigen sowie ihrer medizinischen und sozialen Betreuer ist es, die Lage aller in Deutschland lebenden Blutungskranken – vom Säugling bis zum Rentner – und ihrer Angehörigen zu verbessern. Dieses Ziel verfolgt die DHG durch die Förderung

- der ärztlichen und psychosozialen Betreuung, Versorgung und Beratung
- der medizinischen Forschung
- des Erfahrungsaustausches
- sozialer Maßnahmen
- der Öffentlichkeitsarbeit.

Um eine größtmögliche Präparatesicherheit sowie die hohe Qualität der Hämophiliebehandlung in Deutschland auch für die Zukunft sicherzustellen, steht die DHG regelmäßig im Austausch mit Behandlern, Krankenkassen und Pharmafirmen. Zudem unterstützt die DHG den Aufbau des Deutschen Hämophilieregisters (DHR).

Derzeit gibt es innerhalb der DHG 17 Regionalgruppen mit eigenen Vertrauensmitgliedern und Jugendvertretern flächendeckend in Deutschland – von Hamburg bis Bayern.

Aktuelle Informationen erhalten die Mitglieder über die DHG-Homepage, die mehrmals jährlich erscheinenden Hämophilie-Blätter sowie einen elektronischen Newsletter.

Über die Geschäftsstelle können zahlreiche Informationsbroschüren und Sonderdrucke zu einzelnen Themengebieten bezogen werden. Zudem gibt es auf der Internetseite der DHG Infofilme und weitere Informationen rund um verschiedene Bluterkrankungen, wie: Hämophilie, Von-Willebrand-Erkrankung, Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (TTP) und Immunthrombozytopenie (ITP) sowie weiteren Gerinnungsstörungen.

Informieren Sie sich weiter unter:
www.dhg.de



Foto: privat

Ein Leben (fast) ohne Einschränkung

Schon vor Yannic Römers Geburt wussten seine Eltern von der Diagnose: Der heute 22-Jährige hat Hämophilie, eine erblich bedingte Gerinnungsstörung des Blutes, bei der dem Körper ein Gerinnungsfaktor fehlt, der medikamentös zugeführt werden muss. Im Interview berichtet er von seinem Alltag – der, dank neuer Therapiemöglichkeiten, kaum Einschränkungen hat.

Redaktion Miriam Rauh

Herr Römer, wie ist das Leben mit Hämophilie?

Ich empfinde die Hämophilie nicht als Belastung. Sie gehört für mich einfach dazu. Der Vergleich mit anderen, die keine Hämophilie haben, fällt mir schwer, weil ich es gar nicht anders kenne. Meine Eltern haben mich von Anfang an dazu erzogen, möglichst unabhängig zu sein. Als Kind konnte ich dennoch manche Sachen nicht machen. Fußball spielen sollte ich bei-

spielsweise nicht. Aber zum Glück war das für meine Freunde nie ein Thema. Wenn ich etwas nicht mitmachen konnte, haben wir einfach etwas anderes unternommen. Zwar muss ich mein Medikament immer dabei haben, aber auch das empfinde ich nicht als Belastung. Natürlich gibt es Situationen, in denen ich sorgfältig planen muss, zum Beispiel wenn ich reise. Und etwas komplizierter ist es, wenn ich auf einem Festival bin: Ich muss das Medika-

ment zusammenmischen, bevor ich es mir selbst spritzen kann, und brauche dann einen ruhigen Ort, an dem das möglich ist. Meist ziehe ich mich dafür ins Auto zurück, wenn ich unterwegs bin. Ich brauche aber in der Regel keine besondere Kühlung für das Medikament. Auf Reisen habe ich auch immer eine Bestätigung vom Arzt dabei, damit bei einer Kontrolle niemand auf falsche Gedanken kommt.

Wie geht Ihr Umfeld mit Ihrer Hämophilie um?

Meine Freunde wissen alle Bescheid, sie sind da ganz entspannt und sehr verständnisvoll. Meine Kollegen wissen wiederum nichts von der Hämophilie. Das liegt aber vor allem daran, dass ich im Außendienst arbeite und entweder vor Ort bei Kunden oder im Homeoffice bin. Man sieht mir die Hämophilie nicht an und ich erzähle nicht allen davon, weil ich nicht anders behandelt werden möchte als andere. Die Menschen, mit denen ich viel zu tun habe, sind eingeweiht.

Wie ist Ihre aktuelle Therapie?

Ich bekomme eine Prophylaxe mit Faktor VIII. Dies ist ein wichtiger Bestandteil der Blutgerinnung; da er mir fehlt, wird er ersetzt. Alle vier Tage spritze ich mir das Medikament intravenös. Ich komme damit sehr gut zurecht.

Dass Sie sich selbst spritzen können, gibt Ihnen sicher viel Unabhängigkeit. Wann haben Sie das gelernt?

Meine Eltern haben mich als Jugendlicher in ein spezielles Feriencamp geschickt. Alle dort hatten Hämophilie und ich lernte, mir das Medikament selbst zu spritzen. Dass ich das kann, hat mir sehr geholfen, als ich von zu Hause ausgezogen bin.

Wie ist Ihre Lebensqualität mit der Therapie? Fühlen Sie sich eingeschränkt?

Bis auf die Tatsache, dass ich mir regelmäßig Spritzen geben muss, würde ich sagen: Nein, es gibt keine Einschränkungen oder einen Unterschied zu anderen. Der zeitliche Aufwand für die Therapie beträgt für mich alle vier Tage etwa 15 Minuten, das

lässt sich gut in meinen Alltag integrieren. Als ich jünger war, gab es noch nicht so wirksame Medikamente wie heute. Das heißt, früher bekam ich alle zwei Tage Spritzen. Das war deutlich anstrengender. Aber aktuell gibt es nichts, was ich vermischen würde. Das neue Medikament, das ich nur alle vier Tage nehmen muss, bekam ich vor vier Jahren, an meinem 18. Geburtstag. Dass es genau auf diesen Tag fiel, war Zufall, aber so weiß ich das Datum noch genau.

Was ist Ihnen für Ihre Therapie besonders wichtig?

”

Auf Selbstbestimmtheit lege ich sehr großen Wert, damit ich möglichst wenig eingeschränkt bin. Mir ist auch das Verhältnis zu meinem Arzt sehr wichtig. Ich habe das Glück, mich sehr gut mit meinem Arzt austauschen zu können, in beide Richtungen.

Dass ich sie mir selbst verabreichen kann. Auf Selbstbestimmtheit lege ich sehr großen Wert, damit ich möglichst wenig eingeschränkt bin. Mir ist auch das Verhältnis zu meinem Arzt sehr wichtig. Ich habe das Glück, mich sehr gut mit meinem Arzt austauschen zu können, in beide Richtungen. Wichtig ist mir auch, dass die Therapie keinen großen Raum in meinem Leben einnimmt.

Wie stehen Sie neuen Therapieoptionen gegenüber? Sind Sie offen dafür?

Als ich vor ein paar Wochen bei meinem be-

handelnden Arzt war, hat er mich auf eine neue Therapieform angesprochen, die nur noch einmal wöchentlich gegeben werden muss. Ich bin noch nicht ganz sicher, weil ich mit meiner aktuellen Therapie zufrieden bin, denke aber darüber nach. Die neue Therapie würde die Hämophilie noch weiter aus meinem Leben drängen. Das wäre ein Vorteil.

Haben Sie Tipps für andere Betroffene?

Gerade wenn man jung ist, sollte man sich durch die Hämophilie nicht aufhalten lassen. Natürlich ist es wichtig, seine Medikamente zu nehmen und auf sich zu achten, aber man sollte sein Leben leben. Feiern gehen, auf Festivals gehen, Freunde treffen, reisen ... mit ein bisschen Planung kann man alles tun! So wie andere auch. ●

Meine Gelenke-App

Die neue App für Hämophilie-Patienten



- **Erforsche deine Gelenke:** Lerne mithilfe des 3D-Modells mehr über Gelenkgesundheit und Gelenkschäden.
- **Der Hämophilie-Begleiter to go:** Mit der Meine Gelenke-App hast du wichtige Informationen, Broschüren und Flyer rund um deine Hämophilie auch unterwegs immer griffbereit.
- **Dokumentiere in der App** auftretende Gelenkschmerzen, um diese mit deinem Arzt zu besprechen.
- Im **Notfallpass** kannst du wichtige Daten deiner Kontaktpersonen und deines Behandlers hinterlegen.
- Nutze die **Checklisten-Funktion** als praktische Ergänzung für deinen Alltag.



Die Meine Gelenke-App ist jetzt im App Store verfügbar. QR-Code scannen und kostenfrei herunterladen:



„Niemand kann ändern, dass er krank ist, aber jeder kann entscheiden, wie er damit umgeht“

Die X-chromosomale Hypophosphatämie (kurz XLH) ist eine seltene Erkrankung des Bewegungsapparats, die durch Phosphatverlust gekennzeichnet ist, weshalb die Erkrankung auch Phosphatdiabetes genannt wird. Wir sprachen mit Stefan Hötzl über sein Leben mit der Erkrankung.

Redaktion Emma Howe

Herr Hötzl, Sie haben die seltene Erkrankung Phosphatdiabetes. Wann und wie wurde sie bei Ihnen diagnostiziert?

Bei mir wurde XLH kurz nach meiner Geburt diagnostiziert, da meine Mutter ebenfalls betroffen ist und die Ärzte mich direkt darauf getestet haben. Hier hatte ich quasi Glück im Unglück und musste nicht, wie viele andere Betroffene von seltenen Erkrankungen, Monate oder Jahre auf eine Diagnose warten.

Wie hat sich die Erkrankung entwickelt?

Die Erkrankung wurde im Kleinkindalter sichtbar. Mit dem Beginn des Laufens zeigten sich O-Verformungen der Arme und Beine. Im Alter von drei Jahren bekam ich Schienen auf beiden Beinen. Die musste ich, außer im Bett, ständig tragen, bis ich sechs Jahre alt war. Mit meinem siebten Lebensjahr begannen die ersten Operationen an den Beinen. Dabei versucht, die Beine gerade zu stellen. Ich verbrachte sehr viel Zeit im Krankenhaus und trug oft monatelang einen Gips. Das hat sich bis zu meinem 17. Lebensjahr kontinuierlich durchgezogen.

Wie haben Sie mit den Einschränkungen gelebt, und wie hat Ihr Umfeld darauf reagiert?

Dadurch, dass ich es nicht anders kannte, war das für mich normal. Zudem hatte ich das Glück, dass die Gemeinschaft bei uns immer gepasst hat und ich nie als „behindert“ abgestempelt wurde. Ich stand dann eben mit Gips am Fußballplatz und habe meine Freunde angefeuert. Zudem hatte ich immer einen starken Rückhalt und Unterstützung von meiner Familie. Das hat mich zu einem selbstbewussten und schlagfertigen Mann werden lassen, der das Leben – trotz aller Hürden – genießen kann.

Was waren und sind für Sie die größten Herausforderungen aufgrund Ihrer Erkrankung?

Ich bin 42 Jahre alt und hatte um die 40 Operationen, und nach wie vor sind meine Beine meine größte Herausforderung. Durch die ganzen Operationen gab es einige Komplikationen, wie beispielsweise das Kompartmentsyndrom. Noch heute muss ich regelmäßig operiert werden, und das wird laut meinem Orthopäden leider auch so bleiben. Meine größten Schmerzpunkte sind die Beine und die Zähne.

Inwiefern sind Ihre Zähne betroffen?

Obwohl man alles tut, sie putzt, eine sehr intensive Zahnpflege betreibt, sterben sie einfach nacheinander ab. Mit fünf Jahren war ich das erste Mal mit einer schmerzhaften Zahnentzündung beim Arzt, und 30 Jahre später wurden meine letzten Zähne gezogen. Heute habe ich im Unterkiefer Implantate und im Oberkiefer eine Vollprothese.

Fühlten und fühlen Sie sich medizinisch gut betreut?

Mein Zahnarzt hat schon meine Mutter behandelt und kannte die Auswirkung der XLH auf die Zähne. Er wusste, was auf ihn und mich zukommt. Mein Kinderarzt war wie ein Freund für mich. Wir haben in der gleichen Gegend gewohnt, und wenn wir uns nicht bei ihm in der Praxis gesehen haben, wo ich sehr oft war, traf man sich auf der Straße und unterhielt sich. Bis zu meinem 20. Lebensjahr war ich bei ihm in Behandlung und fühlte mich sehr gut betreut. Danach war ich außer bei meinem Orthopäden, beim Zahnarzt und ab und zu auf der Endokrinologie eigentlich nirgends mehr. Der Übergang von der Kinder- in die Erwachsenen-

medizin hat bei mir nicht so gut funktioniert. Hier würde ich mir mehr Aufklärung wünschen – nicht nur für XLH-Patienten, sondern für jeden chronisch Kranken.

Wie geht es Ihnen heute?

Mir geht es gut. Ich fahre, wenn das Wetter passt, jeden Tag 32 Kilometer mit dem Fahrrad zur Arbeit und versuche, ein ganz normales Leben zu führen. Ich humple etwas, aber sonst sieht man mir meine Erkrankung nicht an. Schmerzen sind mein ständiger Begleiter, und das wird wohl auch so bleiben, aber dank der Therapie sind sie erträglich.

Was möchten Sie anderen Betroffenen mit auf den Weg geben?

Aus meiner Sicht ist das Wichtigste Akzeptanz und Offenheit. Niemand kann ändern, dass er krank ist, aber jeder kann entscheiden, wie er damit umgeht. Ich habe mich dafür entschieden, das Beste daraus zu machen. ●

Anlaufstellen für Betroffene

Kontakte zu anderen Erkrankten helfen, den Umgang und das Leben mit Phosphatdiabetes zu erleichtern. Durch Gespräche und Erfahrungsaustausch sammelt sich eine Vielzahl an Wissen an, das von allen Betroffenen für die „Hilfe zur Selbsthilfe“ genutzt werden kann.

Weitere Informationen für XLH-Patienten aus Deutschland unter: www.phosphatdiabetes.de, und für Patienten aus Österreich unter: www.phosphatdiabetes.at



Foto: privat

Möchte Ihr Kind nicht laufen?

Bei Beinfehlstellungen, Wachstumsstörungen und Problemen mit den Zähnen bei einem Kleinkind sollten Ärzte an Phosphatdiabetes (XLH) denken. Wir sprachen mit dem Kinderarzt und Spezialisten für Knochenerkrankungen im Kindesalter, Dr. Dirk Schnabel, über diese seltene Erberkrankung.



Dr. med. Dirk Schnabel

Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Leiter der Abteilung Interdisziplinär des SPZ für chronisch kranke Kinder an der Charité – Universitätsmedizin Berlin

Herr Dr. Schnabel, was ist XLH und was bedeutet die Erkrankung für die Betroffenen?

Phosphatdiabetes ist eine angeborene Störung des Knochenstoffwechsels. Ein gesunder, fester Knochen besteht aus der Knochengrundsubstanz sowie aus einem bestimmten Verhältnis von Calcium und Phosphat. Steht das Mineral Phosphat nicht ausreichend zur Verfügung, beeinträchtigt dies die Knochenstabilität und die Knochen werden weich. Es kommt zu O- oder X-Beinstellungen in Kombination mit einem verspäteten Laufbeginn, der durch Kinderärzte zuweilen als Lauffaulheit abgetan wird. Zudem sind betroffene Kinder häufig etwas kleiner als andere Kinder im gleichen Alter. Aber auch Zahnbein- und Zahnschmelzdefekte mit Karies oder anderen Infektionen im Zahnbereich bis hin zu Abszessen sind die Folge.

Wie wird Phosphatdiabetes diagnostiziert?

Die Kombination von Beinfehlstellung, einem verminderten Wachstum und Beinschmerzen sollte Kinderärzte stutzig machen. Wenn diese Symptomatik vorliegt, ist durch den behandelnden Kinderarzt eine Laboruntersuchung mit Bestimmung des Phosphatwertes sinnvoll. Wenn sich hier Auffälligkeiten zeigen, sollte eine Weiterleitung an einen Kinderendokrinologen erfolgen. Hier müssen weitere Blut-, Urin- und

Redaktion Leonie Zell

genetische Tests sowie Röntgenuntersuchungen gemacht werden, um den Verdacht zu bestätigen. Danach kann die Therapie beginnen.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Früher bestand die Standardbehandlung darin, dem Körper das Phosphat in größeren Mengen durch Tabletten oder Trinklösungen, zusammen mit einem hochpotenten Vitamin D, zuzuführen. Dies musste bis zu sechsmal am Tag eingenommen werden, um einen bestimmten Phosphatspiegel im Blut zu erreichen. Das war für Kinder, Jugendliche und deren Familien nicht einfach und teilweise auch gar nicht umzusetzen. Hinzu kamen Nebenwirkungen wie starke Bauchschmerzen und Durchfälle, aber auch eine Verkalkung der Nieren. Seit 2018 gibt es jedoch eine neue Antikörpertherapie, die das Problem im Phosphatstoffwechsel grundsätzlich behandelt. Bereits nach wenigen Monaten kann es zu einer Normalisierung des Knochenstoffwechsels und zur Ausheilung der Knochenerkrankung kommen. Wird die Erkrankung früh diagnostiziert, kann es dank der Therapie zu einer spontanen Begradigung der Beine kommen. Und es ist nicht, wie früher, eine Operation der teilweise erheblichen Fehlstellungen nötig. Hinzu kommt, dass die Therapie einfach durchzuführen ist, da das Arzneimittel nur alle zwei Wochen gespritzt werden

muss. Diese gezielte Therapie ist ein riesiger Therapiefortschritt, der eine enorme Verbesserung der Lebensqualität zur Folge haben kann.

Kommen wir zum Thema Transitionsmedizin. Wie kann es gelingen, Fehl- und Unterversorgungen zu vermeiden und jugendliche bzw. junge erwachsene Patienten in einer spezialisierten Betreuung zu halten?

Im Kindes- und Jugendalter ist die entsprechende gesundheitliche, multiprofessionelle Versorgung gut strukturiert. Hier haben wir in Deutschland ein Register, das ich zusammen mit meinem Kollegen Prof. Dieter Haffner seit mehr als 20 Jahren leite. In diesem haben wir aktuell 150 Patienten mit dieser Erkrankung, bei denen alle wichtigen Organbeteiligungen dokumentiert werden. Der Übergang in den Erwachsenenbereich ist auch für diese seltene Erkrankung schwierig, denn es gibt nur sehr wenige Spezialisten, die Erwachsene mit XLH betreuen. Um keine Versorgungslücke entstehen zu lassen, sollte eine standardisierte Überleitung in die Erwachsenenmedizin, also eine Transition, mit Fortführung des einheitlichen XLH-Registers erfolgen. ●

Gemeinsam können wir XLH in den Fokus rücken

Dieser Artikel wurde in Zusammenarbeit mit **Kyowa KIRIN** umgesetzt.

Ainhoa und Tia leben mit der seltenen Stoffwechselerkrankung X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH). Als zwei von elf Betroffenen haben sie sich entschlossen, ihre Geschichte in der virtuellen Ausstellung „Shine a light on XLH“ zu erzählen, um die Aufmerksamkeit für ihre Erkrankung zu erhöhen und anderen Betroffenen Mut zu machen.

„Zu akzeptieren, dass XLH ein Teil von mir ist, aber nicht alles, was ich bin, ist ein Wendepunkt in mir. Mir wurde klar, dass ich mich nicht mehr schämen muss“, erzählt Tia. Ainhoa fährt fort: „Tatsache ist, dass ich diese Krankheit

habe und damit leben muss. Ich denke darüber nach, eine Familie zu gründen, und hoffe für meine Kinder, dass es ihnen deutlich besser geht, wenn auch sie mit XLH geboren werden.“

Aufklärung für eine bessere Versorgung

Da XLH im Kindesalter häufig nicht erkannt wird und die klinischen Manifestationen bei Erwachsenen nicht leicht zuzuordnen sind, ist ein Bewusstsein für die seltene Krankheit bei medizinischen Fachkräften essenziell.

Aus diesem Grund hat Kyowa Kirin die virtuelle Ausstellung „Shine a light on XLH“ ins Leben gerufen. Hier wird eine Mischung aus digitaler Fotografie und konzeptionellem Make-up-De-



sign verwendet, um die Geschichten von Menschen zu vermitteln, die mit XLH leben. Da die Krankheit durch den Phosphatmangel negative Auswirkungen auf die Gesundheit von Knochen, Muskeln und Gelenken hat, wurden die Betroffenen von Make-up-Künstler James Mac Inerney in leuchtenden Linien und Designs, die die Ausstrahlung von Phosphor nachahmen, in Szene gesetzt. ●

Besuchen Sie noch heute die virtuelle Ausstellung

www.shinealightonxlh.com/de

Den Attacken vorbeugen

In Deutschland leben schätzungsweise 1.600 Menschen mit einem diagnostizierten hereditären Angioödem (HAE). Typisch für die seltene genetische Erkrankung sind unkontrolliert auftretende Schwellungsattacken an Haut- und Schleimhäuten, die am ganzen Körper vorkommen und im Halsbereich lebensbedrohlich werden können. Die Attacken ähneln einer allergischen Reaktion und viele Patienten mit HAE berichten davon, dass sie jahrelang immer wieder Attacken hatten und niemand wusste, was die eigentliche Ursache war. Dabei ist HAE eine zwar seltene, aber doch gut behandelbare Krankheit. Im Interview spricht Dr. Lisa Knipps, die am HAE-Zentrum der Uniklinik Düsseldorf arbeitete, über die Behandlung in zertifizierten Zentren, die Wichtigkeit der Kommunikation zwischen Arzt und Patient und darüber, was neue Therapieoptionen für die Lebensqualität von HAE-Betroffenen bedeuten.

Dieses Interview wurde in Zusammenarbeit mit  umgesetzt.

Was genau ist HAE eigentlich?

HAE ist eine genetische, also eine vererbare Erkrankung, die letztendlich auf einen Enzymmangel zurückzuführen ist – es fehlt der sogenannte C1-Esterase-Inhibitor. Dieser funktioniert bei den Patienten entweder nicht richtig oder ist gar nicht vorhanden. Das sorgt bei den Patienten dafür, dass Flüssigkeit, die eigentlich in den Gefäßen sein soll, in das umliegende Gewebe wandert und Schwellungen verursacht.

Durchschnittlich dauert die Diagnose eines HAE achteinhalb Jahre. Woran liegt das?

Besonders bei seltenen Erkrankungen ist häufig das Problem, dass viele niedergelassene Ärzte die Krankheiten gar nicht kennen. In Deutschland gibt es rund 50.000 Hausärzte. Wenn man nun bedenkt, dass es nur 1.600



Dr. Lisa Knipps
Fachärztin für
Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde

HAE-Patienten in ganz Deutschland gibt, dann ist die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Hausarzt noch nie einen Patienten mit HAE gesehen hat, sehr hoch. Aus diesem Grund sind spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen sehr wichtig. Dort gibt es Ärzte, die sich auf seltene Krankheiten spezialisiert haben, diese erkennen und dann auch adäquat behandeln können.

Am HAE-Zentrum in Düsseldorf arbeiten Ärzte interdisziplinär zusammen und haben unter anderem auch eine gemeinsame Sprechstunde mit HNO- und Hautärzten. Besonders bei Patienten, bei denen die Diagnose noch nicht gestellt ist und Nesselsucht eine Differenzialdiagnose ist, kann das sehr hilfreich sein. Dadurch können wir den Diagnoseweg stark verkürzen.

„Das Leben genießen“

Die plötzlichen Schwellungsattacken begannen bei Franziska von Werder bereits in der Jugend. Im Interview erzählt sie, wie es ihr heute geht.

Franziska, mit welchen Symptomen hat sich die Erkrankung erstmals bei Ihnen gezeigt?

Meine erste Attacke hatte ich mit 14 Jahren. Mit der Einnahme der Antibabypille bekam ich Schwellungen im Gesicht, meine Lippe

war fünfmal so dick und ich wurde sofort ins Krankenhaus gebracht. Da meine Mutter ebenfalls betroffen ist, war schnell klar, dass ich auch HAE habe. Dieses „Glück“ hat ja aber nicht jeder. Ich weiß, dass viele Betroffene von Arzt zu Arzt laufen und es teilweise Jahre dauert, bis sie eine Diagnose erhalten.

Wie äußern sich Attacken?

Bei mir sind es meistens Attacken an den Extremitäten, an den Händen und Füßen. Manchmal sind auch die Unterarme und Ellenbogen betroffen. In den letzten Jahren kamen Magenattacken hinzu. Dabei schwillt der Magen an, was starke Magenkrämpfe und Erbrechen zur Folge hat.



Foto: privat

Wie hat sich die Therapie in den letzten Jahren verändert?

Früher hatten wir das Ziel, die Attacken der Patienten zu kontrollieren. Durch die neuen Therapieoptionen, die den Fokus auf Prophylaxe legen, ist das Ziel, dass die Patienten gar keine Attacken mehr bekommen.

Was bedeutet das für die Patienten?

Dass sie am normalen gesellschaftlichen Leben teilhaben und ein ganz normales Leben führen können. Wir merken, dass die Patienten durch die neuen Therapien deutlich mehr im Leben stehen und das auch genießen können – ohne die ständige Angst vor einer neuen Attacke.

Neben der subkutanen Therapie gibt es auch die Möglichkeit einer oralen Langzeitprophylaxe. Was sind die Vorteile?

Die Anwendung ist sehr einfach. Patienten müssen nichts kühlen, müssen sich um den Transport keine Sorgen machen, sind sehr mobil und nicht gebunden – das macht es natürlich insgesamt sehr attraktiv.

Aus diesem Grund entscheiden sich viele Patienten für die orale Therapie. Zudem profitieren Patienten, die Angst vor Spritzen haben bzw. Angst davor, sich selbst zu spritzen.

Wie wichtig ist aus Ihrer Sicht die Kommunikation zwischen Arzt und Patient?

Besonders im Bereich HAE ist es sehr wichtig, dass sowohl Patienten als auch Ärzte zueinander offen sind und ehrlich miteinander kommunizieren. Wir als Ärzte können nur gut auf einen Patienten eingehen, wenn er uns auch von seinen Sorgen oder Ängsten berichtet. Genau dafür sind die Spezial-

sprechstunden gedacht. In dieser Zeit müssen wir keine Patienten im Fünfminutentakt durchschleusen, sondern können uns Zeit für längere Gespräche nehmen. Und das sollten Betroffene auch nutzen, denn nur dann kann man gemeinsam die optimalen Therapieentscheidungen treffen.

Warum sollten HAE-Betroffene die Attacken dokumentieren?

Für uns als Behandler ist es sehr wichtig, dass Patienten ihre Attacken gut dokumentieren. Denn nur so können wir herausfinden, was gut für den Einzelnen funktioniert und was nicht. Für die Dokumentation eignet sich ein Attackentagebuch oder die Attacken werden einfach per App dokumentiert.

”

HAE ist zum jetzigen Zeitpunkt der Wissenschaft nicht heilbar, doch wir können es so gut behandeln, dass Patienten, wenn sie gut eingestellt sind, ein ganz normales Leben führen können.

Welchen Beitrag können Initiativen wie „HAello zum Leben“ bei der Aufklärung über HAE leisten?

Initiativen wie „HAello zum Leben“ leisten an zwei Fronten eine sehr wichtige Arbeit. Zum einen sorgen sie für Aufklärung

zur Erkrankung und die Bereitstellung von zielgerichteten und geprüften Informationen. Aber auch Patienten, die vielleicht schon Jahre oder Jahrzehnte mit HAE leben, können von solchen Initiativen profitieren, da sie so erfahren, welche neuen Optionen es gibt und wie diese ihr Leben verbessern können.

HAE ist zum jetzigen Zeitpunkt der Wissenschaft nicht heilbar, doch wir können es so gut behandeln, dass Patienten, wenn sie gut eingestellt sind, ein ganz normales Leben führen können. ●

Welche Herausforderungen gibt es für Menschen mit HAE?

Die Attacken machen das Leben weniger planbar und können theoretisch auch lebensbedrohlich werden. Persönlich habe ich mich aber nie wirklich eingeschränkt gefühlt. Durch meine familiäre Vorbelastung bin ich früh von Experten betreut worden, die sich gut mit HAE auskannten. Ich hatte immer meine Akutmedikation dabei und konnte ein relativ normales Leben führen. Aber als ich in eine andere Stadt gezogen bin, habe ich auch anderes erlebt. Da musste ich den Ärzten erklären, was HAE ist und auch, dass manche Therapievorschläge nicht helfen, beispielsweise Kortison.

Wie werden Sie therapiert?

Anfangs hatte ich eine Akuttherapie. Immer wenn ich eine Attacke hatte, bekam ich eine



Schwellungen im Gesicht
Ihre erste Attacke hat Franziska mit 14 Jahren.



HAE Day Aktionswoche

Jetzt schon vormerken: Gemeinsam mit der HAE Vereinigung e. V. und der Initiative „HAello zum Leben“ findet auch in diesem Jahr eine Aktionswoche rund um den HAE-Tag statt. Wir laden Sie daher herzlich ein, **am 15.05., von 18 bis 19 Uhr**, online mit Experten zu diskutieren und sich in ungezwungener Atmosphäre zum Thema „Mit HAE erwachsen werden“ auszutauschen. Mehr Informationen sowie Anmeldeoptionen finden Sie unter: www.haellozumleben.de.

Wir freuen uns auf Sie!



HAello zum Leben – eine Initiative der BioCryst Pharma Deutschland GmbH



📄 Weitere Informationen unter www.haellozumleben.de sowie auf Facebook und Instagram @haellozumleben



Approval-Nr.: DE.HAE.00159
Stand 04/2024

Spritze, intravenös. Später bin ich auf ein subkutanen Mittel gewechselt. Heute nehme ich ein orales Medikament. Dadurch haben sich die Häufigkeit und die Intensität der Attacken deutlich verringert und mein Leben ist wieder planbarer.

Gibt es Situationen, in denen Sie sich eingeschränkt fühlen?

HAE schränkt mich nicht mehr ein. Durch meine Prophylaxetherapie fühle ich mich unfassbar frei und kann ein ganz normales Leben führen. Ich mache alles, was Nichtbetroffene auch können: Ich arbeite, mache Sport, gehe feiern, fahre in den Urlaub und plane meine Zukunft. Das Wichtigste ist, dass Betroffene schnell eine Diagnose erhalten. ●

*Anfangs „
wurde uns gesagt,
unsere Tochter
würde motorisch
nichts können –
weder sitzen
noch den Kopf
heben oder gehen.*



Der Prognose zum Trotz: „Marlene ist auf einem guten Weg“

Als Marlene auf die Welt kommt, ahnt niemand, welch schweres Gepäck das Mädchen trägt. Eine Mittelohrentzündung bringt es sechs Monate später ans Licht: Marlene ist von der Stoffwechselkrankheit Glutarazidurie Typ I (GA-1) betroffen. Infekte, die für andere harmlos sind, lösen bei GA-1 Krisen aus, die zu motorischen Schäden bis hin zu schwersten Behinderungen führen können. Die Prognose ist finster. Doch mithilfe von Ärzten und Therapien und dank der Liebe und des unermüdlichen Einsatzes ihrer Familie, insbesondere ihrer Mutter Charlotte, erkämpft sich Marlene ihr Leben.

Bei einer Mittelohrentzündung zeigte sich, dass Marlene von Glutarazidurie Typ I betroffen ist – was passierte damals?

Als sie die Mittelohrentzündung bekam, war Marlene ein halbes Jahr alt. Im Grunde nichts Ungewöhnliches und auch nichts Schlimmes, aber mein Instinkt sagte mir, dass mehr dahintersteckt. Sie bekam Krampfanfälle und hatte ihre erste Krise, die das Gehirn schädigte. Das erfuhren wir, als die GA-1 bei Marlene diagnostiziert wurde. Leider wurden Neugeborene in der Schweiz bei ihrer Geburt noch nicht auf diese Stoffwechselkrankheit getestet. Das Screening wurde erst ein Jahr später eingeführt – für Marlene zu spät.

Die Krankheit ist sehr selten. Wurde sie bei Marlene gleich richtig diagnostiziert?

Ja. Zumindest dieses Glück hatten wir. Wegen der Krise waren wir mit Marlene im Kinderkrankenhaus in Zürich, dort gibt es Spezialisten für seltene Erkrankungen und Stoffwechselkrankheiten.

Würden Sie rückblickend sagen, dass Sie schon vor der ersten Krise Symptome bemerkt haben?

Marlene war groß, als sie zur Welt kam, aber nicht so groß, dass die Ärzte oder wir es ungewöhnlich fanden. Sie trank auch etwas langsamer – aber auch nicht so, dass es aufgefallen wäre. Das Screening auf GA-1 wäre die einzige Möglichkeit gewesen, Marlene schon im Vorfeld zu schützen. GA-1 ist eine vererbte Stoffwechselkrankheit. Bei dieser Erkrankung kann es, ausgelöst durch einen Infekt, unbehandelt zu metabolen Krisen kommen, die nicht nur nach der Geburt zu verheerenden Schädigungen führen können, sondern bereits im Mutterleib. Diese Diagnose kann schwerste Konsequenzen haben. Sie ist für alle Beteiligten ein Schock.

Welche Untersuchungen fanden damals statt, bis Sie Klarheit hatten?

Ich erinnere mich nicht an alle Einzelheiten; es ging damals alles sehr schnell und es war viel, was auf uns einströmte. Als Marlene mit einem halben Jahr krank wurde, verschlechterte sich ihr Zustand rapide. Sie krampfte, wir wurden aber zunächst wieder nach Hause geschickt und sollten beobachten. Als Marlene das zweite Mal krampfte, ging es direkt vom Kinderarzt mit der Ambulanz ins Krankenhaus. Marlene bekam einen Zugang gelegt, um sie per Infusion zu ernähren; sie wurde noch in der Notaufnahme untersucht und dann sofort auf die Intensivstation gebracht. Eine Neurologin sagte damals zu mir, sie habe eine Vermutung. Diese Vermutung bestätigte sich. Mir wurde noch in der Nacht mitgeteilt, dass Marlene Glutarazidurie Typ I hat.

Im Prinzip ist die Diagnosestellung einfach; GA-1 lässt sich über den Urin oder auch das Blut diagnostizieren. Aber man

braucht den richtigen Verdacht. Und das ist bei einer Erkrankung, die unter 120.000 Geburten einmal auftritt, nicht leicht.

Wie wurden Sie mit der Diagnose fertig?

Der Anfang war sehr, sehr schwer. Zunächst war es erschlagend. Uns wurde gesagt, unsere Tochter würde motorisch nichts mehr können – weder sitzen noch den Kopf heben oder gehen. Sie würde immer auf Hilfe angewiesen sein. Eine solche Nachricht zieht einem den Boden unter den Füßen weg. Ich kam allerdings gar nicht dazu, lange im Schock zu verharrern, denn ich hatte mich um vieles zu kümmern. Die ganze Bürokratie, Anträge stellen, einen Pflegedienst organisieren, dafür sorgen, dass Marlenes Bruder, der nur zwei Jahre älter ist, gut versorgt war, wenn ich mit ihr ins Krankenhaus ging. Wir mussten ja in den ersten Jahren bei jedem Infekt schnellstmöglich in die Klinik. Mein Mann ist beruflich viel im Ausland, deswegen war das alles gar nicht so leicht zu koordinieren. Ich lernte, Marlene zu Hause zu versorgen, Sonden zu legen, Spezialnahrung zusammenzustellen, und lernte auch, was sie an normaler Nahrung essen darf und was nicht. Mein eigenes Leben, meine Berufstätigkeit lag wie auf Eis.

Bekamen Sie Hilfestellung?

Für diese Krankheit gibt es, obwohl sie so selten ist, ein Zentrum in Deutschland, in Heidelberg, und die Ärzte, die sich mit GA-1 auskennen, sind untereinander gut vernetzt, bis in die USA. Die Ärzte hier, Professor Baumgartner und sein Team, wussten, was zu tun ist. Ich bekam eine Broschüre mit Informationen in die Hand gedrückt, nahm Kontakt mit einer Selbsthilfegruppe in Deutschland auf. Die meisten Kinder im Alter unserer Tochter sind allerdings längst nicht so stark betroffen wie Marlene, weil sie die Diagnose bereits vor einer Krise bekommen hatten. In Deutschland gab es das GA-1-Screening ja bereits.

Wie geht es Marlene, wie geht es Ihnen heute?

Marlene hat sich sehr gut entwickelt, allen Prognosen zum Trotz, und es geht uns gut. Natürlich hat sie Einschränkungen und es gibt Hindernisse – Marlene ist jetzt zehn und stark gewachsen, für viele ihrer Hilfsmittel müssen wir neue Anträge stellen, weil sie ihr einfach nicht mehr passen. Aber es geht ihr heute viel besser, als wir direkt nach Diagnosestellung zu hoffen gewagt hätten.

Marlene ist sehr stark, sie hat eine große Ausdauer, von Anfang an. Sie besucht eine Sonderschule – und sie geht unglaublich gerne dorthin! Sie erhält auch begleitende Therapien und Förderungen und kommt erst nachmittags nach Hause, sodass ich

mittlerweile wieder in Teilzeit in meinem Beruf arbeiten kann. Wir sind inzwischen in eine ebenerdige Wohnung umgezogen. Das erleichtert es Marlene enorm, sich mit ihrem E-Rollstuhl zu bewegen. Sie hat dadurch ein Stück Unabhängigkeit gewonnen. Auch haben wir gemeinsame Momente als Familie, die wunderbar sind. Mein Mann hat immer von einem Wohnmobil geträumt – wir haben uns diesen Traum erfüllt und nehmen uns kleine Auszeiten.

Großartig ist, dass Marlene mittlerweile ein bisschen sprechen kann. Sie kann sich mitteilen. Direkt nach der Diagnose hatte ich gedacht, Laufen sei das Allerwichtigste. Aber inzwischen weiß ich: Das ist es nicht. Das Wichtigste ist Kommunikation. Dass man ausdrücken kann, wie es einem geht, was man möchte, wie man sich fühlt, der Austausch mit anderen ... da ist Marlene wirklich auf einem guten Weg. ●

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

Der gemeinnützige Förderverein KMSK setzt sich seit zehn Jahren mit viel Herzblut für den Wissenstransfer rund um das Thema seltene Krankheiten bei Kindern und Jugendlichen ein. Der Verein bündelt Wissen und stellt dieses kostenlos zur Verfügung. Dazu zählen unter anderem sechs Wissensbücher Seltene Krankheiten und das alljährliche Wissens-Forum Seltene Krankheiten.

„Die Diagnose war ein Schock. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten hat uns von Beginn an unterstützt und uns gezeigt, dass wir nicht allein sind. Heute gehen wir als glückliche Familie durch unser etwas anderes Leben.“

betroffene Mutter

Weitere Informationen finden betroffene Familien und Fachpersonen unter www.kmsk.ch, der KMSK Wissensplattform www.wissensplattform.kmsk.ch, in den KMSK Wissensbüchern unter www.kmsk.ch/wissensbuecher-seltene-krankheiten und im KMSK Wissens-Forum und Live-Streaming: www.kmsk.ch/betroffene-familien/kmsk-wissensforum-seltene-krankheiten

„Ich wäre so gern wieder belastbarer!“

Michelle Erdmann ist 15 Jahre alt, als sie die ersten Symptome bemerkt: Sie fällt häufig, ihre Muskeln scheinen schnell zu ermüden. Erst rund acht Jahre später erhält die junge Frau die Diagnose: Myasthenia gravis. Im Interview berichtet Michelle von ihrem Alltag mit der Erkrankung, die einen tiefen Einschnitt in ihr Leben bedeutet.



instagram.com/my_life_with_myasthenia_gravis

Foto: privat

Michelle, Sie sind aktuell im Krankenhaus. Was ist passiert?

Ich hatte eine myasthene Krise, eine akute Verschlechterung. Ich merke meist, dass es losgeht, wenn ich meine Tabletten nicht mehr schlucken kann, weil die Muskulatur versagt. Dann muss ich in die Klinik. Wenn möglich, versucht man es zunächst mit Immunglobulinen. Wenn das nicht hilft, wird in der Regel eine Blutwäsche gemacht, eine sogenannte Plasmapherese, bei der die Antikörper aus dem Blut entfernt werden.

Meist sind die Auslöser bei mir Infekte. Das ist ungünstig, da ich Immunsuppressiva nehme, die das Immunsystem unterdrücken, und ich allein schon deswegen oft krank bin. Dieses Mal scheint allerdings ein Medikament, das ich in der Reha bekommen hatte, die Krise ausgelöst zu haben.

Seit wann wissen Sie, dass Sie Myasthenia gravis haben?

Die Diagnose bekam ich im August 2022, mit 23 Jahren. Weil ich nicht mehr schlucken konnte, brachte mein Freund mich in eine Uniklinik. Dort wurde die Diagnose gestellt. Es wurde auch direkt eine Plasmapherese gemacht, weil ich eine akute Krise hatte. Seitdem hatte ich mehrere Blutwäschen, zuletzt diesen Januar, und insgesamt fünf oder sechs Krisen. Viele Betroffene haben nur eine Krise im Leben, aber bei mir scheint die Krankheit nicht unter Kontrolle zu sein.

Wann haben Sie erste Symptome bemerkt?

Mit 15 Jahren, es fing recht früh an. Ich hatte Pfeiffersches Drüsenfieber gehabt, danach ging es los. Es könnte sein, dass das Drüsenfieber der Auslöser war. Weil ich so schlecht

Luft bekam, war ich zunächst beim Pneumologen, wo sich herausstellte, dass die Atemnot von den Muskeln kommt. Aber niemand wusste wirklich weiter, auch die Neurologen, bei denen ich war, nicht. Es hieß, meine Probleme seien psychisch bedingt. Von einem Hausarzt kam schließlich der richtige Impuls – kurz bevor mein Freund mich in die Uniklinik fuhr.

Bei Ihnen hat es viele Jahre gedauert, bis Sie die Diagnose kannten. Was müssten sich ändern, damit die Erkrankung schneller entdeckt werden kann?

Ich habe den Eindruck, dass viele die Krankheit gar nicht kennen, auch Ärzte nicht. Ich wünsche mir, dass vielleicht noch genauer hingesehen wird und dass die Erkrankung insgesamt bekannter wird. Vielleicht könnte man bei bestimmten Symptomen die Antikörper abfragen, als Standard. Bei mir wurde zur Diagnose ein Bluttest gemacht und es wurde getestet, ob die Muskulatur schnell ermüdet. Danach wusste man, was es ist.

Wie ist Ihr Alltag mit der Erkrankung?

Für weite Strecken nutze ich einen Rollstuhl, weil ich es nicht mehr schaffe, länger zu Fuß zu gehen. Nach meiner Lungenembolie im letzten Jahr hatte ich einen starken Krankheitsschub, seitdem ist vieles schwierig, auch einkaufen oder der Weg in unsere Wohnung im ersten Stock. Leider kann ich aktuell nicht arbeiten, was mich sehr traurig macht. Ich bin Tierarzhelferin und liebe meinen Beruf; das Arbeiten fehlt mir sehr.



Ärzte schoben meine Symptome auf die Psyche.

Was wäre Ihr größter Wunsch für die Zukunft?

Ich wäre sehr gerne wieder belastbarer. Vor Kurzem musste ich die Erwerbslosenrente beantragen – ich würde viel lieber einfach arbeiten gehen! Und dann wünsche ich mir, meinen Alltag besser zu schaffen und dass es vielleicht eine Therapie gibt, die mir hilft oder mich zumindest stabil hält. Derzeit habe ich etwa alle acht Wochen eine neue Krise und muss ins Krankenhaus.

Was ist aus Ihrer Sicht besonders wichtig für Betroffene?

Lasst euch nicht unterkriegen! Hört nicht auf, nach einer Therapie zu suchen! Vielleicht gibt es doch jemanden, der eine gute Idee hat und helfen kann. ●

Redaktion Miriam Rauh

Anlaufstelle für Betroffene

Betroffene von Myasthenia gravis können sich an die Deutsche Myasthenie Gesellschaft wenden. Das Ziel des Vereins ist die Hilfe zur Selbsthilfe von Menschen, die an Myasthenia gravis erkrankt sind.

Weitere Informationen unter:
www.dmg.online

Myasthenia gravis – Immer besser behandelbar



Dr. Andreas Funke
Facharzt für Neurologie

Myasthene Krisen sind gefürchtet, aber man kann Myasthenia gravis heute auch ambulant gut behandeln, sagt der Neurologe Dr. Andreas Funke. Voraussetzung dafür ist, dass man die Erkrankung schnellstmöglich richtig diagnostiziert und sich nach Möglichkeit mit Zentren vernetzt.

Herr Dr. Funke, was für eine Erkrankung ist die Myasthenia gravis?

Die Myasthenia gravis geht mit einer belastungsabhängigen Muskelschwäche einher. Patienten berichten oft, dass die Kraft der Muskeln bei verschiedenen Bewegungen nachlässt, und auch, dass sie im Tagesverlauf zunehmend müder werden. Bei dieser Erkrankung kommt es durch die Funktionsstörung eines Rezeptors, des Acetylcholinrezeptors, der die Übertragung von Nerven auf den Muskel steuert, zu einer erhöhten Ermüdbarkeit der Muskulatur: Für die Übertragung von Nerven auf den Muskel braucht man einen Transmitter – Acetylcholin. Entscheidet das Gehirn, die Muskeln anzuspannen, dann wird zwischen Nerv und Muskel Acetylcholin ausgeschüttet. Bei der Myasthenia gravis hat der Körper Antikörper gegen den Acetylcholinrezeptor gebildet. Wenn dieser Rezeptor außer Kraft gesetzt ist, kann das Acetylcholin nicht mehr so gut wirken und die Muskeln können nicht mehr arbeiten.

Wie ist der Verlauf?

Es gibt verschiedene Varianten und auch sehr verschiedene Verläufe. Wir beobachten zwei Erkrankungsgipfel: jüngere Menschen um die 20 und eine zweite Häufung nach dem 50. Lebensjahr. Oft jedoch führt die Erkrankung unbehandelt zunehmend zu belastungsabhängigen Lähmungen der Muskeln. Die Myasthenie beginnt häufig bei den Augenmuskeln. Sie kann sich dann in

Doppelbildern, die bei Belastung auftreten, zeigen. Manche Patienten berichten, dass sie beim Fernsehen oder bei längerem Lesen nach einer Weile doppelt sehen. Im weiteren Verlauf sind meist auch andere Muskelgruppen betroffen, im schlimmsten Fall auch die Schluck- und sogar die Atemmuskulatur. Das macht die Myasthenia gravis so gefährlich.

Wie wird die Diagnose gestellt?

Sehr wichtig ist zunächst eine gründliche Anamnese. Man muss genau fragen, um herauszufinden, ob eine Muskelschwäche durch Belastung vorliegt und wann sie auftritt. Dann folgt eine klinische Untersuchung. Mit Kälte zum Beispiel kann man bei der Myasthenie manche Symptome lindern, das kann ein Hinweis auf die Erkrankung sein. Dann gibt es auch die Möglichkeit, die Acetylcholinrezeptor-Antikörper im Blut zu bestimmen. Werden diese nachgewiesen und passen die Symptome, dann ist die Erkrankung recht einfach diagnostiziert. In speziellen Fällen können auch bestimmte Messungen der elektrischen Reizleitung am Muskel für die Diagnose hilfreich sein.

Was für Therapiemöglichkeiten gibt es?

Da die Myasthenia gravis eine Autoimmunerkrankung ist, hat man die Möglichkeit, sie mit einer Schwächung des Immunsystems in den Griff zu bekommen. Zudem kann der Abbau des Botenstoffs Acetylcholin mit Medikamenten gehemmt werden. Medikamentös beginnt man meist mit Acetylcholineste-

rase-Hemmern und Kortison, dann kommen bestimmte Immunsuppressiva zum Einsatz. Es gibt seit einiger Zeit auch innovative Ansätze mit spezifischen, maßgeschneiderten Medikamenten für die Myasthenia gravis. Diese sind in der Regel gut verträglich, aber mit sehr hohen Kosten verbunden. Allerdings ist hier vieles in Bewegung und es gibt aktuell neue Optionen, die voraussichtlich bald eine Zulassung bekommen. Neue Leitlinien schaffen mehr Klarheit bei der Behandlung.

Würde es helfen, wenn die Erkrankung bekannter wäre oder die Behandelnden besser vernetzt wären?

Das ist auf jeden Fall hilfreich. Zwar ist die Erkrankung unter Medizinern bekannt, weil sie im Studium und in der Ausbildung häufig besprochen wird. Vor der Betreuung der Myasthenie scheuen aber viele Kollegen zurück, weil sie die myasthenen Krisen fürchten. Dabei ist die Erkrankung im Prinzip gut ambulant behandelbar. Und wenn man daran denkt, den Antikörper zu bestimmen, ist sie auch gut diagnostizierbar. Eine Vernetzung der Ärzte wäre schon vor dem Hintergrund hilfreich, dass es nicht überall spezialisierte Zentren vor Ort gibt, an die sich Betroffene wenden können. Es wäre gut, wenn sich Neurologen oder auch Hausärzte mit den Zentren austauschen könnten, um mehr Betroffenen die bestmögliche Behandlung geben zu können. ●

Redaktion Miriam Rauh



UCB engagiert sich im Bereich der **generalisierten Myasthenia gravis (gMG)**



Inspired by patients.
Driven by science.



Er hat wiederkehrende heftige Bauchschmerzattacken, doch die Ärzte finden keine Ursache. Es könnte eine akute Porphyrie sein. Illustratives Foto: urbazon

Akute Porphyrie

Kann eine seltene Erkrankung die Ursache quälender Bauchschmerzen sein?

Manchmal ist ein ganz normales Leben möglich, doch dann geht es wieder los: Attacken mit schweren Bauchschmerzen, Gliederschmerzen, Taubheitsgefühlen, Lähmungserscheinungen, Müdigkeit, Erschöpfung und Angstzuständen. Die quälenden Beschwerden lassen alles in den Hintergrund rücken und schränken den Alltag – Beruf, Familienleben und Freizeit – enorm ein. Sind die Symptome abgeklungen, bleiben bei über 60 Prozent der Betroffenen chronische Symptome und die Furcht vor der nächsten Attacke sowie die Frage: Was kann dahinterstecken? Die behandelnden Ärztinnen und Ärzte stehen oft ebenfalls vor einem Rätsel. Sie finden keine Erklärung für die unspezifischen Symptome. Oft dauert es Jahre, bis die Ursache gefunden wird: eine seltene, genetisch bedingte akute Porphyrie.

Dieser Artikel wurde in Zusammenarbeit mit  umgesetzt.

„Hätte ich damals gewusst, was ich heute weiß, wäre mir vieles erspart geblieben“, fasst eine Patientin ihren langen Leidensweg zusammen. Wie bei den meisten Betroffenen mit einer akuten Porphyrie begann auch bei ihr alles mit unerträglichen Bauchschmerzen, für die niemand eine Erklärung hatte. Zu den extremen Schmerzen gesellten sich weitere Beschwerden wie Übelkeit, extreme Müdig-

keit und Atemprobleme, die scheinbar aus dem Nichts kamen.

Die Symptome der akuten Porphyrie können individuell sehr unterschiedlich ausfallen und passen nicht eindeutig zu einem bestimmten Krankheitsbild. Daher erleben viele Betroffene eine Odyssee von Arztpraxis zu Arztpraxis und von einer Untersuchung zur nächsten. Unter anderem kann der Ver-

dacht auf eine akute Magenschleimhautentzündung, ein Reizdarmsyndrom, Hepatitis, Gallenentzündungen und auch neuropsychiatrische Erkrankungen im Raum stehen.

Solange keine gesicherte Diagnose gestellt werden kann, geht der Leidensweg meist weiter. Wiederkehrende starke Schmerzen und chronische Beschwerden schränken zunehmend die Lebensqualität ein und be-

lasten die Psyche. Heftige akute Attacken können sogar lebensbedrohlich werden. Für einige Patientinnen und Patienten kann dies wiederholte Krankenhauseinweisungen und bei Fehldiagnosen auch unnötige Operationen und Therapien bedeuten. Manchmal dauert es mehrere Jahre, bis eine Ärztin oder ein Arzt eine seltene Erkrankung als Ursache der Beschwerden vermutet und weitere diagnostische Schritte veranlasst.

Was ist eine akute Porphyrie?

Akute Porphyrie bezeichnet eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Erkrankungen. Genetische Defekte führen dazu, dass in der Leber die Bildung von Häm - dies ist ein für den Körper essenzieller Stoff - gestört ist. Die Bildung von Häm ist ein mehrstufiger Prozess, an dem verschiedene Enzyme beteiligt sind. Bei einer akuten Porphyrie funktioniert eines dieser Enzyme nicht richtig. Dadurch kommt es in der Leber zur Anreicherung von Giftstoffen namens Aminolävulinsäure (ALA) und Porphobilinogen (PBG), die in den gesamten Körper freigesetzt werden. ALA und PBG schädigen Nervenzellen. Dies erklärt die verschiedenen Symptome bei der Erkrankung, die als Folge von Funktionsstörungen im Nervensystem auftreten können.

Je nachdem, bei welchem Enzym ein genetischer Defekt vorliegt, werden drei ähnliche Typen der akuten Porphyrie und der extrem seltene Mangel der Delta-Aminolävulinsäure-Dehydratase unterschieden. Die akute intermittierende Porphyrie (AIP) macht etwa 80 Prozent aller Fälle aus, deutlich seltener sind die Porphyria variegata (VP) und die hereditäre Koproporphyrie (HCP).

Mitten im Leben schachmatt gesetzt

Eine akute Porphyrie kann in jedem Alter sowohl bei Frauen als auch bei Männern auftreten. Es leiden jedoch deutlich mehr Frauen daran: Etwa 83 Prozent der Erkrankten sind Frauen. Erste Attacken machen sich meist zwischen dem 18. und 45. Lebensjahr bemerkbar. In dieser üblicherweise sehr aktiven Lebensphase werden Betroffene regelrecht ausgebremst. Wenn Schmerzattacken den Alltag beherrschen, allein das Gehen erhebliche Probleme bereitet und an Schlaf nicht zu denken ist, ziehen sich viele zurück und schränken ihr Sozialleben ein. Sich auf Ausbildung oder Beruf zu konzentrieren, ist ebenfalls schwer möglich. Doch das ist es nicht allein: Der Wechsel zwischen quälenden Beschwerden und scheinbar gesunden Phasen lässt sich anderen kaum vermitteln. Viele Betroffene stoßen irgendwann sowohl im privaten wie im beruflichen Umfeld auf Unverständnis. Entsprechend mühsam ist es, Beziehungen einzugehen und aufrechtzuerhalten oder im Beruf voranzukommen.

Endlich eine Antwort zu den Ursachen der Beschwerden

Äußert schließlich jemand den Verdacht auf eine akute Porphyrie, kann ein Spontanurintest während oder kurz nach einer Attacke einen wichtigen Hinweis geben. Bei der Laboranalyse werden die PBG- und ALA-Konzentrationen sowie Porphyrine im Urin bestimmt. Erhöhte PBG- und ALA-Werte bestätigen den Verdacht. Die Analyse der Porphyrine kann auf den Typ der akuten Porphyrie hindeuten. Auffälligkeiten im Urin können einige Betroffene möglicherweise auch selbst feststellen. Manchmal verfärbt sich während oder direkt nach einer Attacke der Urin rot oder dunkel, wobei die Urinprobe beim Stehenlassen bei

Licht nachdunkelt. Zusätzlich zum Urintest kann ein genetischer Test dazu beitragen, die Diagnose zu sichern oder den Typ der akuten Porphyrie zu bestimmen.

Was kommt nach der Diagnose?

Für die Beschwerden gibt es jetzt eine Erklärung und für die Krankheit einen Namen. Betroffene können sich konkret mit der Erkrankung auseinandersetzen und gezielt Hilfe suchen. Akute Porphyrie ist zwar nicht heilbar, aber es gibt Möglichkeiten, die Wahrscheinlichkeit für künftige Attacken zu reduzieren, anhaltende Schmerzen zu vermeiden und damit die Lebensqualität deutlich zu verbessern.

Wichtig ist, mögliche Auslöser für die Attacken, die von Person zu Person unterschiedlich sein können, zu identifizieren und zu meiden. Dabei kann ein Symptomtagebuch helfen. Eine akute Porphyrie wird sowohl durch körperlichen als auch durch seelischen Stress angefacht. Weitere mögliche Auslöser sind zum Beispiel bestimmte Medikamente, Schwankungen des Hormonspiegels, Infektionen, Alkoholkonsum, Rauchen, Fasten oder extreme Diäten. ●



Für weitere Informationen und Hinweise zur Diagnose einer akuten Porphyrie und Tipps zum Leben mit der Erkrankung scannen Sie den QR-Code oder besuchen Sie die Internetseite www.living-withporphyria.eu/de. Zudem gibt es dort einen Leitfaden für das Arztgespräch und eine Liste mit Zentren, die Erfahrungen mit der Diagnose und Behandlung von akuter Porphyrie haben.

92 %

der Patienten mit akuter Porphyrie klagen über starke Bauchschmerzen ohne eine spezifische Lokalisation.



STARKE DIFFUSE BAUCHSCHMERZEN



mindestens ein weiteres Symptom

<p>PERIPHERES Nervensystem</p> <ul style="list-style-type: none"> • Gliederschwäche oder -schmerzen 	<p>ZENTRALES Nervensystem</p> <ul style="list-style-type: none"> • Angst • Verwirrtheit
<p>AUTONOMES Nervensystem</p> <ul style="list-style-type: none"> • Übelkeit • Erbrechen 	<p>HAUT</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hautläsionen an sonnenexponierten Stellen

Akute Porphyrie – was ist das?

Die akute Porphyrie umfasst eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Erkrankungen. Sie können zu lebensbedrohlichen Attacken führen, zu chronischen Beschwerden und zu langfristigen Komplikationen. Auslöser der akuten Porphyrie ist ein Gendefekt, der zu einer eingeschränkten Funktion eines Enzyms führt, das in der Leber an der Bildung des Häms beteiligt ist. Aufgrund des erhöhten Bedarfs an Häm wird ein Enzym, das an der Synthese von Häm beteiligt ist, die Aminolävulinsäure-Synthase 1 (ALAS1), hochreguliert. Das führt zu einer Überproduktion der Stoffwechselprodukte PBG (Porphobilinogen) und ALA (Aminolävulinsäure). Man geht davon aus, dass diese Stoffwechselprodukte die Ursachen der typischen Symptome und Krankheitsbilder sind.

Je nach Enzymdefekt werden drei ähnliche Typen der akuten Porphyrie unterschieden und eine extrem seltene Erkrankungsform, die als ALA-Dehydratase-Mangel-Porphyrie bezeichnet wird:

- Akute intermittierende Porphyrie (AIP)
- Porphyria variegata (VP)
- Hereditäre Koproporphyrie (HCP)

Im Parallel-universum

Wie fühlt sich ein Leben an, das bedroht ist von ständiger Atemnot? Carina weiß es. Sie hat Mukoviszidose, auch zystische Fibrose (CF) genannt. Im Interview spricht sie über den Alltag mit der seltenen Lungenerkrankung und darüber, warum sie heute als M.Sc.-Psychologin andere chronisch Kranke unterstützt.

Redaktion Emma Howe

Wann und wie wurde Mukoviszidose bei Ihnen diagnostiziert?

Meine Eltern erhielten die Diagnose zystische Fibrose bereits in meinem ersten Lebensjahr, nachdem ich eine Lungenentzündung gehabt hatte.

„Du kannst dieses nicht tun, du kannst jenes nicht tun!“ – das hören chronisch Kranke sehr oft. Wie sind Sie als Kind, als Jugendliche damit umgegangen? Wie haben Sie diese Zeit erlebt?

Es hat weniger stattgefunden, dass mir diese Sätze gesagt wurden. Es war eher so, dass ich diesen Satz in mir gespürt habe, weil mein Körper mir Grenzen aufgezeigt hat: Wenn andere Kinder draußen herumgetollt sind, saß ich mit Atemnot da und musste zuschauen. In meiner Jugend war das ähnlich. So habe ich früh feststellen müssen, dass ich anders bin als die anderen Kinder. Ich war stets zu schwach, zu krank, zu leise. Das hat viel mit mir gemacht. Wirklich damit umgehen konnte ich erst, als ich größer war.

Wie hat sich Ihr Leben seitdem verändert, und wie geht es Ihnen heute?

Über viele Jahre hinweg hatte ich körperlich eine schwere Zeit, die von viel Leid und Krankheit geprägt war. Die CFTR-Modulatoren bedeuteten einen großen Wandel: Ich bin durch sie gesundheitlich stabiler und leistungsfähiger. Aber auch auf der emotionalen Ebene ist die Erkrankung prägend. Ich wäre heute niemals die, die ich bin, wenn mich die zystische Fibrose nicht so unerbittlich begleitet hätte. Das hat meinen positiven Blick auf die Welt geprägt, wofür ich dankbar bin. Ich bin eine sehr feinfühlig Person, die zwischen den Zeilen spüren kann – das hilft mir im Umgang mit meinen eigenen Sorgen und Ängsten, aber auch in meiner Arbeit als Psychologin.

Eine chronische Erkrankung ist aufwendiger, als sie von außen manchmal erscheint.

Ja, ein echter Fulltime-Job. Ich verbringe viele Stunden täglich damit, meine Therapien und Anwendungen zu machen: Inhalation, Reinigung der Inhalationsinstrumente, Medikamenteneinnahme, Stellen der Medikamente, Physiotherapie und Infusionen. Gleichzeitig perfektionierte ich durch meine Erkrankung das Kaschieren: Man sieht eine junge Frau, die einen anspruchsvollen Job hat, überall pünktlich ist und noch dazu fröhlich. Trotzdem bin ich kräftemäßig sehr oft am absoluten Limit. Die Therapie dauert mehrere Stunden – auch heute noch. Nach außen scheint vieles unbeschwert und einfach – es ist oft das Gegenteil. Heute weiß ich, dass das Versteckspiel jedoch nicht die gesündeste Variante ist – weder für den Körper noch für die Seele.

Sie sagen, manchmal fühlen Sie sich, als würden Sie in einer anderen Welt leben. Was meinen Sie damit?

Die Welt, in der eine chronisch erkrankte Person lebt, fühlt sich häufig wie ein Paralleluniversum an: die Belastungen, die Einschränkungen, die Ängste und Sorgen. All das scheint in der anderen Welt so kaum zu existieren. Zu den Belastungen, die auch Gesunde kennen, kommen bei den CF-Betroffenen noch viele andere hinzu: die täglichen Zweifel, wie die Zukunft aussieht und wie lange der Körper mitmacht. Die Schmerzen, die Einschränkungen, die körperlichen Grenzen, die nicht nur re-



Foto: privat



Nach außen scheint vieles unbeschwert und einfach – es ist oft das Gegenteil. Heute weiß ich, dass das Versteckspiel nicht die gesündeste Variante ist – weder für den Körper noch für die Seele.

ell wehtun, sondern auch seelisch schmerzen. Der Vergleich mit Freunden und Bekannten tut weh, und das macht diese Universen so verschieden.

Wie kam es dazu, dass Sie andere chronisch Kranke unterstützen?

Ich habe mich durch meine Erkrankung jahrelang wert- und nutzlos auf dieser Welt gefühlt. Ich hatte das Gefühl, nicht willkommen zu sein, egal wie sehr ich mich anstrenge. Ich fühlte mich nie gut genug. Diese Selbstzweifel und Gedanken beobachte ich bei den meisten chronisch Erkrankten – früher im persönlichen Austausch und heute in meiner Beratung. In der Regel sind diese Selbstzweifel ein Konstrukt im Kopf. So auch bei mir. Das heißt: Wir können selbst etwas dagegen tun und so zu einem sehr glücklichen Leben mit der Erkrankung finden. Neben der psychologischen Forschung, die ich an einer Uniklinik mit chronisch Erkrankten durchführe, berate ich chronisch Erkrankte täglich hauptsächlich über Videotelefonat. Diese Arbeit erfüllt mich sehr und es bedeutet mir unheimlich viel, die Fortschritte zu beobachten, die andere chronisch Erkrankte machen. ●

Digitale Unterstützung für das tägliche Training Physiotherapie bei Mukoviszidose

Der Alltag mit Mukoviszidose und die Integration von regelmäßiger Physiotherapie sind für viele Patienten herausfordernd. Die von Vertex, gemeinsam mit spezialisierten Physiotherapeuten, entwickelte CF Physio-App unterstützt Betroffene als digitaler Trainingsbegleiter. Über Vorteile, Funktionen und Nutzbarkeit spricht Physiotherapeutin Marlies Ziegler im Interview.



In Zusammenarbeit mit **VERTEX**

Wie funktioniert die CF Physio-App?

Der Alltag mit Mukoviszidose und die Integration von therapeutischen Maßnahmen sind besonders herausfordernd. Ein wichtiger Baustein ist hierbei die Physiotherapie. Die CF Physio-App bietet neben vorgegebenen Übungen und Trainingsprogrammen die Möglichkeit, eigene Programme zusammenzustellen und eigene Übungen zu integrieren. Die Übungen und Trainingsprogramme, die in der App hinterlegt sind, wurden von CF-spezialisierten Physiotherapeuten zusammengestellt.

Wie kann die CF Physio-App die Physiotherapie bei Mukoviszidose unterstützen?

Die CF Physio-App ist als Ergänzung zu den Physiotherapieeinheiten in der Praxis eine große Hilfe, weil die CF-Patienten damit täglich ihren Übungen zu Hause oder unterwegs nachgehen können, indem ihnen individuell zusammengestellte Übungsprogramme für das eigene Training an die Hand gegeben werden. Hierbei kann man auf zahlreiche hinterlegte Übungen zurückgreifen, die dann zum passenden Trainingsprogramm zusammengestellt werden können. Dabei können aber auch eigene Übungen eingestellt werden, was sehr praktisch ist.

Welche Vorteile hat der digitale Begleiter für die CF-Patienten?

In der Regel ist es so, dass jeder CF-Patient Hausaufgaben in Form von Übungen von dem Physiotherapeuten bekommt. Die CF Physio-App ist eine super Ergänzung zur

Behandlung in der Praxis, weil die Patienten damit einen kleinen Kompagnon immer griffbereit haben, der sie in digitaler Form erinnert und motiviert, die Übungen und Hausaufgaben zu machen. Die in der App hinterlegten Übungen haben Audioanleitungen sowie Animationen, so dass die Übungen auch zu Hause korrekt durchgeführt werden können. Die Trainingserfolge werden mit Auszeichnungen belohnt, die auch mit anderen geteilt werden können. Zudem gibt es innerhalb der



App die Möglichkeit, sich zu steigern und den Schwierigkeitsgrad der Übungen anzupassen bzw. auf das individuelle Krankheitsgeschehen einzugehen. Ein weiterer Vorteil ist, dass die CF Physio-App auch daran erinnert, wenn Patienten eine Weile das Training vergessen haben sollten. Dann kommt ein freundlicher Hinweis, ob sie nicht wieder ins Training einsteigen möchten.

Wie kann die App die Zusammenarbeit zwischen Therapeuten und Patienten verbessern?

Die CF Physio-App wurde entwickelt, um Menschen mit CF gezielt in den Bereichen Physiotherapie, Bewegung und Sport in ihrem Alltag zu begleiten. Die App bietet eine Vielzahl an Übungen und Trainingsprogrammen, die auf die Bedürfnisse von CF-Patienten ausgerichtet sind, und kann gemeinsam mit dem Physiotherapeuten bzw. zu Hause und unterwegs alleine genutzt werden. Dies

kann die Therapietreue verbessern, weil die Patienten an Trainings erinnert werden und die Möglichkeit haben, eine korrekte Anleitung für ihre Übungen außerhalb der Physiotherapieeinheit in der Praxis zu bekommen.

Ist die App auch für Kinder mit Mukoviszidose geeignet?

Die CF Physio-App ist für Kinder geeignet. Was mir persönlich besonders gut gefällt, ist, dass eine Menge an Ideen hinterlegt sind, wie die Übungen mit Kindern durchgeführt werden können und wie man Kinder dazu motiviert, sie zu machen. ●

Weitere Informationen erhalten Sie unter: **CFSOURCE.de**

Scannen Sie den QR-Code und laden Sie die CF Physio-App kostenlos herunter:





„Ich habe HoFH und bin eine von einer Million“

Avery ist 15 Jahre alt und ein lebensfroher Teenager. Sie hat die seltene Krankheit homozygote familiäre Hypercholesterinämie (HoFH), die mit tödlichen Herzinfarkten im Kindesalter einhergehen kann. Wir sprachen mit Avery und ihrer Mutter Michelle über den Kampf ihres Lebens.

Redaktion Emma Howe

Michelle, haben Sie gemerkt, dass Avery krank ist?

Nein, Avery hatte keine Symptome und es gab keinen Hinweis darauf, dass etwas nicht in Ordnung war. Mein Mann und ich hatten beide immer einen hohen Cholesterinspiegel und in der Familie meines Mannes traten frühe Herzkrankheiten auf. Aus diesem Grund bat ich unseren Kinderarzt, Averys Lipidstatus zu kontrollieren, um zu sehen, wie hoch ihr Cholesterinspiegel war. Damals war sie sechs Jahre alt. Obwohl unser Kinderarzt unsere Familiengeschichte kannte, schlug er uns nie vor, die Lipidwerte überprüfen zu lassen. Averys Cholesterinwert lag bei 800, normal ist ein Wert unter 110. Danach wurde ein Gentest durchgeführt und die Diagnose homozygote familiäre Hypercholesterinämie gestellt.

Was haben Sie als Mutter in diesem Moment gedacht?

Ich war geschockt, als der Kardiologe uns sag-

te, sie sei „eine von einer Million“. Der anfängliche Schock verwandelte sich schnell in Angst und Traurigkeit, nachdem ich erfahren hatte, dass unsere Tochter, die äußerlich vollkommen gesund aussah, an einer lebensbedrohlichen seltenen Krankheit leidet. Unser Leben änderte sich innerhalb weniger Sekunden. Von diesem Moment an drehte sich alles fast ausschließlich um Averys Gesundheit und ihre wöchentlichen Lipoproteinapherese-Behandlungen, ein stundenlanges Verfahren, das das LDL-Cholesterin aus Averys Blut herausfiltert, um die Plaquebildung in ihren Arterien zu verlangsamen.

”

So richtig verstanden habe ich damals meine Diagnose nicht. Ich merkte nur,

dass sich mein Leben veränderte – das fand ich teilweise sehr beängstigend.*

Dann kam im Herbst 2019 die nächste Hiobsbotschaft ...

Ja, trotz der wöchentlichen Behandlungen, mehrerer Medikamenteneinnahmen, regelmäßiger Besuche bei Kinderkardiologen und umfangreicher medizinischer Tests erfuhren wir im Herbst 2019, dass sich Averys Zustand verschlechtert hatte und sie so schnell wie möglich am offenen Herzen operiert werden musste. Das war eine der gruseligsten Neuigkeiten, die ich je in meinem Leben erfahren hatte. Wir hatten absolut keine Ahnung, wie die Operation verlaufen würde und ob unser kleines Mädchen es schaffen würde.

”

*Ich hatte Angst vor der Operation, aber ich versuchte, es positiv zu sehen. Und das Gefühl, dass ich wusste, dass meine Eltern immer an meiner Seite sind und das alles mit mir zusammen durchstehen, hat mir auch sehr geholfen und mir Kraft gegeben.**

Was geschah am Tag der Operation?

Am Morgen des 3. Januar 2020 sahen wir zu, wie sie unser kleines Mädchen zur Operation brachten – ein Schmerz, den wir nie erwartet hatten, als wir unser perfektes kleines Mädchen im Juli 2008 mit solcher Freude auf der Welt willkommen hießen. Die Stunden im Wartebereich kamen uns wie eine Ewigkeit vor, aber sieben Stunden später kam der Herz-Thorax-Chirurg, um uns mitzuteilen, dass die Operation erfolgreich war und Avery auf die Intensivstation gebracht wurde. Dort kam es zu Komplikationen und Avery wurde in einer Notoperation ein zweites Mal am offenen Herzen operiert. Avery überstand die zweite Operation gut, verbrachte die nächsten Tage jedoch sediert und intubiert auf der Intensivstation. Als ob dies nicht genug wäre, erful-

ren wir, dass unsere elfjährige Avery einen Herzinfarkt erlitten hatte. Es dauerte ein paar Wochen, bis Avery sich erholt hatte. Die ganze Zeit im Krankenhaus zu leben, war sehr schwierig und anstrengend, aber wir wollten nicht von ihrer Seite weichen. Am 22. Januar 2020 durften wir alle endlich zurück nach Hause.

Wie schauen Sie heute auf diese Zeit zurück?

Ich hatte Angst um das Leben meiner Tochter, und diese lässt mich bis heute nicht los. Zum Glück wird Avery jeden Tag stärker, und doch wissen wir, dass unser Kampf noch nicht vorbei ist. Und so geht unsere Reise weiter.

Was ist Ihr größter Wunsch für Avery?

Mein Wunsch für Avery ist, dass sie glücklich und erfüllt ist. Dass sie ihre Diagnosen weiterhin positiv beurteilt und die freundliche, großzügige, schöne Tochter ist, die sie immer war. Wir sind so stolz auf sie und lieben sie mehr, als Worte sagen können!

”

Mir geht es sehr gut. Ich nehme zwar Medikamente, kann aber ein normales Leben führen. Natürlich weiß ich, dass ich eine seltene Erkrankung habe, aber das ist okay.

*Ich besuche jeden Tag eine Kunstschule und tanze fünf- bis siebenmal pro Woche. Ich liebe Tanzen sehr, weil es mir die Möglichkeit gibt, meine Gefühle auszudrücken, und es hilft mir auch, alles zu verarbeiten, was ich erlebt habe. Mein größter Traum ist es, Ärztin zu werden, damit ich anderen Kindern mit gesundheitlichen Problemen helfen kann. Ich hatte in den letzten acht Jahren so viele großartige Ärzte, die sich um mich gekümmert haben, und ich habe gelernt, wie wichtig es ist, Ärzte zu haben, die sich mit meiner Krankheit auskennen.**

* Zitate von Avery

DEN SELTENEN AUF DER SPUR

D-Man erkennt HoFH*

Die ***Homozygote familiäre Hypercholesterinämie (HoFH)** ist eine seltene erbliche Fettstoffwechselstörung. Sie führt zu früh einsetzender Arteriosklerose und einer deutlich verkürzten Lebenserwartung. Von einer **seltene** Erkrankung spricht man, wenn diese bei maximal **5 von 10.000 Menschen** auftritt. In Deutschland sind etwa 4 Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen.

D-Man, der Held der Diagnostik, kann aus den **8.000 bekannten seltenen Erkrankungen** die richtige ermitteln und dem Patienten so oft den Einstieg in eine Therapie ermöglichen.



KINDNESS FOR KIDS

Stiftung für Kinder mit Seltenen Erkrankungen



*Für die Kleinen
Großes bewegen -
in vielen kleinen und
großen Schritten!*



Seit mehr als 20 Jahren engagiert sich die gemeinnützige Stiftung Kindness for Kids für Kinder mit seltenen Erkrankungen, die auf unsere Unterstützung und Hilfe angewiesen sind. Kindness for Kids bietet deutschlandweit Ferienauszeiten für erkrankte Kinder und deren Familien sowie Kinderferien camps ohne Begleitung der Eltern an.

Im Forschungsbereich finanziert die Stiftung unterschiedlichste Projekte mit Schwerpunkt in der Versorgungsforschung. Alle Spenden fließen zu 100 % in die Projekte, da sämtliche Verwaltungskosten von den Stiftern getragen werden.



*Sie wollen mehr erfahren, unterstützen oder spenden?
Wir freuen uns auf Ihre Nachricht unter info@Kindness-for-Kids.de*

  [#stiftungkindnessforkids](https://www.facebook.com/stiftungkindnessforkids)

WWW.KINDNESS-FOR-KIDS.DE