Langer Weg zur Diagnose

Heute ist der alljährliche „Tag der Seltenen Erkrankungen“

Wie werden seltene Erkrankungen definiert und wie weit sind sie verbreitet?

Als seltene Erkrankung wird in Europa eine Erkrankung definiert, die bei 2000 Menschen nur einmal vorkommt. Es gibt etwa 5000 bis 8000 verschiedene seltene Erkrankungen. 80 Prozent aller seltenen Krankheiten sind erblich bedingt. Die richtige Diagnose ist deshalb auch für die Familienmitglieder Betroffener von großer Wichtigkeit.

Gibt es darunter bekanntere und weniger bekannte Krankheiten?

Das Spektrum der seltenen Erkrankungen ist recht weitreichend, von Erkrankungen, die bereits im Kindesalter zum Tode führen können, bis hin zu Erkrankungen, die nur eine eher geringe Beschwerdesymptomatik auslösen. Durch die Ice-Bucket-Wette wurde zum Beispiel die ALS (Amyotrophe Lateralsklerose) in den letzten Monaten recht bekannt. Durch die Fernsehserie Dr. House wurde der systemische Lupus („It´s never Lupus“) bekannter. Andere, zum Teil recht gut behandelbare Erkrankungen wie das hereditäre Angioödem sind dagegen weniger bekannt geworden.

Was verbirgt sich dahinter?

Bei dieser Erbkrankheit liegt ein Mangel oder die Minderfunktion eines Plasmaeiweißes vor. Dadurch können Schwellungen an Haut und Schleimhäuten auftreten, schlimmstenfalls schwillt der Kehlkopf zu und Betroffene ersticken. In Deutschland sind bislang rund 1600 Betroffene diagnostiziert worden. Interessierte finden weitere Informationen über die HAE Vereinigung unter *www.schwellungen.de.*

Wie ergeht es den Betroffenen?

Jeder Mensch erlebt seine Krankheit unterschiedlich und geht auch unterschiedlich damit um. Solange eine Erkrankung aber noch nicht einmal diagnostiziert ist, herrschen oftmals Ratlosigkeit, Hilflosigkeit und Verzweiflung. Leider passiert es immer wieder, dass Patienten mit unklaren Beschwerden in die Psycho-Ecke gedrückt werden, was weder richtig noch berechtigt ist.

Wie helfen Sie im ZusE den Patienten?

Wir können aufgrund der starken Nachfrage nur Patienten annehmen, die uns von Kliniken oder den betreuenden Ärzten zugewiesen werden. Dabei sichten wir zunächst die Unterlagen und Vorbefunde und machen dann Vorschläge, nach was noch gesucht werden sollte. Komplizierte Fälle werden dann aber auch in unserem Team besprochen, das aus zehn sehr erfahrenen Ärzten besteht – vom Allgemeinmediziner bis zum Onkologen. Dort wird dann in einem Gespräch ausführlich die weitere Diagnostik festgelegt. Da sich so viele Ärzte an der Diskussion beteiligen, kommen immer wieder sehr interessante Lösungsansätze hervor.

Sie vermitteln Ihren Studenten das Fachwissen auf besondere Weise ...

In Marburg haben wir neben regulären Vorlesungen seit mehr als sechs Jahren auch ein „Dr. House“-Seminar. Mithilfe dieser bekannten US-Fernsehserie begeistern wir unsere Studenten gezielt für sehr seltene und komplizierte Erkrankungen.

Diese Lehrmethode brachte Ihnen nicht nur viel mediale Aufmerksamkeit ...

Es kamen immer mehr Anfragen von verzweifelten Patienten ohne Diagnose. Aufgrund der starken Nachfrage von Patienten wurde unser Zentrum für unerkannte und seltene Krankheiten durch die Geschäftsführung gegründet.

Wohin können Celler sich am besten wenden?

Celle liegt sehr günstig in nicht allzu großer Entfernung zu namhaften Universitätskliniken, die sich für seltene Erkrankungen interessieren. Konkrete Infos erhält man auch über die „ACHSE“ unter *www.achse-online.de*

Interview der Woche

Professor Dr. Jürgen Schäfer verhilft verunsicherten Patienten am „Zentrum für unerkannte und seltene Krankheiten“ (ZusE) am Uniklinikum Marburg zur Diagnose. CZ-Redakteurin Dagny Rößler sprach mit ihm anlässlich des „Tages der Seltenen Erkrankungen“.