

# Schwellungen im ganzen Körper

Das Hereditäre Angioödem und andere seltene Erkrankungen stehen nicht oft im Mittelpunkt

(pi). Krebs, Diabetes, Bluthochdruck, Multiple Sklerose oder auch Allergien, Erkältungen und allgemeine Leiden des Rückens oder des Blutes – viele Krankheiten sind immer wieder Thema, auch weil viele Menschen davon betroffen sind. Um das Augenmerk auch einmal auf eher seltene Leiden und Erkrankungen zu lenken, übernehmen wir heute im Nachgang zum »Europäischen Tag der Seltenen Erkrankungen« im Februar ein Interview mit Privatdozent Dr. Wolfhart Kreuz, Leiter der Gerinnungs- und Immundefektambulanz, Klinikum der Goethe-Universität in Frankfurt (Main). Dabei geht es um das sogenannte Hereditäre Angioödem, das Schwellungen im Körper hervorruft.

## Was ist das Hereditäre Angioödem?

Das Hereditäre Angioödem (HAE) ist eine seltene, aber schwerwiegende Erkrankung, die autosomal dominant vererbt wird. Männer und Frauen sind gleichermaßen betroffen. Die Krankheit wird von Betroffenen mit einer Wahrscheinlichkeit zu 50 Prozent an ihre Kinder weitergegeben. Verursacht wird HAE durch eine Veränderung des Gens auf Chromosom 11, welches für die Bildung eines Plasmaproteins – des C1-Esterase-Inhibitors (C1-INH) – verantwortlich ist. Dadurch kommt es zu einem Mangel oder einem Fehlen des Proteins. Als Folge kommt es zu einer Durchlässigkeit der Gefäße, die zu episodisch auftretende Ödeme (Schwellung) im Bereich der Haut und der Schleimhäute führt. Betroffen sind häufig Gesicht, Hals, Arme, Beine und auch innere Organe. Besonders gefährlich sind Schwellungen im Bereich der Atemwege und des Darms.

## Was sind die Ursachen?

Bei Betroffenen fehlt das Plasmaprotein C1-INH oder es ist in seiner Funktion gestört. Dadurch können bestimmte Abläufe nicht gehemmt werden, es kann zu einer erhöhten Gefäßdurchlässigkeit und somit zu einer Schwellung kommen. Diese Schwellungsattacken können ohne erkennbare äußere Ursachen

auftreten. Stress, Angst, Infektionen oder kleinere Verletzungen können jedoch das Auftreten von HAE-Attacken begünstigen. Zahnbehandlungen können beispielsweise dazu beitragen, dass Schleimhautschwellungen in den Atemwegen entstehen.

## Können HAE-Attacken lebensbedrohlich sein?

Schwellungen sind besonders dann gefährlich, wenn sie im Bereich der Atemwege auftreten. In diesem Fall kann die Schleimhaut die Atemwege verschließen. Eine unbehandelte Schleimhautschwellung in der Luftröhre ist eine der Haupttodesursachen bei HAE-Patienten.

## Wie erkennen Betroffene die Symptome?

HAE-Patienten entwickeln in unregelmäßigen Abständen akut auftretende Schwellungen an Haut und Schleimhäuten. Bei Kindern beispielsweise treten in der Regel gehäuft starke Bauchschmerzen auf. Während der Pubertät und im frühen Erwachsenenalter scheinen Attacken häufiger aufzutreten. Etwa 75 Prozent der Patienten sind beim Erreichen des 20. Lebensjahres symptomatisch. Als auslösende Faktoren kommen Stress, Verletzungen, Infektionen, Änderungen des Hormonhaushalts (Einnahme der Pille, Schwangerschaft etc.) sowie Medikamente und bestimmte Nahrungsmittel in Frage. Die meisten Patienten weisen neben den Hautschwellungen auch eine sogenannte gastrointestinale Symptomatik auf. Bei den Magen-Darm-Schwellungen kommt es zu sehr schmerzhaften kolikartigen Attacken mit Erbrechen und Durchfall. Da die HAE-Symptome leicht mit anderen Symptomen verwechselt werden können, ist der wichtigste Teil der Diagnose die Anamnese der vollständigen Krankengeschichte.

## Wie wird HAE diagnostiziert?

Die typischen Symptome für eine HAE-Erkrankung sind das vorübergehende



Die Nadel im Heuhaufen: Seltene Krankheiten werden oft nicht wahrgenommen. (PM)

Auftreten von nicht juckenden Schwellungen im Unterhautgewebe oder akute Bauchschmerzen ohne erkennbare Ursache. Diese klinischen Zeichen sowie vergangene episodisch aufgetretene Beschwerden begründen den Verdacht auf das Vorliegen einer solchen Erkrankung. Wenn mehrere Familienmitglieder betroffen sind, kann der erbliche Charakter erkannt werden. Daher ist die Familienanamnese auch so wichtig. Der klinische Verdacht wird durch Tests des Blutplasmas bestätigt.

## Wie wird HAE therapiert?

Eine wirksame Behandlungsmöglichkeit ist die Gabe eines C1-Esterase-Inhibitor-Konzentrats. Das C1-INH-Konzentrat wird aus menschlichem Plasma gewonnen und ersetzt somit homolog das fehlende Plasmaprotein. Bereits eine halbe Stunde nach Gabe des Konzentrates bilden sich die Schwellungen zurück. (PM)