

Äußerst seltene Krankheit verläuft oft tödlich

HAE-Patienten: Zwei Drittel leben mit falscher Diagnose

Das Hereditäre Angioödem (HAE) ist eine seltene, aber schwerwiegende Erkrankung. Sie wird durch eine angeborene Fehlbildung des elften Chromosoms verursacht. Die Patienten leiden immer wieder an unerklärlichen Schwellungen an ihren Gliedmaßen, des Gesichts, des Kehlkopfs und im Magen-Darm-Trakt.

Auch das Gehirn, Lunge, Nieren, die Genitalien und das Gesäß können von Ödemen betroffen sein. Kolikartige Krämpfe, Erbrechen und Durchfall sind die Folge, wenn die Schleimhäute der inneren Organe anschwellen, was häufig falsch als eine Blinddarmreizung diagnostiziert wird.

In Deutschland sind derzeit 1600 HAE-Patienten bekannt, wobei die Dunkelziffer wohl bei ca. 5000 liegt. Eine HAE-Attacke wird von vielen Ärzten oft auch mit einer allergischen Reaktion verwechselt. Ein Irrtum, der für die Betroffenen

tödlich enden kann. Obwohl die schmerzhaften Schwellungen sich in der Regel nach zwei bis fünf Tagen zurückbilden, können sie wichtige Funktionen behindern. Ist beispielsweise der Kehlkopfbereich geschwollen, können die Patienten unter Umständen ersticken.

Daher ist es wichtig, nicht nur Ärzte über die Krankheit zu informieren. Die Verdachtsdiagnose kann allein durch die Familiengeschichte relativ einfach gestellt werden: Da die HAE-Erkrankung dominant vererbt wird, ist nämlich immer ein Elternteil ebenfalls mehr oder weniger betroffen.

Liegt der Verdacht vor, kann die Messung des sogenannten C1-Esterase-Inhibitors die Diagnose bestätigen: Dieses Protein fehlt den HAE-Patienten und muss bei einem Anfall intravenös gespritzt werden. Zurzeit ist das die einzig wirkungsvolle Akutbehandlung des Hereditären Angioödems.