

„Die Krankheit HAE entstellte mich über Tage und die Schmerzen waren unerträglich“

Daniela Weinerts (43) Körper wird von unvorhersehbaren Schwellungs-Attacken heimgesucht. Nur ein Zufall brachte vor 25 Jahren ans Licht, an welcher seltenen Krankheit sie – und ihre ganze Familie – leidet



Mit 18 Jahren traten bei Daniela die ersten Beulen im Gesicht auf. Der Gendefekt ist eine Erbkrankheit. Auch Tochter Anna (gr. Foto L.) und Daniels Mutter Ursula (r.) leiden darunter



Daniela Weinert (43) aus Clogenburg teilt mit Mutter und Tochter ein schreckliches Erbe: das „hereditäre Angioödem“, kurz HAE – ein seltener Gendefekt, der ihr über Jahre das Leben zur Hölle machte.

„Schon als Kind hatte ich mehrmals im Monat extreme Magen-Darm-Koliken“, erzählt Daniela. Die Schmerzen seien aus beitem Himmel gekommen und nach drei Tagen verschwunden. Dann schwoll auf einmal irgendein Körperteil an: Hand, Fuß, Arm...

Warum? Wo als Nächstes? Oder wann? Kein Medikament

half! „Mittel gegen die Schmerzen machten mich nur müde. Und nicht mal Cortison wirkte gegen die Schwellungen.“

Ca. 1600 Menschen in Deutschland leiden an HAE

gen, hinter denen man zunächst eine Allergie vermutete. Dann hieß es, weil ich so schlank bin und mich ständig übergeben musste, ich hätte Bulimie. Irgendwann blieb als einzige medizinische Erklärung: Das sei psychisch.“

Die Suche nach den Ursachen gilt einer Odyssee. „Ob-

wahl meine Mutter die gleichen Probleme hat. Und die begannen schon 20 Jahre vor meinen.“ Einen Zusammenhang sah niemand. Bis 1993. Daniela und ihre Mutter bekamen jeder eine Zahnfüllung. „Nach dem Zahnarzttermin spannte mein Gesicht total. Zu Hause schaute ich in den Spiegel und erschrak.“ Alles geschwollen! Daniels Gesicht war geradezu entstellt. Genauso bei ihrer Mutter. Beide

Daniela kann mithilfe regelmäßiger Untersuchungen und der Medikamente gut mit HAE leben

Frauen so nebeneinander zu sehen bereite die Ärzte nicht in Betracht zu ziehen und gezielt nachzuforschen. Ein



Bluttest brachte schließlich zutage: Daniela leidet, genau wie ihre Mutter Ursula, an HAE. „Und wie meine Tochter Anna!“, sagt Daniela. Denn HAE wird in der Regel vererbt. Die Chancen auf das schreckliche Erbe stehen 50:50.

Bei den Patienten führt eine Genveränderung dazu, dass zu wenig des körpereigenen Proteins C1-Esterase-Inhibitor gebildet wird oder dass es in seiner Funktion beeinträchtigt ist. Kleinste Auslöser bewirken,



Wenn sich die Symptome ankündigt, haben Mutter und Tochter immer die Not-Spritze parat, die das Gefäß extrem durchlässig werden und Flüssigkeit ins umliegende Gewebe fließt. Daher die Schwellungen, Außenbereich und nach viel bedrohlicher: innerlich! Mehr als die Hälfte aller Ödeme von HAE-Betroffenen sind geschwollene Schleimhäute an Organen!

Antworten von Dr. med. Inmaculada Martínez-Saguer vom Hämophilie-Zentrum Rhein Main

■ Was ist HAE? Eine Genveränderung führt dazu, dass ein körpereigenes Protein (C1-INH) in zu geringer Menge gebildet wird oder in seiner Funktion beeinträchtigt ist. Dadurch leiden Betroffene unter episodisch auftretenden starken Schwellungen (Ödemen) an Haut und Schleimhäuten des ganzen Körpers und an inneren Organen, was parallel zu kolikartigen Bauchschmerzen, Übelkeit, Erbrechen und Schwindel führt. Die Symptome treten oft vor dem 20. Lebensjahr erstmals auf. Häufigkeit und Schwere der Attacken kann sich mit der Zeit verändern.



■ Wie kann man HAE nachweisen? Durch die Messung von Aktivität und Konzentration des Proteins C1-INH im Blut. Erste Hinweise liefert die Familienanamnese, da die Krankheit meist vererbt wird. Nur in 25 Prozent der Fälle liegt eine Neumutation vor.

■ Ist HAE heilbar? Nein, aber es gibt wirksame Behandlungsmöglichkeiten, z.B. kann das fehlende Protein medikamentös zugeführt werden. Betroffene sollten sich unbedingt an einen HAE-Spezialisten wenden (infos unter: www.schwellungen.de und unter: www.hae-erkennen.de).

Es können treten. So auch bei Daniela viele Jahre. „Mehr als viermal wie ich fast gestorben“, berichtet sie. „Zum Beispiel, als nach einer Magenspiegelung meine Bauchspeicheldrüse schwach wurde und nach einer Schilddrüsen-Punktionierung wäre sie um ein Haar erstickt, weil sich die Atemwege verschlossen! Zu den schlimmsten Erfahrungen zählt sie die Schwellung ihrer Gebärmutter und ihres Enddarms. Ein grausames Martyrium!“

Das hat jetzt ein Ende! Sobald sich die Schmerzen ankündigt, greift Daniela zu einem Medikament, das das fehlende Protein enthält, und injiziert sich eine Dosis davon in die Armvene. Dadurch klingt die Attacke ab, bevor sie richtig aufkeimen kann. Unterwegs benutzt Daniela – genau wie ihre Mutter und ihre 20-jährige Tochter – eine Akut-Spritze. Daniela Weinert kann Dank der Medikamente ihr Familienleben endlich wieder genießen. ■