

Kathrin (23) leidet am Gendefekt HAE

Kaum ein Arzt kennt meine Krankheit“



Schon eine kleine Unachtsamkeit könnte für sie tödlich enden – wie lebt man damit?

Ein Mückenstich kann für sie zur Katastrophe werden, ein Rempfer an der Tischkante sie für Tage bewegungsunfähig machen. Auch innere Organe und Schleimhäute können anschwellen – sogar ihr Leben bedrohen. Denn Kathrin Schön (23) leidet am „Hereditären Angioödem“, kurz: HAE. Nur bei 1.600 Deutschen ist dieser Gendefekt diagnostiziert. Damit gehört er in die Kategorie der seltenen Erkrankungen, zu denen etwa auch die Glasknochenkrankheit

„Bis zur Diagnose haben die meisten Betroffenen eine Odyssee hinter sich“

oder Progerie (vorzeitige Vergreisung) zählen. Doch gerade bei HAE dürfte die Dunkelziffer sehr hoch sein. Denn oft werden die Symptome mit denen einer Allergie verwechselt. Es folgen daher meist hunderte von Tests, bis die Krankheit endlich nach dem Ausschluss-Prinzip festgestellt wird. Was für die Patienten bedeutet, dass sie viele Jahre von Arzt zu Arzt laufen.

Wir haben mit der jungen Medizinstudentin Kathrin Schön gesprochen und sie gefragt, wie die Krankheit ihr Leben beeinflusst.

1.600

Menschen in Deutschland leiden am HAE-Syndrom. Die Dunkelziffer ist allerdings vermutlich sehr viel höher.

Wann haben Sie bemerkt, dass Sie krank sind?

► „Eine erste Attacke hatte ich mit zwei Jahren, das haben meine Eltern mir erzählt. Ab etwa meinem 11. Lebensjahr ist mir ungefähr alle zwei Wochen total übel geworden. Die Diagnose bekam ich erst mit 14. Leider gibt es viele Ärzte, die HAE nicht kennen. Aber ich hatte Glück. Der Nachfolger meiner Kinderärztin hatte vorher an der Uniklinik in Frankfurt gearbeitet und kannte die genetisch bedingte Erkrankung.“

Wie ging es Ihnen, als Sie die Diagnose bekamen?

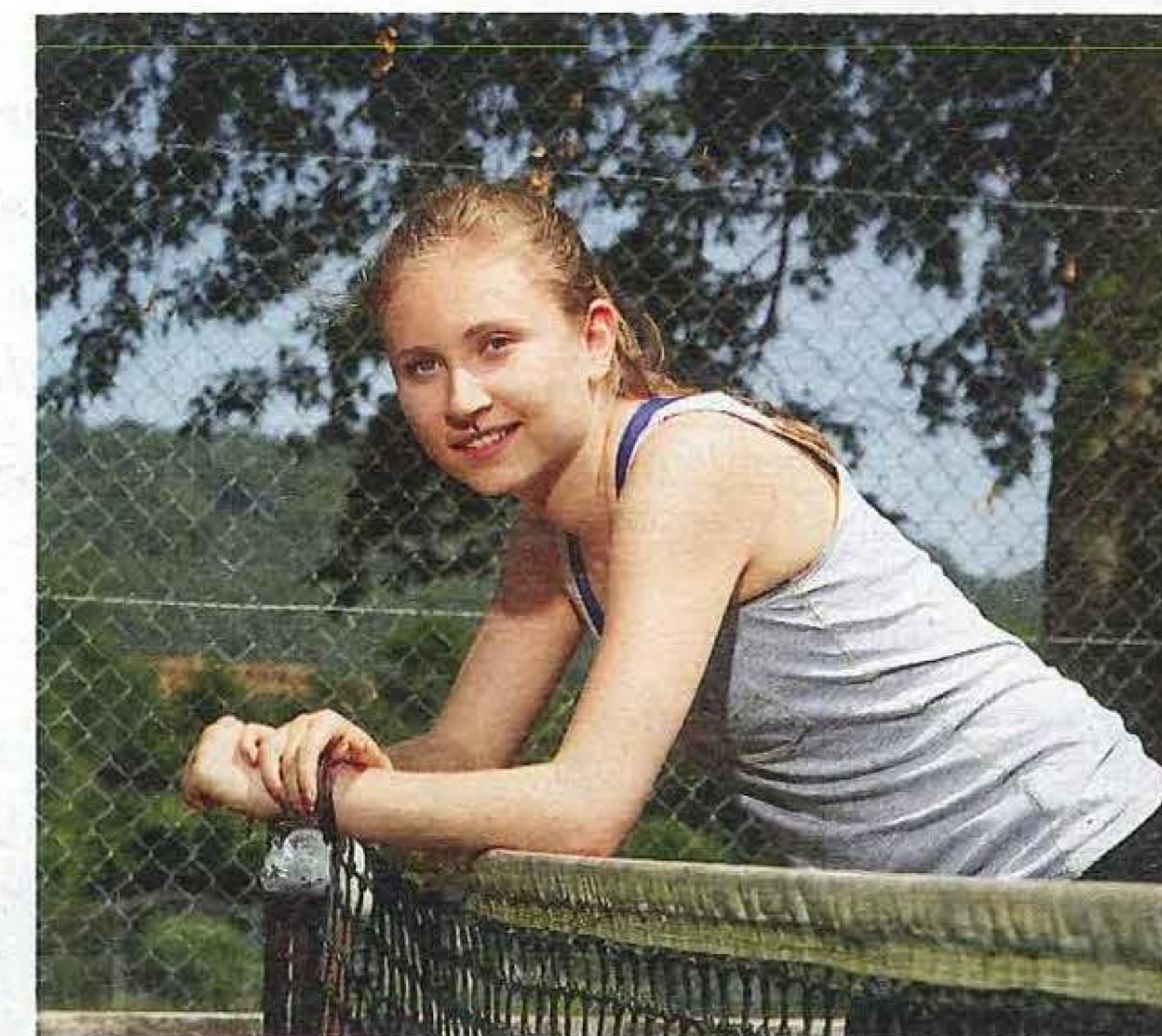
► „Gut und un schön zugleich. Man weiß endlich, was man hat. Meine Bauchschmerzen, also die Schwellungen im Inneren, sind ja nicht zu sehen. Jetzt hatten sie endlich einen Namen. Aber man weiß eben auch, dass es nie wieder weggeht.“

Wie verläuft so eine Attacke in den meisten Fällen?

► „Das ist bei jedem unterschiedlich. Bei mir läuft es ganz oft nach dem gleichen Schema. Zu 90 bis 95 Prozent ist die Schwellung bei mir im Bauch. Zuerst ist ein Druckgefühl da, direkt unter dem Rippenbogen. Manchmal fühlt es sich auch wie ganz krasser Hunger an. Kurz darauf wird mir übel.“

Und wann greifen Sie dann zum Medikament?

► „Sobald ich das Druckgefühl bemerke, spritze ich mir so schnell wie möglich das fehlende Gegenmittel. Das wirkt relativ schnell.“



Tennis spielen? Kein Problem. Doch die Medikamente müssen dabei sein. Eine Attacke kann jederzeit kommen

Vor der Diagnose, als ich noch keine Medikamente hatte, war ich durch eine Attacke gut drei Tage völlig außer Gefecht gesetzt.“

Wodurch werden denn die Attacken ausgelöst?

► „Das kann psychische oder physische Ursachen haben. Wenn ich im Studium in der Prüfungsphase bin, sind die Attacken häufiger. Es kann natürlich auch passieren, dass ich mich stoße oder von einem Insekt gestochen werde. Oder das Tragen von hochhackigen Schuhen kann Auslöser sein.“

Gab es schon einmal eine lebensgefährliche Situation?

► „Ja, das war im Spanien-Urlaub, noch vor der Diagnose. Ich hatte einen Mückenstich, und mein

ganzes Gesicht und mein Hals waren angeschwollen. Aber ich hatte wohl Glück, dass der Stich weit genug vom Hals entfernt war.“

Wie stark schränkt HAE Ihr alltägliches Leben ein?

► „Mittlerweile kaum noch. Ich habe die Medikamente immer dabei. Allerdings verzichte ich etwa auf Mannschaftssport. Da ist die Stoßgefahr zu hoch. Und meinen zweimonatigen Aufenthalt in Costa Rica musste ich gut organisieren. Die Medikamente mussten dabei sein und durch den Zoll.“

Gibt es noch anderes, was Sie berücksichtigen müssen?

► „Ich führe ein Schwellungs-Tagebuch, in dem ich alle Attacken dokumentiere. Alle halbe Jahre muss

Kathrin, die vor neun Jahren die Diagnose HAE bekam, spritzt sich das nötige Medikament



ich zum Arzt. Und ich versuche, den Stress einzudämmen.“

Wäre eine Schwangerschaft trotz HAE möglich?

► „Natürlich. Die Wahrscheinlichkeit, dass ich HAE vererbe, liegt bei 50 Prozent. Ich habe bei einem Treffen mit einer Frau gesprochen, die sich hat sterilisieren lassen aus Angst vor einer Schwangerschaft, da HAE dadurch schlimmer werden könnte. Aber das würde ich nie tun. Ich möchte später einmal eine Familie haben.“

Was wünschen Sie sich als HAE-Botschafterin?

► „Ich wünsche mir, dass die Krankheit bekannter wird und vielen Betroffenen damit eine lange Ärzte-Odyssee erspart bleibt.“

TIPPS UND INFOS ZUM THEMA

HAE: Ein Genfehler mit tragischen Folgen



Dr. med. Inmaculada Martinez Saguer, Frankfurt a. M.
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin am Hämophilie-Zentrum Rhein Main
www.hzrm.de

Der Gendefekt HAE wurde schon im späten 19. Jahrhundert beschrieben. Damals hielt man es für eine Allergie. Auch heute wird die genetisch bedingte Erkrankung häufig damit verwechselt. Die Expertin klärt auf.

Was genau ist das Hereditäre Angioödem?

Bei den Patienten führt eine Genveränderung dazu, dass ein körpereigenes Protein namens

C1-Esterase-Inhibitor in zu geringer Menge gebildet wird oder in seiner Funktion beeinträchtigt ist. Dadurch leiden Betroffene unter episodisch auftretenden, teils sehr starken Schwellungen.

Kann die Krankheit geheilt werden?

HAE ist nicht heilbar, es gibt jedoch verschiedene wirksame Behandlungsmöglichkeiten. Mit allen zur Verfügung stehenden

Medikamenten können die Patienten ein nahezu normales Leben führen.

Wird der Gendefekt ausschließlich vererbt?

In der Regel ist er erblich, doch in 25 bis 30 Prozent der Fälle liegt eine Neumutation vor. Das bedeutet, es wurde nicht geerbt, kann aber weitervererbt werden.

Wird die Krankheit mit der Zeit immer schlimmer?

Der Krankheitsverlauf ist ganz individuell. Häufigkeit und Schwere der Attacken können sich etwa durch Pubertät oder eine Schwangerschaft ändern.

„Gemeinsam voran“

■ Die HAE-Vereinigung e. V. gibt nicht nur Tipps und Infos zum Krankheitsbild, sondern stellt auch Betroffene vor und bringt sie zusammen. So wird zum Beispiel auch auf das 1. Internationale Youngster-Camp im August verwiesen, das sich an die jugendlichen Patienten richtet. Die Vereinigung besteht jetzt seit 20 Jahren und hat sich das Motto gegeben „Nicht mehr allein – gemeinsam voran“. Eines der wichtigsten Ziele ist es, aufzuklären, um den HAE-Kranken lange Arzt-Odysseen zu ersparen.
www.hae-online.de

■ Patienten-Erfahrungen stehen hier im Mittelpunkt. Was genau ist HAE, wie häufig ist die Krankheit, wie ist die Behandlung? Betroffene erzählen aus ihrem „fast normalen“ Leben.
www.hae-erkennen.de