

## **Was ist das ? Das hereditäre Angioödem (HAE)**

HAE ist eine schwere Erkrankung, die zum Glück nur selten vorkommt. Dennoch kann es nützlich sein, sie zu kennen: Denn viele Patienten wissen gar nicht, dass sie darunter leiden. Einen allgemein verständlichen Namen gibt es leider nicht. Laien können mit der Bezeichnung hereditäres Angioödem naturgemäß wenig anfangen. Aber eigentlich ist es gar nicht so schwer: hereditär bedeutet, dass die Erkrankung vererbt wird. Wenn ein Elternteil darunter leidet, besteht für jedes Kind ein 50-prozentiges Risiko, ebenfalls zu erkranken.

### **Gefäße schwellen an**

Der Wortteil Angio stammt aus dem Griechischen und bedeutet Gefäß, und Odem heißt Schwellung. Wir haben es also mit einer vererbten Gefäß-Schwellung zu tun. Das klingt eigentlich gar nicht so bedrohlich, aber je nachdem, wo die Schwellung auftritt, kann sie zur tödlichen Gefahr werden. Denn die Ödeme können an Händen und Füßen, im Gesicht und an den Gliedern, aber auch in der Darmschleimhaut, im Kopf oder in der Luftröhre auftreten. Im Darm verursachen sie wiederholte schwere Bauchschmerzen, Übelkeit und Erbrechen, Gehirnschwellungen bedeuten Lebensgefahr, und eine geschwollene Luftröhre kann die Atemwege komplett verschließen: War die Krankheit vorher nicht bekannt, erstickt ein Viertel der Betroffenen an akuten Ödemen im Kehlkopf.

### **Spontane Attacken**

Typischerweise treten die Symptome nicht dauerhaft auf, sondern in Form spontaner Attacken. Zunächst berichten die meisten Patienten über ein Spannungsgefühl und etwa eine Stunde später beginnt das Gewebe zu schwellen. Das Ödem hält im Durchschnitt 24 bis 72 Stunden an. Die Attacken können ohne erkennbare äußere Ursachen auftreten, aber auch als Folge von Stress, Angst oder kleineren Verletzungen. Manchmal genügt eine Zahnbehandlung als Auslöser, kurz danach quellen die Schleimhäute in den Atemwegen auf. Einigen Patienten schwillt die Hand nach dem Rasenmähen oder Hämmern.

### **Vererbter Gendefekt**

Das hereditäre Angioödem wird durch angeborene Veränderung eines Gens verursacht, das normalerweise für die Bildung eines bestimmten Enzyms sorgt. Den Betroffenen mangelt es an diesem wichtigen Enzym. Die ersten Symptome treten gewöhnlich bereits in der Jugend auf: Drei von vier Patienten erleben die erste Attacke vor dem 20. Lebensjahr. Oft werden die Beschwerden zunächst falsch gedeutet, viele Ärzte vermuten anfangs eine Allergie oder eine Blinddarmentzündung. Es gibt verschiedene Möglichkeiten, die Gefäßschwellung zu behandeln. Bei vielen Patienten verlaufen die Attacken zum Glück relativ mild, sie müssen nicht ständig Medikamente nehmen. Falls jedoch öfter schwere Anfälle auftreten, bekommen die Patienten überwiegend Danazol verschrieben, ein männliches Sexualhormon. Danazol sorgt dafür, dass der Körper das fehlende Enzym produziert. Diese Standardtherapie hat jedoch Nachteile, denn männliche Hormone sorgen für vermehrten Haarwuchs und stärkere Muskeln, können also bei Frauen zu einer Vermännlichung führen. Weitere mögliche Nebenwirkungen sind Muskelschmerzen und Krämpfe.

### **Enzym direkt spritzen**

Seit kurzem geben Ärzte daher einigen Patienten vorsorglich das fehlende Enzym direkt, und zwar mittels einer regelmäßigen Spritze in die Vene. Bei akuten Notfällen ist das schon heute die Methode der Wahl: Falls eine spontane Attacke den Kehlkopf zuschnürt, muss das Enzym so schnell wie möglich gespritzt werden, um ein Ersticken zu verhindern. Bei direkter intravenöser Gabe wurden bisher keine unerwünschten Nebenwirkungen beobachtet, so dass heute auch eine vorbeugende Anwendung in Betracht kommt.

### **Rat und Hilfe**

Betroffene können sich an die

#### **HAE-Vereinigung e.V**

Postfach 15 03 22,

60063 Frankfurt wenden.