

Unten ein Auszug aus dem Bericht der Bild am Sonntag vom 29. August 2010 über seltene Erkrankungen. Mit dabei Petra Timm aus unserer regionalen Gruppe Nord-Ost, Frau Dr. Sperfeld, die viele von uns ja noch vom ihrem Vortrag in Braunlage im Jahre 2008 kennen und Frau De Vries von der Achse. Allen sei ein großes Dankeschön für ihr Mitwirken an diesem Artikel ausgesprochen.

---

**Quelle:** <http://www.bild.de/BILD/ratgeber/gesund-fit/bams/2010/08/29/seltene-krankheiten/aerzte-schwierigkeit-diagnose-behandlung.html>



**Was uns fehlt, hat fast keiner**

## **Seltene Krankheiten von NF2 über HSP bis ZSD**

**Die Krankheiten dieser fünf Menschen sind so selten und schwer zu erkennen, dass ihnen jahrelang kein Arzt die richtige Diagnose stellen konnte. Ein BamS-Report über das Schicksal, etwas Besonderes zu sein**

Von Anna Meissner, Kerstin Quassowsky und Volker Weinl



Man fühlt sich krank, weiß, dass etwas nicht stimmt mit dem Körper. So viele Ärzte, Kliniken, Wartezimmer – aber nirgendwo gibt es einen Namen für das, was Leib und auch die Seele schmerzen lässt. Krank ohne Diagnose. So scheint es. Viele Menschen erleben dieses Schicksal jeden Tag. Sie leiden unter einer so seltenen Erkrankung, dass es Jahre dauern kann, bis ein Mediziner die Ursache findet.

**In BILD am SONNTAG erklären Experten, ab wann eine Krankheit als selten bezeichnet wird, wie man sie erkennt und welche Hilfen es für Betroffene gibt.**

**Was ist eine seltene Erkrankung?**

**Saskia de Vries**, Sprecherin der Allianz chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.): „Laut Definition ist höchstens einer von 2000 Menschen betroffen. Manche Erkrankungen kommen noch seltener vor, z. B. nur einmal unter einer Million Menschen.“

#### Mehr zum Thema

**„Als Kind habe ich Sportunterricht gehasst. Als Erwachsene erfuhr ich, warum“**



**Name:** Petra Timm (41), Buchhalterin, zurzeit berentet.

**Die Erkrankung:** Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP). Ein unheilbares, fortschreitendes Nervenleiden.

**Häufigkeit:** Etwa 2500 Menschen in Deutschland.

**Verlauf:** „Als Kind hasste ich Sport. Es fiel mir schwer, Füße und Beine kontrolliert zu steuern. Warum, wusste ich nicht. Heute schleife ich beim Gehen die Füße über den Boden. Nach mehr als 15 Ärzten bohrte mein Hausarzt vor 14 Jahren nach, stieß auf HSP.“

**Behandlung:** Botox-Spritzen lösen Muskelverkrampfungen. Krankengymnastik und Ergometertraining. Austausch in einer Selbsthilfegruppe.

**Situation heute:** „Meine Arbeit musste ich aufgeben. Ich trainiere hart, damit HSP nur langsam fortschreitet. Ich brauche einen Gehstock und immer öfter den Rollstuhl

#### Woher kommt die Schwelle von 1 unter 2000 Menschen?

**Dr. Axel Panzer**, Kinderneurologe und Leiter des Epilepsiezentrums für Kinder und Jugendliche, DRK-Klinikum Berlin-Westend: „Die Einteilung stammt aus der Arzneimittelentwicklung. Neue Medikamente müssen an einer großen Patientenzahl überprüft werden. Bei seltenen Erkrankungen ist das nicht möglich. Deshalb gelten seit zehn Jahren für Mittel gegen Krankheiten, die so selten auftreten, erleichterte Genehmigungsverfahren.“

#### Warum ist das Thema wichtig, wenn es so wenige betrifft?

**De Vries:** „Weil es mehr als 6000 dieser seltenen Erkrankungen gibt, mit insgesamt vier Millionen Betroffenen in Deutschland. Die Patientengruppe ist also nicht klein.“

#### Wie erfahre ich, ob ich eine seltene Krankheit habe?

**De Vries:** „Oft ist der Weg lang. Im Schnitt braucht es sieben Jahre bis zur richtigen Diagnose. Das Warten ist eine schwierige Zeit, weil Betroffene oft als Hypochonder oder Simulanten abgestempelt werden.“

#### Hilft kein einfacher Test?

**De Vries:** „Bei Neugeborenen lassen sich durch Analyse einer Blutprobe aus der Ferse schon viele Stoffwechselstörungen entdecken. In anderen Fällen kann es jedoch Jahrzehnte dauern, bis der Patient endlich Klarheit hat.“

#### An wen wende ich mich, wenn ich nicht weiß, woher meine Symptome kommen?

**Dr. Panzer:** „An einen guten Arzt aus der Fachrichtung, die zum auffälligsten Symptom passt. Bei Atemnot ein Lungenarzt, bei Bewegungsstörungen ein Neurologe, bei Ausschlägen ein Hautarzt und so weiter. Der Arzt sollte sich Zeit nehmen und versuchen, das ganze Krankheitsbild, inklusive der Nebensymptome zu sehen.“

#### Warum ist das schwierig?

**Dr. Nicolas Schönfeld**, Lungenklinik Heckeshorn, Helios Klinikum Emil von Behring, Berlin: „Weil die Krankheitsbilder denen anderer Erkrankungen sehr ähneln können.“

#### Gibt es Beispiele?

**Dr. Schönfeld:** „Bei Sarkoidose, einer Krankheit des Immunsystems, bei der im ganzen Körper Entzündungen auftreten können, kann es zu Luftnot kommen. Die kann ein Arzt für Asthma halten. Ist eine ausgeprägte Abgeschlagenheit, die sogenannte Fatigue, das Hauptsyndrom, kann der Arzt an ein chronisches Erschöpfungssyndrom mit anderer Ursache denken.“

### **Wie geht es weiter, wenn die richtige Diagnose gestellt ist?**

**Dr. Panzer:** „Bei manchen Erkrankungen kann sofort die Therapie beginnen. Zum Beispiel beim Glut1-Defekt. Hier ist ein Molekül defekt, das Zucker aus dem Blut ins Hirnwasser transportiert. Folge ist ein Energiemangel im Gehirn. Es kommt zu Unruhezuständen und epileptischen Anfällen, vor allem wenn man lange nichts gegessen hat, etwa morgens. Die Therapie ist eine spezielle, fettreiche Diät, die den Stoffwechsel dazu bringt, dem Gehirn einen Ersatzstoff als Energiequelle bereitzustellen. Hier verhindert eine frühe Diagnose eine ernsthafte Krankheit.“

### **Ist die Lösung immer so einfach?**

**Dr. Panzer:** „Leider nein. Ein Beispiel ist die sogenannte Neurofibromatose vom Typ 2, kurz: NF2. Hier gehen gutartige Tumore von Zellen aus, welche die sogenannten Nervenscheiden bilden. Die Tumore können Nervenfasern verdrängen oder quetschen. Störungen von Hören, Gleichgewicht oder Sehen sind die Folge. Man kann die Tumorneubildung nicht verhindern. Erst wenn sie da sind und Probleme bereiten, kann man sie operativ entfernen oder bestrahlen.“

### **Verlaufen seltene Erkrankungen immer so schwer?**

**Dr. Panzer:** „Nein. Vielen seltenen Erkrankungen liegen genetische Defekte zugrunde. Je nachdem, wo ein Gen beschädigt ist, kann die Erkrankung schwer, aber auch milde verlaufen. Mancher braucht gar keine Therapie.“

### **Bei welchen Warnzeichen sollte man reagieren?**

**Dr. Panzer:** „Wenn sich Symptome fortschreitend verschlimmern.“

### **Und wenn der Arzt die Krankheit nicht erkennt?**

**Dr. Anne-Dorte Sperfeld,** Leitende Neurologie-Oberärztin am Helios-Klinikum Bad Saarow: „Nicht verzweifeln. Seltene Erkrankungen sind oft Krankheiten, die nur durch ein sogenanntes Ausschlussverfahren festgestellt werden. Das bedeutet, dass häufigere Krankheiten, die ähnliche Symptome induzieren, ausgeschlossen werden. Ein Beispiel ist die mit HSP abgekürzte Hereditäre Spastische Spinalparalyse. Eine Nervenkrankheit für die steife Gehbewegungen oft schon bei Kindern oder Jugendlichen, typisch sind. Erst wenn man Multiple Sklerose, Vitaminmangel, Tumorerkrankungen und verschiedene Stoffwechselstörungen ausgeschlossen hat, bleibt als Erklärung HSP übrig.“

### **Trotzdem kann der Arzt nicht immer heilen. Warum?**

**Dr. Panzer:** „Zwar wurden inzwischen mehr als 60 Medikamente gegen seltene Krankheiten zugelassen, aber für die meisten gibt es immer noch keine gezielten Therapien. Hier kann der Arzt Symptome lindern helfen und anhand der Prognose den Patienten auf die nächsten Lebensabschnitte vorbereiten.“

### **Wer kann noch helfen?**

**Dr. Vries:** „Viele haben das Bedürfnis, sich mit den wenigen Menschen auszutauschen, die ähnliche Erfahrungen gemacht haben. Hier helfen Selbsthilfegruppen.“

### **Weitere Informationen im Internet:**

Seltene Erkrankungen: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

HSP: [www.hsp-selbsthilfegruppe.de](http://www.hsp-selbsthilfegruppe.de)

Sarkoidose: [www.sarkoidose.de](http://www.sarkoidose.de)

ZSD: [www.pro-retina.de](http://www.pro-retina.de)