



## Quarks & Co Rätselhaft Krankheiten

**Autoren:** Katrin Krieft, Georg Wieghaus, Tanja Winkler  
**Redaktion:** Wobbeke Klare

*Was passiert, wenn ein Patient mit einer Krankheit in die Praxis kommt, von der der Arzt noch nie gehört hat?*

Schätzungen zufolge leiden in Deutschland 4 Millionen Menschen unter einer seltenen Erkrankung. *Quarks & Co* fragt: Warum ist es so schwer, diese Krankheiten zu erkennen? Warum gibt es kaum wirksame Therapien? Und warum bekommen manche Menschen so eine Krankheit und andere nicht?.

## Leben mit einer seltenen Krankheit – Sarahs Geschichte

*Die Diagnose schien das Todesurteil zu sein*



Zwei Stunden nach der Geburt beginnen Sarahs Probleme. Sie muss deshalb lange Zeit im Brutkasten liegen

Sarah ist ein Wunschkind. Joanna Krajewska freut sich unbändig auf die Geburt ihrer ersten Tochter. Und ihr Sohn Oliver ist glücklich, bald eine kleine Schwester zu haben. Es ist eine ganz normale Schwangerschaft – auch die Ärzte ahnen nicht, was für einen schweren Weg Sarah vor sich hat. „Man hat gedacht, es ist ein völlig gesundes Baby“, sagt ihr Arzt Prof. Thorsten Marquardt. Doch zwei Stunden nach Sarahs Geburt am 11. August 1997 verschlechtert sich ihr Zustand dramatisch: Sarah bekommt keine Luft. Sie muss auf die Intensivstation und wird künstlich beatmet. Außerdem hat sie hohes Fieber. Merkwürdig ist, dass Sarahs Leber vergrößert ist. Die Ärzte vermuten eine Lungenentzündung, eine Blutvergiftung und eine Hirnhautentzündung. Die nächsten Monate verbringt Sarah nur im Krankenhaus. Ständig tauchen neue Probleme auf: Als Sarah eine Hirnblutung bekommt, geben Ärzte und Familie die Hoffnung auf – doch Sarah überlebt. Aber ihr Kopf beginnt übermäßig zu wachsen; sie entwickelt einen Hydrozephalus, einen so genannten „Wasserkopf“. Die Ärzte glauben, dass Rückstände der Hirnblutung das Hirnwasser stauen; doch die Untersuchungsergebnisse sind widersprüchlich. Und niemand bemerkt, dass sich Sarahs Augen zu verändern beginnen. Außerdem hört sie schlecht – eine Folge der vielen Medikamente, glauben die Ärzte. Niemand schöpft zu diesem Zeitpunkt den Verdacht, dass Sarahs verschiedenartige Symptome eine gemeinsame Ursache haben könnten...Die Ärzte entschließen sich zu einer riskanten Operation, um den Hydrozephalus zu beheben. Der Eingriff dauert acht Stunden.

### Der Augenarzt hat einen Verdacht



Die Trübung der Hornhaut ist das Symptom, das schließlich zur Diagnose führt

Sarah übersteht die OP. Aber auf der Intensivstation bemerkt ihre Mutter, dass mit Sarahs Augen etwas nicht stimmt: Sie wirken milchig, wie von einem Schleier überzogen. Joanna Krajewska ist aufgeregt – sie verlangt, dass ein Augenarzt Sarah untersucht. Dieser stellt fest: Die Hornhäute in Sarahs Augen sind beide gleichmäßig getrübt. Das ist ungewöhnlich und spricht nicht für eine Augenerkrankung. Der Augenarzt vermutet, dass Sarah an einer sehr seltenen Stoffwechselerkrankung leidet: „Mukopolysaccharidose“. Er empfiehlt, Sarah an einen Spezialisten zu überweisen. Am 24. April 1998 untersucht Prof. Thorsten Marquardt die kleine Sarah zum ersten Mal. Es folgt eine Reihe von Tests. Schließlich bestätigt sich der Verdacht: Sarah hat Mukopolysaccharidose Typ I. Das bedeutet, dass Sarahs Körper ein ganz bestimmtes Enzym fehlt; er kann deshalb bestimmte Zuckermoleküle nicht abbauen.

### Sarahs Diagnose

Neun Monate lang hat Joanna Krajewska darauf gewartet herauszufinden, warum es ihrem Kind ständig schlecht geht. Doch als die Diagnose endlich feststeht, bringt sie für die Mutter nicht die erwartete Erleichterung, sondern einen großen Schrecken: Mukopolysaccharidose Typ I ist eine sehr schwere Krankheit. Denn der Zucker, den Sarahs Körper nicht abbauen kann, sammelt sich in den Zellen an, so dass sie nicht mehr arbeiten können und absterben. Es gibt verschiedene Typen von Mukopolysaccharidose: Je nachdem, welches Enzym in der Verarbeitungskette der Zuckermoleküle fehlt, verläuft die Krankheit unterschiedlich schwer. Sarah hat ausgerechnet eine der schweren Formen. Davon sind alle wichtigen Organe betroffen, wie zum Beispiel Herz und Lunge, aber auch Knochen und Gehirn. Die Prognose für Sarah ist schlecht: Ihre Gelenke würden steif werden, sie würde blind und taub werden, sie würde alles verlernen, was sie bisher gelernt hatte, und sie würde immer schlechter Luft bekommen. Am Ende würde sie sterben, sagen die Ärzte. Kinder mit dieser Krankheit werden häufig nicht älter als zehn Jahre. Denn als Sarah ihre Diagnose

erhält – im Juli 1998 – , gibt es keine Therapie für diese Krankheit. Alles, was man tun könne, so Sarahs Arzt Thorsten Marquardt, wäre, dem Kind sein kurzes Leben so erträglich wie möglich zu gestalten.

### Sarah verändert sich



Am Anfang lernt Sarah vieles, was gesunde Kinder auch können – doch dann zeigen sich immer mehr die typischen Symptome der Krankheit...

Rechte: Joanna Krajewska

Die Krankheit schreitet zunächst langsam voran: Sarah ist zwar immer wieder krank, doch mit Unterstützung durch Heilpädagogen, Logopäden, Krankengymnasten und andere lernt sie vieles von dem, was gesunde Kinder in diesem Alter erlernen: Sarah kann sitzen, ohne abgestützt zu werden, und sie kann greifen. Sie spricht erste Worte: „Mama“, „Baum“, und sie brabbelt munter vor sich hin. Doch dann beginnt Sarah, Dinge zu verlernen. In den folgenden vier Jahren werden ihre Gelenke steif, sie kann nicht mehr sitzen, und am Ende schafft sie es nicht mal mehr, sich im Bett umzudrehen. Ihre Knochen verformen sich, und ihr Gesicht verändert sich – wie es für Kinder mit Mukopolysaccharidose typisch ist. Sarahs Leber und Milz vergrößern sich so sehr, dass ihr Bauch sichtbar anschwillt. Sie sieht schlechter, sie hört schlechter, und sie verlernt die Worte, die sie schon sprechen konnte. Dann hört auch das Brabbeln auf – Sarah verstummt. Schließlich verlernt sie auch das Schlucken; sie erbricht jeden Bissen. Ihre Mutter sitzt häufig die ganze Nacht an ihrem Bett, voller Angst, dass Sarah den nächsten Tag nicht mehr erleben würde.

### Hoffnung



Joanna Krajewska schreibt viele Briefe – sie kämpft dafür, dass ihre Tochter Sarah eine neuartige, lebensrettende Therapie bekommt

Etwa ein halbes Jahr nach Sarahs Diagnose erfährt Joanna Krajewska von einem amerikanischen Forscherteam, das in einer Patientenstudie ein neues Medikament gegen Mukopolysaccharidose testet. Am Anfang ist ihr noch gar nicht klar, wie dieses Medikament überhaupt wirken soll oder um was es sich handelt, aber sie setzt all ihre Hoffnung darauf. Sie informiert Sarahs Arzt Thorsten Marquardt. Zusammen finden sie heraus, dass in der Studie genau das Enzym getestet werden soll, das Sarahs Körper fehlt. Joanna Krajewska besucht Kongresse, schreibt Briefe und telefoniert. Sie will, dass Sarah in die Studie aufgenommen wird. Doch die Pharmafirma lehnt ab. Aus ethischen Gründen sei dies nicht zu vertreten, denn niemand wisse, wie das Medikament auf Sarah wirken würde. Sarah sei so schwer krank, dass schwere Nebenwirkungen für sie tödlich sein könnten. Tatsächlich könnte die Studie in so einem Fall sogar gestoppt werden – das könnte dazu führen, dass das Medikament vielleicht gar nicht auf den Markt käme. Das sehen Sarahs Arzt und ihre Mutter ein. Aber sie geben trotzdem nicht auf.

### Eine Therapie für Sarah



Sarah fährt täglich mit dem Schulbus zur Förderschule

Sarah ist inzwischen so krank, dass jede Lungenentzündung ihren Tod bedeuten könnte. Joanna Krajewska und Thorsten Marquardt verfolgen eine neue Strategie: Sie wollen, dass Sarah das Medikament außerhalb der Studie bekommt. Doch im Jahr 1999 gibt es in Deutschland noch keine Gesetzesgrundlage für einen sogenannten „Compassionate Use“ – eine Behandlung „aus Mitleid“ für Patienten, die so schwer krank sind, dass sie das Ende der Studie und die Marktreife des Medikaments nicht mehr oder nur in einem stark verschlechtertem Gesundheitszustand erleben würden. Die rechtliche Lage ist also kompliziert: Wenn Sarah stürbe, könnten Arzt und Firma dafür haftbar gemacht werden. Im Rückblick erzählt Thorsten Marquardt: Er habe schließlich alles auf eine Karte gesetzt und der Pharmafirma mitgeteilt, dass er die Geschichte ins Fernsehen bringen würde. Die Firma hat eine andere Version; sie gibt an, dass sich die Angelegenheit aufgrund interner Vorgänge so lange hingezogen habe – aufgrund der damaligen Gesetzeslage sei die Prüfung eines jeden Falls eben sehr langwierig gewesen. Fakt ist: Im Mai 2002 bekommt Sarah das Medikament – ein Jahr vor der Marktzulassung. Einmal wöchentlich erhält sie ihre Enzymtherapie. Seitdem geht es ihr viel besser: Normalerweise gehen Experten davon aus, dass eine Enzymtherapie vor allem den bestehenden Zustand stabilisiert. Doch Sarah macht seit Beginn der Therapie große Fortschritte: Ihre Gelenke sind wieder beweglicher, sie kann greifen, malen und sitzen. Sie sagt wieder „Mama“ und experimentiert mit Buchstaben und Silben. Im Herbst 2009 fing Sarah auf einmal an, sich durch die Wohnung zu robben und steuert nun gezielt ihr Kinderzimmer an, wenn sie alleine spielen will. Doch meistens ist sie gern mit anderen Kindern zusammen. Und es geht ihr inzwischen sogar so gut, dass sie eine Förderschule besuchen kann.

Autoren: Georg Wieghaus und Tanja Winkler

# Seltene Krankheiten: Die wichtigsten Fragen

*Quarks & Co gibt Antworten*

## **Was sind seltene Krankheiten?**

Die Kriterien für die Einstufung als seltene Krankheit ähneln sich überall auf der Welt – auch, wenn es im Detail Unterschiede gibt: In der Europäischen Union wird eine Krankheit als selten eingestuft, wenn höchstens 5 von 10.000 Einwohnern eines Landes betroffen sind. Für Deutschland bedeutet das: Eine Krankheit gilt als selten, wenn nicht mehr als 40.000 Einwohner darunter leiden. In den USA wird der Status „seltene Krankheit“ bei weniger als 7,5 Betroffenen pro 10.000 Einwohner und in Australien bei weniger als einem von 10.000 Einwohnern erteilt.

## **Wie viele seltene Krankheiten gibt es?**

Es gibt ungefähr 5.000 bis 7.000 verschiedene seltene Erkrankungen in Europa. Genauere Zahlen sind nicht bekannt, weil viele Erkrankungen in unterschiedliche Untertypen aufgeteilt werden: Je nach dem, ob man diese Untertypen als eigenständige Diagnosen mitrechnet, ergeben sich andere Gesamt- Zahlen. Andere Krankheitsbeschreibungen wiederum bestehen bislang nur aus der Aufzählung der gemeinsam aufgetretenen Symptome. Nach Angaben des europäischen Netzwerks für seltene Krankheiten (Orphanet) werden in der medizinischen Fachliteratur jede Woche etwa fünf neue Erkrankungen erstmals beschrieben. Dabei ist „selten“ aber nicht gleich „selten“: So zählt das Non-Hodgkin-Lymphom, ein Lymphdrüsenkrebs, mit rund 136.000 Betroffenen in der Europäischen Union genauso zu den seltenen Krankheiten wie die Hyperammonämie (eine Stoffwechselstörung durch Enzymmangel) mit 46 Patienten. Es gibt sogar Erkrankungen, die in ganz Europa bisher nur bei einem einzigen Patienten festgestellt wurden.

## **Wie viele Menschen leiden unter seltenen Krankheiten?**

Seltene Krankheiten sind gar nicht so selten: Allein in der EU sind schätzungsweise bis zu 36 Millionen Bürger, also zwischen sechs und acht Prozent der Gesamtbevölkerung, von einer seltenen Krankheit betroffen. Das liegt an der großen Anzahl der seltenen Erkrankungen. In Deutschland gibt es Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Patienten, die an einer seltenen Krankheit leiden. Im Vergleich zu anderen Krankheiten sind es dann aber doch wenige: Allein von der Zuckerkrankheit „Diabetes mellitus“ sind in Deutschland sieben Millionen Menschen betroffen.

## **Warum sind seltene Krankheiten überhaupt selten?**

Experten gehen davon aus, dass etwa 80 Prozent aller seltenen Krankheiten eine genetische Ursache haben. Dabei werden zwei Vererbungswege unterschieden:

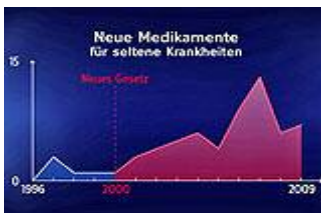
Bei dominanten Genen reicht eine Anlage entweder vom Vater oder der Mutter aus. Die Eltern selber sind aber häufig gesund und nur einige ihrer Keimzellen – also Spermien oder Eizellen – tragen eine Mutation, die bei den Nachkommen zur Krankheit führen kann. Doch nicht jedes Kind wird krank, denn es braucht einen großen Zufall, damit ausgerechnet eine Eizelle oder ein Spermium mit einer Mutation zur Befruchtung kommt.

Bei der Vererbung von rezessiven Genen sind meist beide Eltern gesund, doch sie tragen eine seltene Mutation in ihrem Körper. Es bedarf eines großen Zufalls, damit sich ausgerechnet zwei Menschen mit einer Mutation in dem gleichen Gen treffen und ein Kind bekommen. Und nur, wenn ein Kind von beiden Eltern das Gen mit der Mutation erhält – was erneut vom Zufall abhängig ist –, wird es krank. Die Wahrscheinlichkeit dafür beträgt nach den Mendel'schen Vererbungsregeln 25 Prozent.

### Wie lange dauert es, bis eine seltene Krankheit vom Arzt erkannt wird?

Die Diagnose der seltenen Krankheiten ist häufig sehr schwierig. Im Extremfall warten die Patienten jahrzehntelang, bis die Diagnose gestellt wird. Einer Befragung unter Betroffenen zufolge suchten 21 Prozent der Patienten mehr als fünf Ärzte auf, bevor sie die richtige Diagnose erhielten, sechs Prozent sogar mehr als zehn Ärzte. Bei 40 Prozent der Patienten wurde zunächst eine falsche Diagnose gestellt, bei vielen gar keine. Die Folge ist oft eine unzureichende oder falsche Behandlung. Viele Betroffene mit seltenen Krankheiten haben daher mit Folgeschäden zu kämpfen, die bei früherer Diagnose vermeidbar gewesen wären.

### Warum dauert es so lange, bis eine seltene Krankheit vom Arzt erkannt wird?



Seit der Gesetzesänderung steigt die Zahl der neuen Medikamente gegen seltene Krankheiten

Kein Patient kann erwarten, dass ein Arzt über alle Krankheiten Bescheid weiß – dazu sind es einfach zu viele. Allerdings ist bei den meisten Ärzten die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen nur sehr gering ausgeprägt. Experten vermuten, dass viele Ärzte zu fokussiert auf die Dinge sind, die ihnen in der Praxis häufig begegnen. Sie neigen dann eher dazu, bestimmte Symptome als eine „Variation,, dessen zu deuten, was ihnen als Erkrankung bekannt ist, als nach einer unbekannteren Erkrankung zu suchen. Zudem haben viele Ärzte schlichtweg zu wenig Zeit, um eine ausgiebige Recherche durchzuführen. Seltene Krankheiten haben außerdem typischerweise einen schleichenden Verlauf, in dem nicht alle Symptome gleichzeitig auftreten, so dass sich das komplette Krankheitsbild erst langsam aufbaut. Viele kleinere Symptome gehen im Klinikalltag unter, weshalb es häufig Physiotherapeuten oder die Eltern der Kinder sind, die die kleinen Veränderungen bemerken, weil sie die meiste Zeit mit dem Kind verbringen. Patientenorganisationen wie die ACHSE („Allianz chronischer seltener Erkrankungen e. V.“) wollen hier mit Aufklärungskampagnen, Weiterbildungsveranstaltungen für Ärzte und einem Netzwerk von Experten gegensteuern. So wurde zum Beispiel am 29. Februar 2008 erstmals der „Europäische Tag der seltenen Krankheiten,, begangen.

### Wie unterstützt der Staat die Entwicklung von Medikamenten gegen seltene Krankheiten?

Bis vor wenigen Jahren gab es für Pharmafirmen kaum Anreiz, Medikamente gegen seltene Erkrankungen zu erforschen: Die hohen Entwicklungskosten und der kleine Absatzmarkt boten nur eine geringe Aussicht auf Gewinn. Im europäischen Arzneimittelrecht wurde daher im Jahr 2000 eine Verordnung verankert, die diesen Arzneimittelmarkt für die Firmen attraktiver machen soll: So ist die Zulassung – also die behördliche Genehmigung – für Medikamente gegen seltene Krankheiten erleichtert worden: Die Firmen werden direkt von der Zulassungsbehörde beraten, die Genehmigungsverfahren wurden beschleunigt und die Gebühren ermäßigt. Zudem erhalten die

Pharmafirmen ein zehnjähriges Exklusivrecht bei der Vermarktung des entsprechenden Medikamentes. Voraussetzung hierfür ist, dass es bei dieser Erkrankung bisher keine ausreichende Therapie, Diagnosemöglichkeit und Präventionsmaßnahme gibt. Falls doch, muss das neue Produkt einen deutlichen Nutzen bringen.

Seitdem wurden von der Europäischen Arzneimittelagentur 58 Medikamente für seltene Erkrankungen zugelassen (Stand: Dezember 2009) – das ist eine deutlich mehr als vorher in einer vergleichbaren Zeitspanne. Experten zufolge ist dies allerdings auch darauf zurückzuführen, dass viele Präparate legalisiert wurden, die zuvor bereits im Rahmen eines sogenannten Off-Label-Use eingesetzt wurden. Was die neue Verordnung gebracht hat, wird sich daher erst in den nächsten Jahren zeigen. Um für die Patienten bessere Bedingungen zu schaffen, will das Bundesministerium für Bildung und Forschung in den nächsten zwölf Jahren 80 Millionen Euro in die Erforschung seltener Krankheiten investieren.

### **An wen kann ich mich wenden, wenn ich vermute, dass ich unter einer seltenen Krankheit leide?**

Wer befürchtet, an einer seltenen Krankheit zu leiden, kann sich an die „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen,, (ACHSE) wenden: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de). Bei der ACHSE gibt es eine Betroffenen- und Angehörigen-Beratung. Auskunft gibt ACHSE-Mitarbeiterin Elisabeth Watermeier unter der Telefon-Nummer 030/33 00 708-0. Unter [www.achse.info](http://www.achse.info) findet man die Rubrik „Ohne Diagnose,, mit vielen Informationen für eventuell Betroffene. Außerdem wurde hier ein Forum eingerichtet.

Wenn sich Ihr Arzt bezüglich einer Diagnose unsicher ist, kann ihm die ACHSE eine „Lotsin“ an die Seite stellen – sie hilft Ärzten bei der Diagnosefindung.

Autoren: Katrin Krieft, Tanja Winkler und Georg Wieghaus

### **Zusatzinfos (Fachausdrücke, Erklärungen):**

#### **Off-Label-Use**

*Als Off-Label-Use wird die Anwendung eines Arzneimittels außerhalb seines ursprünglichen Zulassungsbereiches bezeichnet. Dies ist zum Beispiel der Fall, wenn Medikamente in anderer Dosierung oder für die Behandlung einer anderen Erkrankung eingesetzt werden als jener, für die sie ursprünglich entwickelt wurden. Gerade in der Kinderheilkunde ist dies oft der Fall, da die meisten Medikamente für Erwachsene entwickelt wurden und dann bei Kindern in entsprechend niedrigerer Dosierung eingesetzt werden.*

## Zwölf bekannte seltene Krankheiten

Uralt aussehende „Greisenkinder“ in Fernsehberichten über „Progerie“. Medienberichte über den Astrophysiker Stephen Hawking, der nur noch über einen Sprachcomputer mit den Menschen kommunizieren kann, weil er an der „Amyotrophen Lateralsklerose“ leidet: Fast jeder hat schon mal von einer seltenen Krankheit gehört oder gelesen. Erfahren Sie hier, was hinter den oft komplizierten Namen steckt.

### Progerie



Progerie

Der Begriff Progerie bedeutet „vorzeitiges Altern,“. Ursache für die Erkrankung ist eine Veränderung auf einem Gen für ein bestimmtes Zelleiweiß. Dieses Eiweiß stabilisiert die Wände des Zellkerns. Fehlt das Eiweiß, sind die Wände des Zellkerns geschwächt und verformt. Forscher vermuten, dass die Erbsubstanz vorzeitig abgebaut wird. Die Betroffenen beginnen schon im Kindesalter zu vergreisen: Haut, Knochen und Blutgefäße verändern sich wie bei alten Menschen. Haarausfall, Knochenschwund, Herzinfarkt und Schlaganfall können schon im Kindesalter die Folge sein. Meist werden die Kinder nicht älter als 14 Jahre.

Ursächlich kann man Progerie nicht behandeln; die Therapie kann nur Beschwerden lindern und Komplikationen vorbeugen. Durch Krankengymnastik wird die Muskulatur gestärkt, Badezusätze und Lotionen schützen die empfindliche Haut. Zudem sollen Medikamente das Fortschreiten der Arterienverkalkung und somit die Entstehung eines Herzinfarktes oder Schlaganfalls verhindern.

*Die Progerie ist äußerst selten: Man schätzt, dass nur einer unter 400.000 Einwohnern in Europa von der Krankheit betroffen ist.*

### Glasknochenkrankheit



Glasknochenkrankheit

Bei der Glasknochenkrankheit (medizinisch: Osteogenesis imperfecta) führen schon kleinste Belastungen zu schmerzhaften Knochenbrüchen. Ursache ist eine Veränderung der Erbinformation, die für die Bildung des sogenannten Kollagens verantwortlich ist. Kollagen ist ein wesentlicher Bestandteil der Knochensubstanz. Bei der Glasknochenkrankheit werden zu wenige oder nur mangelhafte Kollagenfibrillen gebildet.

Heilen kann man die Glasknochenkrankheit nicht. Die Behandlung zielt eher darauf, die Knochenbrüche zu verhindern und die Schmerzen zu lindern. Kinder werden oft mit Medikamenten behandelt, die den Knochenaufbau fördern. Zusätzlich müssen die Betroffenen ihr ganzes Leben darauf achten, immer genügend Vitamin D und Kalzium aufzunehmen, damit sich die Krankheit nicht verschlimmert.

*Man schätzt, dass etwa sechs bis sieben von 100.000 Menschen an der Glasknochenkrankheit leiden. In Deutschland leben demnach rein rechnerisch gut 5000 Menschen mit der Glasknochenkrankheit.*

### Mukoviszidose



Mukoviszidose

Bei der Mukoviszidose ist die Sekretbildung gestört: Die Körpersekrete enthalten zu wenig Wasser und sind dadurch zu zähflüssig. Die Krankheit betrifft die Schweißdrüsen, die Speicheldrüsen, die Verdauungsdrüsen und die Schleimdrüsen. Besonders problematisch ist das in der Lunge: Der dort produzierte Schleim ist bei Menschen mit Mukoviszidose so zähflüssig, dass er sich in den Atemwegen staut und nicht richtig abgehustet werden kann. Häufige Lungenentzündungen sind die Folge. Auch die Bauchspeicheldrüse und die Leber produzieren Sekrete, die zu zähflüssig sind. Das führt häufig zu Verdauungsproblemen wie chronischen Durchfällen und Mangelernährung.

Die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass ein Kind auch dann erkranken kann, wenn die Eltern zwar gesund sind, die veränderte Erbinformation aber tragen und weitergeben. Heilbar ist Mukoviszidose nicht. Durch Krankengymnastik, Inhalationstherapie und Medikamente, die die fehlerhaften Verdauungsenzyme ersetzen, kann man den Betroffenen zwar helfen. Dennoch schätzt man die Lebenserwartung für Mukoviszidose-Patienten nur auf etwa 30 bis 40 Jahre.

*In Deutschland sind etwa 8.000 Menschen von Mukoviszidose betroffen.*

### Phenylketonurie (PKU)



PKU

Die Phenylketonurie (PKU) ist eine angeborene Stoffwechsel-Störung. Durch den Mangel eines bestimmten Enzyms kann der Körper einen Eiweißbaustein nicht abbauen, die Aminosäure Phenylalanin. Das Phenylalanin sammelt sich dadurch im Körper an; das führt von Geburt an zu einer Störung der Hirnentwicklung. Durch den Enzymdefekt kommt es zudem zu einem Melaninmangel; Melanin ist ein Hautpigment. Die Betroffenen haben deshalb eine auffällig helle Hautfarbe.

Die PKU kann gut behandelt werden, indem man die Aufnahme von Phenylalanin durch die Nahrung beschränkt. Da die Aminosäure Bestandteil aller Nahrungseiweiße ist, sollten eiweißhaltige Lebensmittel wie Fleisch, Fisch, Milchprodukte und Eier gemieden werden. Um einem Mangel an anderen Aminosäuren vorzubeugen, gibt es spezielle Aminosäuremischungen, die kein Phenylalanin enthalten. In Deutschland wird bei allen Neugeborenen routinemäßig getestet, ob sie unter PKU leiden. Wenn die Krankheit frühzeitig behandelt wird, entwickeln sich die betroffenen Kinder ganz normal. Auch die Lebenserwartung ist durchschnittlich.

*Man schätzt, dass etwa vier von 100.000 Menschen an PKU erkrankt sind. In Deutschland gibt es demnach rechnerisch gut 3.000 Betroffene.*

### Lupus erythematoses



Lupus erythematoses

Lupus erythematoses ist eine Autoimmunkrankheit. Dabei attackiert der Körper irrtümlich die eigenen Zellkerne mit Antikörpern. Warum das Immunsystem so „überreagiert“, ist noch nicht abschließend geklärt. Da diese Autoimmunreaktion überall im Körper stattfinden kann, kann fast jedes Organsystem betroffen sein. Die häufigsten Symptome sind Ausschlag, Gelenkentzündungen, Mattigkeit und Leistungsschwäche. Aber auch Magen-Darm-Beschwerden, Herzbeutelentzündung, Muskelentzündungen und Nierenprobleme können Folge eines Lupus erythematoses sein.

Häufig wechseln sich nahezu symptomfreie Zeiten mit Phasen ab, die für die Patienten akut lebensbedrohlich sein können. Bei Lupus erythematoses werden sowohl cortisonhaltige Präparate eingesetzt als auch Immunsuppressiva, die die krankhafte Reaktion des Immunsystems unterdrücken sollen. Ursächlich heilbar ist Lupus erythematoses nicht. Die Lebenserwartung der Patienten ist eingeschränkt.

*Man schätzt, dass in Deutschland etwa 50 von 100.000 Menschen unter Lupus erythematoses leiden. Frauen sind etwa neunmal häufiger betroffen als Männer.*

### Akromegalie



Akromegalie

Bei Patienten mit Akromegalie wachsen Hände, Füße und Teile des Gesichts übermäßig. Ursache der Krankheit ist eine Überproduktion des Wachstumshormons Somatotropin. Meist ist hierfür ein Tumor in der Hirnanhangdrüse verantwortlich. Dabei gibt es zwei Ausprägungen: Erfolgt die Überproduktion während des Körperwachstums (also bei Mädchen etwa bis zum 17., bei Jungen bis zum 19. Lebensjahr), kommt es zum sogenannten Riesenwuchs.

Nach der Pubertät wachsen Menschen nur noch an den Körperendgliedern und an den vorspringenden Weichteilen; tritt die Krankheit in diesem Alter auf, so hat sie keinen Einfluss auf die Körperlänge; doch Hände und Füße, Ohren, Nase, Kinn oder Unterkiefer vergrößern sich. In der Folge entwickeln Betroffene häufig Gelenkerkrankungen. Auch Zuckerkrankheit, Bluthochdruck und das sogenannte Schlaf-Apnoe-Syndrom (nächtliche Atemaussetzer) sind häufig. Die Lebenserwartung der Patienten ist aufgrund dieser Folgeerkrankungen eingeschränkt. Zur Behandlung wird der Tumor in der Hirnanhangdrüse entfernt. Ist dies nicht möglich, können auch Medikamente die Wirkung der überschüssigen Wachstumshormone blockieren.

*Man schätzt, dass in Deutschland etwa 5.000 Menschen mit Akromegalie leben.*

## Down-Syndrom



Down-Syndrom

Beim Down-Syndrom sind die Erbgutanlagen in den Zellen fehlerhaft verteilt: Das Chromosom 21 ist dreimal statt zweimal in den Zellen vorhanden, weshalb die Erkrankung medizinisch auch Trisomie 21 heißt. Die Betroffenen haben eine unterschiedlich stark ausgeprägte geistige Behinderung und kleine Körperanomalien: ein rundes Gesicht mit kleiner Nase und eine Hautfalte („Epikanthus,“), die Teile der Lidspalte in der Nähe der Nase überdeckt. Zudem kommt es zu einem Mangel an Muskelkraft, schlaffen Gelenken und Organfehlbildungen – insbesondere des Herzens und des Magen-Darm-Traktes. Ebenso kommen Kleinwuchs, Hormonstörungen und Autoimmunkrankheiten vor.

Frühe soziale und schulische Förderung können bewirken, dass Menschen mit Down-Syndrom als Erwachsene ein weitgehend selbstbestimmtes Leben führen. Die durchschnittliche Lebenserwartung für Patienten mit Down-Syndrom liegt bei über 50 Jahren.

*In Deutschland leben zwischen 30.000 und 50.000 Menschen mit Down-Syndrom. Die Diagnose kann bereits vor der Geburt durch eine Fruchtwasseruntersuchung gestellt werden. Im Falle einer Trisomie 21 entscheiden sich viele Schwangere für eine Abtreibung. Dadurch hat in vielen Ländern der Anteil der Down-Syndrom-Kinder unter den Lebendgeburten drastisch abgenommen.*

## Angeborene Schmerzempfindlichkeit



Angeborene Schmerzempfindlichkeit

Ursache der angeborenen Schmerzempfindlichkeit ist eine Veränderung des Erbguts, die entweder dazu führt, dass keine Schmerzrezeptoren gebildet werden oder dass die Schmerzweiterleitung in den Nerven gestört ist.

Schmerz ist ein wichtiges Warnsymptom. Können Schmerzen aufgrund einer Erkrankung nicht mehr richtig wahrgenommen werden, hat das schlimme Folgen: Die Betroffenen verletzen sich versehentlich; gerade Kinder kennen beim Toben und Spielen keine Grenzen: Knochenbrüche und nicht selten Verstümmelungen sind die Folge. Ebenso gefährlich sind natürlich von außen nicht erkennbare Verletzungen oder Erkrankungen. Bei einer Blinddarmentzündung etwa gibt es keine Warnsignale, oft kommt jede Hilfe zu spät.

*Behandelbar ist die angeborene Schmerzempfindlichkeit nicht. Zum Glück ist sie aber auch sehr selten. Gerade einmal 20 Fälle in Europa wurden bisher beschrieben.*

### Hämophilie A (Bluterkrankheit, Faktor-VIII-Mangel)



Hämophilie A

Die Hämophilie A ist eine erbliche Krankheit, bei der die Blutgerinnung gestört ist. Sie wird durch Veränderungen im Gen des Gerinnungsfaktors VIII verursacht. Wenn der Gerinnungsfaktor völlig fehlt, verläuft die Krankheit unbehandelt sehr schwer, oftmals sogar tödlich. Fehlen die Gerinnungsfaktoren nur teilweise, ist die Krankheit weniger ausgeprägt.

Die Gene für diese Gerinnungsfaktoren liegen auf dem weiblichen Geschlechtschromosom (X-Chromosom). Frauen haben das X-Chromosom in zweifacher Ausführung; Männer dagegen haben nur ein X-Chromosom. Sie erben es von ihrer Mutter. Hat eine Frau ein X-Chromosom mit einem gestörten Gen für die Gerinnungsfaktoren, so erkrankt sie nicht, weil das zweite, „gesunde“ X-Chromosom den Defekt ausgleicht. Vererbt sie das „kranke“ X-Chromosom jedoch an ihren Sohn, so bricht die Krankheit bei ihm aus, da er nur dieses eine X-Chromosom hat. Die Hämophilie führt vor allem zu Blutungen in Gelenken und Muskeln. Nach einer Verletzung können Wunden überall am und im Körper übermäßig bluten. Die Behandlung besteht in allererster Linie aus dem Ersatz der fehlenden Gerinnungsfaktoren.

*Von der Hämophilie A sind etwa 6 von 100.000 Menschen betroffen.*

### Echter Hermaphroditismus



Echter Hermaphroditismus

Hermaphroditen sind Zwitter. Beim „echten Zwittertum“ haben die Betroffenen sowohl Hodengewebe als auch Eierstöcke. Im Gegensatz dazu haben „Pseudohermaphroditen“ entweder nur Hoden oder nur Eierstöcke. Bei ihnen entwickeln sich aber durch verschiedene Hormonstörungen jeweils entgegengesetzte sekundäre Geschlechtsmerkmale, etwa Bartwuchs bei Frauen oder Brüste bei Männern.

Bei echten Hermaphroditen kann das Äußere je nach Anteil des weiblichen und männlichen Gewebes von normal männlich bis normal weiblich reichen – mit allen erdenklichen Mischformen. Obwohl Zwitter einen Eisprung haben bzw. Spermien bilden können, sind sie häufig unfruchtbar.

Ursache für die Erkrankung sind unterschiedlichste Chromosomenstörungen. Eine ursächliche Behandlung ist nicht möglich. Wird die Anomalie schon bei der Geburt entdeckt, wird meist kurz nach der Geburt auf Basis des Aussehens der äußeren Geschlechtsorgane ein Geschlecht zugeordnet. Das hormonproduzierende Gewebe in den Keimdrüsen, das dieser Zuordnung widerspricht, wird dann komplett entfernt. Um eine eindeutige Geschlechtsentwicklung zu fördern, werden zusätzlich Geschlechtshormone gegeben. Diesen Eingriff empfinden viele Betroffenen später jedoch als Körperverletzung, da sie die Zuordnung nicht selbst beeinflussen können.

*Der echte Hermaphroditismus ist extrem selten. Es wurden bisher etwa 500 Fälle in Europa beschrieben.*

### Muskeldystrophie Typ Duchenne



Muskeldystrophie Typ Duchenne

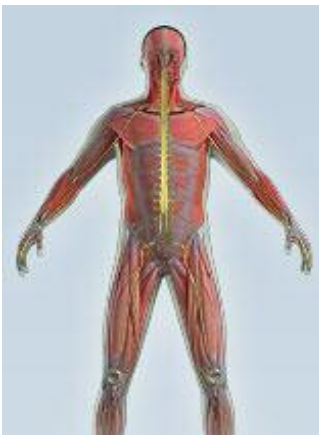
Ursache der Muskeldystrophie Typ Duchenne ist ein Mangel an Dystrophin, einem Eiweiß in der Herz- und Skelettmuskulatur. Hierdurch wird zunehmend Muskelgewebe abgebaut. Der Muskelschwund führt meist innerhalb der ersten fünf Lebensjahre zu Gangunsicherheiten und dem sogenannten „Gowers-Zeichen“: Die Kinder „klettern“, mit ihren Armen sozusagen an sich selbst hoch, wenn sie vom Fußboden aufstehen wollen. Im Alter von etwa zehn bis zwölf Jahren sind die meisten Betroffenen bereits auf einen Rollstuhl angewiesen. Aufgrund von Atembeschwerden und Herzmuskelschwäche versterben die Betroffenen meist im frühen Erwachsenenalter.

Die Gene für das Dystrophin liegen auf dem weiblichen Geschlechts-Chromosom (X-Chromosom). Frauen haben das X-Chromosom in zweifacher Ausführung; Männer dagegen haben nur ein X-Chromosom. Sie erben es von ihrer Mutter. Hat eine Frau ein X-Chromosom mit einem gestörten Gen, so erkrankt sie nicht, weil das zweite, „gesunde“ X-Chromosom den Defekt ausgleicht. Vererbt sie das „kranke“ X-Chromosom jedoch an ihren Sohn, so bricht die Krankheit bei ihm aus, da er nur dieses eine X-Chromosom hat. Frauen erkranken nur, wenn beide X-Chromosomen fehlerhaft sind, was extrem selten ist. Dementsprechend sind fast ausschließlich Jungen von Muskeldystrophie Typ Duchenne betroffen.

Die Ursache der Muskeldystrophie lässt sich nicht behandeln. Cortisonhaltige Medikamente zögern den Verlauf etwas hinaus.

*In Deutschland sind rein rechnerisch etwa 4.000 Patienten betroffen.*

### Amyotrophe Lateralsklerose



ALS

Die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist eine Nervenerkrankung, bei der zunehmend Nervenzellen zugrunde gehen, die für die Steuerung der Muskeln verantwortlich sind. Besonders bekannt wurde die Krankheit durch zwei Betroffene: den englischen Astrophysiker Stephen Hawking und den deutschen Künstler Jörg Immendorff.

Die genaue Ursache der ALS ist noch nicht abschließend geklärt. Diskutiert werden Mutationen in den Rezeptoren für bestimmte Botenstoffe (sogenannte Neurotransmitter) und Autoimmunreaktionen.

Die ALS beginnt häufig zwischen dem 40. und 60. Lebensjahr mit einer Schwäche der Arme oder Beine. Die Erkrankung schreitet meist schnell und vor allem unaufhaltsam fort. In der Regel führt sie innerhalb von drei bis fünf Jahren zum Tod durch Atemschwäche. Es gibt aber auch Fälle, in denen die Krankheit zwar früh auftritt, aber sehr langsam verläuft, wie etwa bei Stephen Hawking. ALS ist unheilbar. Medikamente wie Riluzol, das zur Therapie bei ALS eingesetzt wird, können die Überlebenszeit jedoch verlängern.

*In Deutschland leben etwa 4.000 bis 6.000 Betroffene.*

Autorin: Katrin Krieff

## Linktipps

### ***ACHSE – Dachverband der Selbsthilfegruppen für seltene Krankheiten***

<http://www.achse-online.de/>

### ***Mütterzentren***

<http://www.muetterzentren-bv.de/>

Die über 400 Mütterzentren in Deutschland bieten Beratung und Unterstützung wie zum Beispiel flexible Kinderbetreuung.

### ***Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen***

<http://www.evaluiseundhorstkoehlerstiftung.de/>

Eva Luise Köhler, die Frau des Bundespräsidenten, ist die Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE). Köhlers Tochter Ulrike leidet an einer seltenen Krankheit: Aufgrund einer Störung der Netzhautversorgung ist sie erblindet. Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung vergibt jährlich einen mit 50.000 Euro dotierten Preis für ein Projekt zur besseren Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

### ***Orphanet***

<http://www.orpha.net>

Orphanet ist ein europäisches Netzwerk, das Informationen zu Diagnostik, Symptomen und Therapie von seltenen Erkrankungen sammelt. Es wird von einer eigenen Abteilung des französischen Instituts für Gesundheitswesen und medizinische Forschung (INSERM) betreut und arbeitet eng mit der Weltgesundheitsorganisation (WHO) zusammen. Betroffene und Fachleute können hier Informationen zu Krankheitsbildern, Diagnosemöglichkeiten und Forschungsprojekten finden.

### ***Arzneimittel gegen seltene Erkrankungen***

<http://www.vfa.de/de/forschung/am-entwicklung/orphan-drugs-list/>

Der Verband Forschender Arzneimittelhersteller VFA stellt auf seinen Internetseiten Informationen über seltene Erkrankungen und über Arzneimittel zur Behandlung von seltenen Erkrankungen zusammen.

### ***Selbsthilfevereinigung „CHARGE Syndrom e. V.“***

<http://www.charge-syndrom.de/>

Ranga Yogeshwar hat im Studio den Journalisten Falko Daub interviewt, dessen Tochter Ainhoa unter dem „CHARGE-Syndrom“ leidet. Das ist ein genetischer Defekt, der unter anderem zu Schäden an Augen, Gehör und Organen führen kann. Das „CHARGE-Syndrom“ ist sehr selten, und es kann lange dauern, ehe die Betroffenen eine korrekte Diagnose erhalten. Die Selbsthilfevereinigung „CHARGE Syndrom e. V.“ bietet Informationen und hilft Eltern von "CHARGE"-Kindern, sich zu vernetzen.

Impressum:

Herausgegeben  
vom Westdeutschen Rundfunk Köln

Verantwortlich:  
*Quarks & Co*  
Claudia Heiss

Redaktion:  
Wobbeke Klare

Gestaltung:  
Designbureau Kremer & Mahler

Bildrechte:  
Alle: © WDR

© WDR 2010