

30. April 2008, 12:29 Uhr

SELTENE KRANKHEITEN

Wenn Ärzte bei der Diagnose versagen

Viele der rund 5000 seltenen Krankheiten gelten als unheilbar. Aufgrund der Vielfalt dieser Krankheiten sind in Deutschland jedoch rund vier Millionen Menschen betroffen. Doch mit Namen wie Morbus Gaucher oder dem Dubowitz-Syndrom können selbst viele Mediziner nichts anfangen. Ein neues Internetportal soll das ändern.



Diagnose per Zufall: Dreizehn Jahre dauert es im Schnitt, bis die Ärzte bei Patienten mit Morbus Fabry erkennen, woran sie leiden Foto: pa

Mit Namen wie Parkinson oder Alzheimer kann jeder medizinisch Interessierte etwas anfangen. Aber mit Morbus Fabry, Glutarazidurie, dem Dubowitz-Syndrom oder gar Erythropoetische Protoporphyrinurie? Leider wissen auch viele Ärzte nicht, welche Krankheiten sich hinter diesen Namen verbergen. Ein neues Internetportal und eine Hotline sollen Menschen mit einer seltenen Krankheit nun bei der Suche nach der richtigen Diagnose helfen.

„Die Dramatik bei seltenen Krankheiten ist, dass man oftmals Jahre bis zu einer Diagnose braucht“, sagt Saskia de Vries, Sprecherin von ACHSE in Berlin. „Gerade bei Kindern werden Therapieoptionen dadurch sehr leicht verspielt.“ Das Kürzel ACHSE steht für „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen“. Dahinter verbirgt sich ein Netzwerk, in dem sich etliche Patientengruppen zusammengeschlossen haben. Zu den seltenen chronischen Erkrankungen zählen unter anderem Muskel- und Rheumakrankheiten. Laut ACHSE sind seltene Erkrankungen in 80 Prozent der Fälle genetischen Ursprungs. Meistens sind Kinder und Jugendliche betroffen.

Von der langen Suche nach einer Diagnose weiß auch Peter Humrich aus Oberhausen zu berichten. Humrich ist Vorsitzender der Selbsthilfegruppe Glutarazidurie. Seine heute 24-jährige Tochter kam mit dieser vererbaren Stoffwechselkrankheit zur Welt, von der heute in Deutschland rund 120 Fälle bekannt sind. „Dreieinhalb Jahre hat es gedauert, bis die Diagnose stand“, erzählt Humrich. Die Zahl der konsultierten Ärzte gibt er mit „Unmengen“ an.

Bei der Diagnose sprang den Humrichs der Zufall zur Seite: „Wir hatten das riesengroße Glück, dass ein Cousin Kinderarzt wurde“, sagt Humrich. Seine Frau sei damals mit dem Kind in der Klinik in Bonn gewesen, in welcher der Cousin arbeitete. Auf dem Flur hätten sie eine Kollegin von ihm getroffen, die einige Tage zuvor einen Vortrag über die Krankheit gehört hatte. Die Ärztin erkannte die Symptome und die Humrichs hörten erstmals den Namen jener Krankheit, die sie bis heute beschäftigt: Glutarazidurie, eine Störung des Eiweißstoffwechsels, die schwere Hirnschäden zur Folge haben kann.

Zeitungsartikel half bei der Diagnose

Solch eine Geschichte kann auch der Mediziner Arndt Rolfs von der Klinik und Poliklinik für Neurologie am Universitätsklinikum

kommenden Krankheiten durchklicken können.

„Wir versuchen ganz pragmatisch, die ersten Schritte auf dem Weg zu einer richtigen Diagnose zu gehen, um dem Patienten einen Startpunkt zu geben“, erklärt Arndt Rolfs. Wenn ein Patient ein grünes und ein rotes Auge habe und dazu schwarze Haare, erfahre er, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass er an den Krankheiten A, B oder C leidet. Und er erfährt auch, welchen Arzt er aufsuchen kann, um dem Verdacht nachzugehen.

Erste Hilfe bei der Suche nach einer Diagnose für eine zunächst rätselhaft erscheinende Erkrankung gibt es auch bei der ACHSE-Hotline. „Wir verweisen dann vor allem an Selbsthilfegruppen. Die Menschen, die sich in diesen Selbsthilfegruppen bewegen, kennen sich meistens extrem gut aus“, sagt Saskia de Vries. Die Betroffenen würden dort Adressen von Spezialambulanzen und niedergelassenen Ärzten erhalten, die sich mit ihrer mutmaßlichen Krankheit auskennen.

Bei ACHSE gibt es laut Sprecherin de Vries zudem Tipps, wie sich die Betroffenen beispielsweise gegenüber ihrer Krankenkasse verhalten sollen. Denn bei der Wahl der richtigen Ärzte muss oft ein Sonderweg gegangen werden, der nicht ohne weiteres in das bürokratische Raster des deutschen Gesundheitssystems passt. Etwa dann, wenn der Experte, der vermutlich am besten helfen kann, im Ausland ist. Bei den Humrichs kümmert sich noch heute der Kinderarzt um die erwachsene Tochter. „Wir haben mit der Krankenkasse gesprochen und ein Okay bekommen“, sagt Peter Humrich. Schließlich sei der Kinderarzt inzwischen der einzige Experte für die Krankheit in der Region.

Die meisten der mehr als 5000 seltenen Erkrankungen gelten bis heute als unheilbar. In der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) haben sich 75 Patientengruppen zusammengeschlossen, die Krankheiten vertreten, von denen mitunter weltweit nur 30 bis 40 Fälle bekannt sind. Kontakt: ACHSE, Spandauer Damm 130, 14050 Berlin (Tel.: 0180/522 47 35 für 12 Cent pro Minute, Internet: www.achse-online.de)

PA/OC
