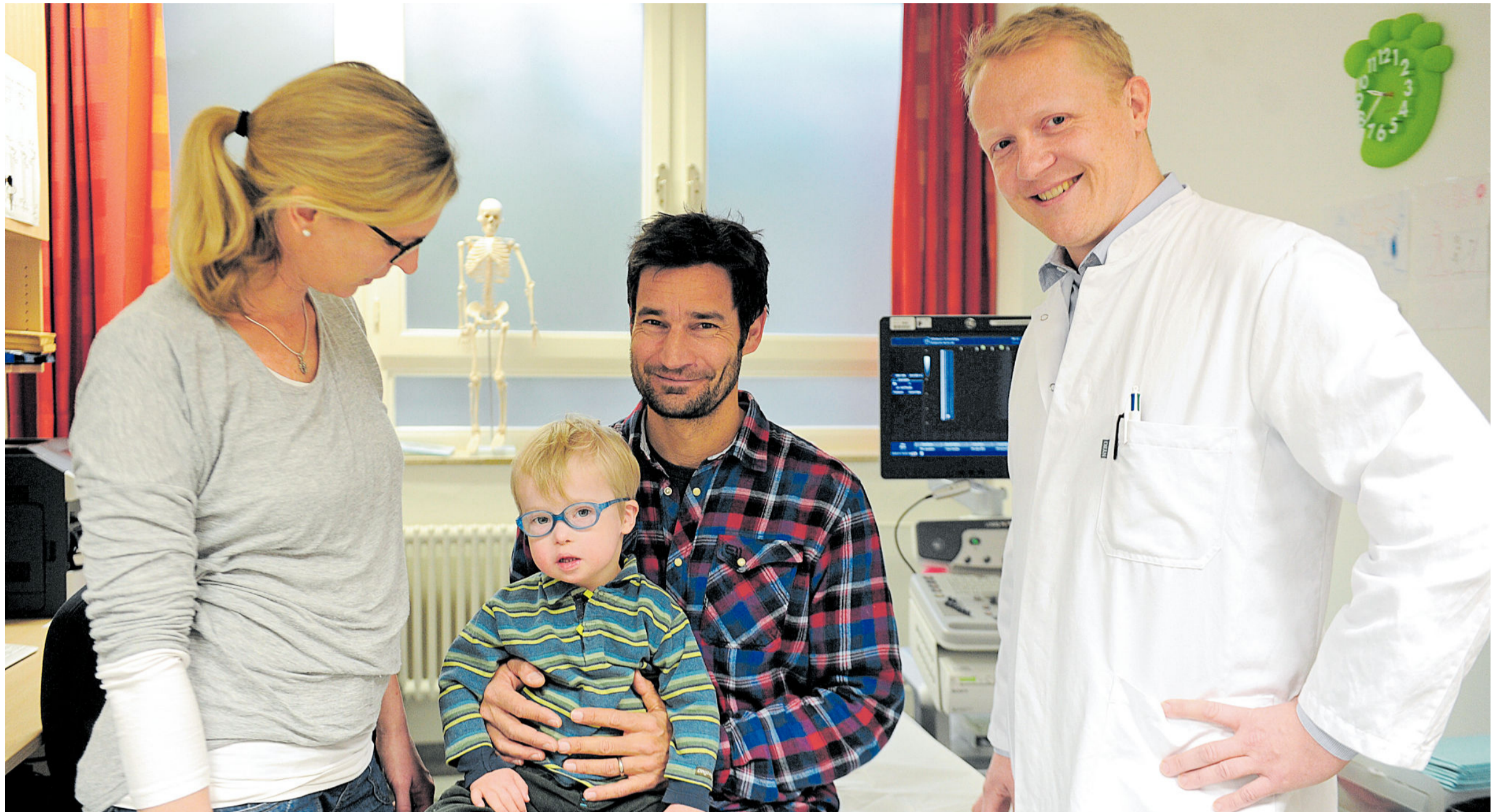


Seltene Krankheiten Wenn nicht mehr als fünf von 10 000 Menschen betroffen sind, gilt eine Erkrankung als selten. Doch weil es so viele unterschiedliche Leiden gibt, geht es insgesamt um Millionen Patienten. Einer davon ist Raphael. Münchner Ärzte bemerkten schon kurz nach seiner Geburt, dass etwas nicht stimmt



Julia und Jens Achenbach haben ihren dreijährigen Sohn Raphael zur Untersuchung ins Krankenhaus gebracht, dort kümmert sich der Arzt Mark Malota (rechts) um ihn.

FOTO: STEPHAN RUMPF

Eines von 3000

Raphael kommt mit einem ungewöhnlichen Defekt zur Welt, mit dem statistisch 0,033 Prozent aller Kinder geboren werden: Sein Darm ist zu kurz. Früher starben Babys daran, heute können Ärzte die Analatresie heilen. Nun geht es dem Dreijährigen wieder gut

VON INGA RAHMENDORF

Nach Raphaels Geburt erkannten die Ärzte schnell, dass dem Baby etwas fehlte. Das letzte Stück seines Darms war nicht richtig angelegt. Das Organ endete nicht im Po, sondern etwa einen Zentimeter davor im Becken des Kindes, wie in einer Sackgasse. Analatresie nennt sich diese Erkrankung, mit der eines von 3000 Babys auf die Welt kommt. Und Kinder mit Down-Syndrom wie Raphael haben eine etwas erhöhte Wahrscheinlichkeit für solche Fehlbildungen am Darm.

In seinem ersten Lebensjahr wurde Raphael drei Mal in der München Klinik in Schwabing operiert. Zunächst legten die Ärzte einen künstlichen Ausgang, damit er überhaupt überleben konnte. Dann zogen sie seinen zu kurzen Darm nach unten und legten einen Anus an. Eine aufwendige Rekonstruktion von Körperteilen, die bei gesunden Neugeborenen ganz natürlich vorhanden sind. Vor 50 Jahren sind viele der betroffenen Kinder noch an dieser Krankheit gestorben. Und wer damals schon operiert wurde, musste häufig ein Leben lang Windeln tragen.

„Viele der Kinder haben Angst, dass sie deswegen in der Schule gemobbt werden.“

Der Chirurg Mark Malota und seine Kollegen in der Kinderchirurgischen Klinik Schwabing operieren etwa 20 bis 30 Kinder im Jahr, die mit solchen schweren Erkrankungen des Darms geboren werden. Die Ärzte sind auch auf Morbus Hirschsprung spezialisiert, eine Krankheit, bei der lebenswichtige Nervenzellen im Darm fehlen. Statistisch kommt eines von 4000 Kindern damit auf die Welt. Heute haben diese Mädchen und Jungen, wenn sie operiert und anschließend medizinisch betreut werden, gute Chancen, ein weitgehend normales Leben zu führen. Doch eine Erkrankung am Darm ist ein Thema, über das kaum jemand öffentlich spricht. Oft schämen sich die Betroffenen ihr Leben lang. „Viele der Kinder haben Angst, dass sie deswegen in der Schule gemobbt werden“, sagt der Arzt Malota.

Der verkürzte Darm, mit dem Raphael geboren wurde, zählt zu den sogenannten seltenen Krankheiten, auf die an diesem Donnerstag ein internationaler Tag aufmerksam machen soll. Wobei der Ausdruck „selten“ etwas irreführend sein kann: Die einzelnen Krankheiten kommen zwar selten vor, doch insgesamt leben in Deutschland vier Millionen Kinder und Erwachsene mit einer seltenen Krankheit – das sind etwa fünf Prozent der Bevölkerung. Für viele dieser Krankheiten gibt es kaum Therapien und es dauert oft lange, bis sie richtig diagnostiziert werden. Sind die Ärzte nicht auf solche Fälle spezialisiert, ist es unwahrscheinlich, dass sie schon einmal einem Patienten mit dem gleichen Krankheitsbild begegnet sind.

Überregionale Netzwerke unter Medizinern sind deswegen sehr wichtig. „Bei seltenen Erkrankungen ist es sinnvoll, dass die Kinder und Erwachsenen in speziellen Zentren behandelt werden“, sagt Chefarzt Stuart Hosie, der die Kinderchirurgie in Schwabing leitet. „Dadurch steigen die medizinischen Erfahrungen.“ Eine Krankheit gilt in der EU dann als selten, wenn

nicht mehr als fünf von 10 000 Menschen betroffen sind. Insgesamt 7000 bis 8000 verschiedene seltene Krankheiten wurden bisher dokumentiert. Etwa 80 Prozent sind genetisch bedingt oder zumindest mitbedingt. Bei vielen sind die Ursachen unbekannt. Häufig sind sie lebensbedrohlich und unheilbar. Die Betroffenen benötigen oft lebenslang eine ärztliche Betreuung.

Raphael ist heute drei Jahre alt und geht in den Kindergarten. Er spielt am liebsten mit Autos und klettert gerne. Wie gesunde Kinder, kann er ganz normal essen. Nun ist er seit zwei Jahren das erste Mal wieder zur Untersuchung in der Klinik. Seine Eltern erinnern sich aber noch gut an das erste Lebensjahr, an die Sorgen und Fragen, die sie anfangs hatten. „Jetzt fühlt sich für uns

alles ganz normal an“, sagt die Mutter, Julia Achenbach. Die Unterstützung in der Klinik sei von Geburt an sehr gut und hilfreich gewesen. „Es war schon ein großer Luxus für uns, dass wir die gesamte medizinische Kompetenz an einem Ort erhalten haben“, sagt der Vater, Jens Achenbach. Bei den meisten seltenen Erkrankungen gehe es nicht nur um die Operation, erklärt

Professor Hosie. Mindestens genauso wichtig sei oft die Nachsorge, auch um frühzeitig Komplikationen behandeln zu können. „Wir begleiten die Kinder sehr engmaschig“, erklärt Malota – von der Geburt an bis ins Erwachsenenalter. Dazu gehören auch Angebote wie Kontinenztraining, Physiotherapie und psychosoziale Unterstützung.

Bundesweit haben Kliniken in den vergangenen zehn Jahren 32 Zentren für seltene Krankheiten gegründet. Jedes dieser Zentren ist auf bestimmte Krankheitsgruppen spezialisiert, meist arbeiten sie interdisziplinär. In München gibt es das Zentrum für seltene Erkrankungen (MZSE), zu dem sich Ärzte und Wissenschaftler aus dem Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität (LMU), der Technischen Universität (TU) und dem Klinikum rechts der Isar zusammenschlossen haben. Für Kinder mit seltenen Erkrankungen gibt es zudem am Haunerschen Kinderspital das Care-for-Rare-Center.

Bundesweit kritisieren Mediziner allerdings seit Jahren, dass die Vergütung für die zeitintensive und multiprofessionelle Diagnostik und Behandlung unzureichend ist. Auch der deutsche Ethikrat fordert, die Zentren für seltene Erkrankungen besser zu finanzieren. Um auf ihre Situation und Bedürfnisse stärker aufmerksam zu machen, haben zahlreiche Selbsthilfegruppen vor drei Monaten in München unter dem Dach des Selbsthilfeszentrums München (SHZ) das Netzwerk „Die Seltenen“ gegründet.

Sobald die Patienten 18 Jahre alt werden, dürfen Kinderärzte sie nicht mehr behandeln

Der Arzt Malota hat elf Jahre lang als Viszeralchirurg in der Erwachsenenmedizin gearbeitet, bis er vor vier Jahren an die Kinderchirurgische Klinik in Schwabing wechselte. Den Kindern mit seltenen Krankheiten helfen zu können, sei eine sehr erfüllende Arbeit, sagt er. „Ich bin da angekommen, wo ich immer hinwollte“, berichtet der 39-Jährige. Seit einem Jahr bietet er mit seinen Kollegen auch eine sogenannte Transitionssprechstunde an. „Werden unsere Patienten 18 Jahre alt, fühlen sie sich oft ein bisschen verloren“, erklärt Malota. Die Kinder- und Jugendärzte sind nicht berechtigt, Erwachsene zu behandeln und die Versorgung abzurechnen. Häufig würden sich die jungen Patienten aber nicht wohlfühlen bei niedergelassenen Ärzten, die nicht auf ihre seltene Erkrankung spezialisiert und daher nicht so vertraut damit sind. In der neuen Sprechstunde bekommen sie nun weiter in der Kinderchirurgischen Klinik Unterstützung. Das Angebot werde sehr gut angenommen, sagt Malota. „Wir betreuen dort derzeit 16 junge Menschen“, vier weitere Patienten würden zudem bald volljährig. Bis auch Raphael so alt ist, wird es aber noch einige Jahre dauern.

VIER ERKRANKTE, VIER GESCHICHTEN UND EIN NETZWERK – „DIE SELTENEN“



„Es geht uns nicht um die Krankheit“

„Ganz wichtig ist die positive Lebenseinstellung“, sagt Jeannette Sommerschuh. Die 54-Jährige weiß aber auch aus eigener Erfahrung, wie schwierig das manchmal ist. Wenn die Füße immer stärker schmerzen und die Lähmungen so sehr zunehmen, dass sie alltägliche Dinge nicht mehr allein bewältigen kann – sich selbst Strümpfe anziehen zum Beispiel oder gehen ohne hinzufallen. Der Name ihrer Krankheit ist so kompliziert, wie sie selten ist: Genetische Polyneuropathie mit spastischer Paraplegie in SPG7-Gen. Vor neun Jahren brach die Nervenkrankheit, die Lähmungen verursacht, bei Sommerschuh aus. Die Anfälle kommen schubweise und unvermittelt. Arbeiten kann die 54-Jährige nicht mehr. Sie will aber anderen Betroffenen Mut machen und hat deswegen die Selbsthilfegruppe „Chronisch krank und Ja zum Leben“ gegründet, in der alle körperlich chronisch Kranken willkommen sind. Schließlich gebe es auch Erkrankungen, die so selten seien, dass es für sie keine eigene Selbsthilfegruppe gebe, sagt Sommerschuh. „Es geht uns nicht um die Krankheit, sondern darum, ein lebenswertes Leben damit zu führen“, betont sie. „Die Treffen geben mir viel Kraft. Jedes Mal gehen wir fröhlicher und selbstsicherer hinaus.“ Gemeinsam mit anderen hat Sommerschuh außerdem im November 2018 unter dem Dach des Selbsthilfeszentrums München (SHZ) auch das Netzwerk „Die Seltenen“ gegründet, um als vernetzte Gemeinschaft ihre Bedürfnisse stärker in die Öffentlichkeit bringen zu können.



„Man kann nur die Symptome lindern“

Vor sechs Jahren rutschte Christina Schubert bei der Arbeit aus und brach sich das Handgelenk. Zuvor sei sie gesund gewesen, sagt die inzwischen 32-Jährige. Doch seitdem ist sie schwer krank, leidet unter ständigen Schmerzen. Sechs Wochen nach dem Unfall diagnostizierte ein Arzt bei Schubert die Krankheit CRPS, auch Morbus Sudeck genannt. Ein komplexes regionales Schmerzsyndrom. „Man kann nur die Symptome lindern, aber nicht die Krankheit heilen“, sagt Schubert. Die Berufsgenossenschaft habe die Folgen des Arbeitsunfalls zunächst nicht anerkennen wollen. Ein jahrelanger Streit vor Gericht folgte. Schubert zweifelte immer wieder an sich selbst, fragte sich, ob sie sich die Schmerzen nur einbilde. Doch schließlich wurde ihre volle Erwerbsunfähigkeit anerkannt. Schubert gründete vor vier Jahren die erste Selbsthilfegruppe in Mühlhof, damals sei es in Bayern die einzige für CRPS-Betroffene gewesen, sagt sie. Es sei hilfreich, sich mit anderen Betroffenen auszutauschen, auch um neue Ideen zu entwickeln, wie man seine Situation verbessern kann – zum Beispiel durch Medikamente, Physio-, Ergo-, Psychotherapie, Kompressionsbekleidung oder Öle. „Wir finden aber auch gemeinsam Themen zum Lachen“, sagt Schubert. Es gehe ja nicht darum, zu jammern, sondern sich aktiv mit der Krankheit auseinanderzusetzen und etwas zu verändern. „Wichtig ist es, die Krankheit zu akzeptieren und sich die Tage so einzurichten, dass sie trotzdem eine gute Lebensqualität haben“, sagt Schubert.



„Ein Quantum an Lebensqualität“

Die Krankheit, sagt Claudia Dexl, schleicht sich unbemerkt an und bricht dann irgendwann plötzlich aus. Als Jugendliche litt sie immer wieder unter Rückenschmerzen. Mit Anfang 30 hatte sie dann erstmals starke Schmerzen am ganzen Körper, bekam Asthma und einen gereizten Darm, berichtet Dexl. Zehn Jahre lang sei sie von Arzt zu Arzt gegangen, doch niemand habe ihr helfen können. Immer wieder sei sie als Simulant behandelt worden. Mit Anfang 40 erlitt sie schließlich bei der Arbeit einen Nervenzusammenbruch. Als sie daraufhin in eine Kur geschickt wurde, diagnostizierte ein Arzt bei ihr Fibromyalgie. Eine schwere chronische Erkrankung, die mit starken Schmerzen in der Muskulatur und an den Sehnenansätzen einhergeht. Wenige Jahre später gründete Dexl zwei Selbsthilfegruppen in München, um sich mit anderen Betroffenen auszutauschen und sich gegenseitig zu unterstützen. Insgesamt 40 Betroffene treffen sich dort regelmäßig. „Das hat mir schon ein gewisses Quantum an Lebensqualität zurückgegeben“, sagt Dexl. 2017 gründete sie den Fibromyalgie Verein Bayern. Es sei frustrierend, weil immer noch viele die Krankheit nicht richtig anerkennen würden, sagt die heute 61-Jährige, die Großmutter von vier Enkelkindern ist. Man müsse immer noch um notwendige Therapien kämpfen. Dexl fordert, die gesundheitliche Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern: zum Beispiel, dass Ärzte bei Bedarf durchgehend Physiotherapie verschreiben dürfen.



„Ich bin nicht alleine“

Vier Jahre lang ist Maria Reeb von Arzt zu Arzt gegangen. „Es war sehr zermürbend“, erinnert sich die heute 79-Jährige. Sie war 34 Jahre alt, als die Krankheit ausbrach. Als ihr Körper sich plötzlich anfühlte wie ein Panzer, als ihre Hände anschwellen, die Finger immer härter wurden, sie ihre Arme nicht mehr an den Kopf heben konnte. Verschiedene Mediziner untersuchten sie und erklärten Reeb, sie sei kerngesund. „Man fängt an, sich zu fragen, ob man Hypochonder ist, ob man geistig verwirrt ist“, sagt sie. Erst in einem Münchner Klinikum diagnostizierte ein Arzt dann ihre Erkrankung: Sklerodermie. Das Leiden verursacht vor allem eine zunehmende Verhärtung des Bindegewebes und kann in unterschiedlichem Ausmaß die Haut und auch die inneren Organe schädigen. Reeb fühlte sich anfangs unsicher, hatte viele Ängste und Fragen. „Aber ich habe großes Glück, dass es bei mir besser geworden ist“, sagt Reeb. „Mir geht es heute eigentlich gut.“ Besonders geholfen habe ihr damals auch die Selbsthilfegruppe, die sie vor 30 Jahren das erste Mal besuchte. „Es war eine große Erleichterung zu sehen: Ich bin nicht alleine“, erzählt Reeb. Und diese Hilfe möchte sie weitergeben. Seit 2001 leitet Reeb die Regionalgruppe München des Vereins Sklerodermie Liga und ist seit einigen Jahren auch die Bundesvorsitzende. Deutschlandweit gebe es 340 Mitglieder. „Man kann ja heute alles im Internet nachschauen“, sagt die 79-Jährige, „aber der persönliche Kontakt, das ist etwas ganz anderes.“ TEXTE: INRA FOTOS: PRIVAT