

Leben mit ... **SELTENEN ERKRANKUNGEN**

Seite 4

Paul, Conny und Clara –
gemeinsam weniger selten

Seite 6

APDS – „Ich kämpfe für
das Leben meines Sohnes“

Seite 8–11

PBC und PH1 –
die Leber im Fokus

Seite 12

Endokrine Orbitopathie –
was steckt dahinter?

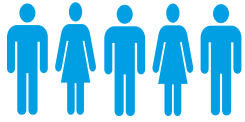
Seite 14–17

BPDCN und CTCL – Krebs-
erkrankungen auf der Spur

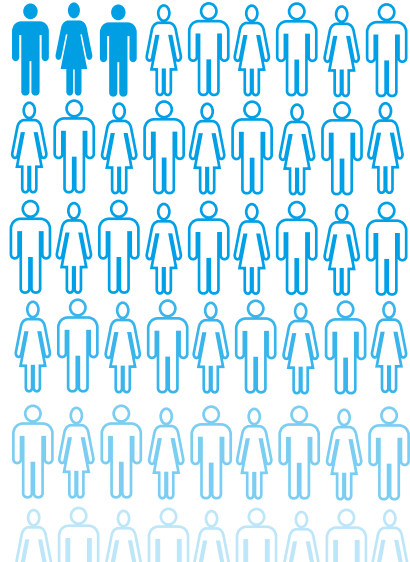
(Un)sichtbar

Auf den ersten Blick sind viele
seltene Erkrankungen oft nicht
erkennbar – wie bei Lea. Doch hinter
ihrem Lächeln steckt ein harter
Kampf: rätselhafte Symptome und
Monate der Ungewissheit, bis die
Diagnose endlich Klarheit brachte.

Selten heißt: Weniger als 5 von 10.000 sind von einer bestimmten Erkrankung betroffen.



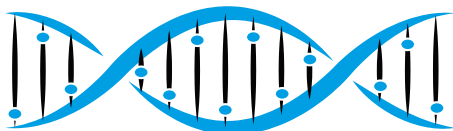
8.000 seltene Krankheiten sind derzeit bekannt.



Ca. 5 Prozent der Menschen in Deutschland leben mit einer seltenen Erkrankung – zusammen sind es rund 4 Millionen Menschen.



vergehen bei einer seltenen Erkrankung durchschnittlich bis zur richtigen Diagnose.



80 Prozent

der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt und die überwiegende Mehrzahl verläuft chronisch.

Vorwort

Zusammen sind wir viele!

Vier Millionen Menschen in Deutschland leben mit einer Seltenen Erkrankung – so viele, wie es braucht, um das größte deutsche Fußballstadion in Dortmund 50-mal bis auf den letzten Platz zu füllen. Doch anders als beim Fußball bleibt es um die Betroffenen meistens still. Zu oft kämpfen sie im Verborgenen und oft vergeblich um Diagnosen, Behandlungen und Unterstützung.

Dabei sind sie nicht allein: Zählt man ihre Familien hinzu, sprechen wir von mindestens zwölf Millionen Menschen – oder 150 ausverkauften Stadien. Es muss vielleicht nicht gleich die Geräuschkulisse eines Bundesligaspiels sein, aber wir sollten lauter werden. Menschen mit Seltenen Erkrankungen verdienen unsere Aufmerksamkeit, unser Engagement und unser gemeinsames Handeln. Denn zusammen sind wir sehr viele.



Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich
Kinder- und Jugendärztin,
Vorstandsvorsitzende der Eva Luise
und Horst Köhler Stiftung für Men-
schen mit Seltenen Erkrankungen
www.elhks.de

Gemeinsam Versorgung verbessern

Eine gute Versorgung der Betroffenen ist nach wie vor eine große Herausforderung. Trotz bestehender wertvoller Ansätze wie dem Nationalen Aktionsplan und mittlerweile fast 40 spezialisierten Zentren bundesweit ist die Versorgung lückenhaft. Es mangelt an kluger Vernetzung zwischen ambulanten und stationären Strukturen, auch die dringend benötigte Digitalisierung des Gesundheitswesens geht zu langsam voran.

Forschung als Schlüssel zur Innovation

Mehr als 8.000 verschiedene Seltene Erkrankungen sind bekannt – doch für die meisten gibt es kaum Forschung und für weniger als fünf Prozent bislang eine spezifische Therapie. Dabei ist die Forschung zu Seltenen Erkrankungen oft der Schlüssel und Motor für grundlegende Innovationen in der gesamten Medizin. Gen- und Zelltherapien bieten große Chancen, aber der Weg von der Grundlagenforschung bis zur zugelassenen Therapie ist oft steinig. Wir brauchen gezielte Förderungen, beschleunigte Zulassungsverfahren und bessere Rahmenbedingungen für klinische Studien, um dringend benötigte Therapien schneller zu den Patientinnen und Patienten zu bringen. Ein nationales Patientenregister würde nicht nur die Versorgung optimieren, sondern auch die Forschung erleichtern.

Früher erkennen, besser behandeln

Die Diagnose einer Seltenen Erkrankung dauert oft Jahre, manchmal Jahrzehnte – wertvolle

Zeit, die Lebensqualität und sehr oft das Leben kostet. Die Erweiterung des Neugeborenen-screenings und eine stärkere Sensibilisierung der Ärztinnen und Ärzte können hier entscheidende Fortschritte bringen. Wir müssen neue diagnostische Möglichkeiten nutzen und Screeningverfahren weiterentwickeln, um betroffenen Kindern und ihren Familien durch frühzeitige Diagnose und Therapie eine Perspektive zu geben.

Eine gesamtgesellschaftliche Aufgabe

Seltene Erkrankungen gehen uns alle an – als Forschende, als Ärztinnen und Ärzte, als politisch Verantwortliche und als Gesellschaft. Als Eva Luise und Horst Köhler Stiftung setzen wir uns dafür ein, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen die Aufmerksamkeit und Unterstützung erhalten, die sie verdienen. Wir laden Sie ein, Teil dieser Bewegung zu werden. Lassen Sie uns gemeinsam handeln – für eine Zukunft, in der Seltene Erkrankungen kein Schattendasein im Gesundheitssystem führen, sondern als Chance für den medizinischen Fortschritt und den gesellschaftlichen Zusammenhalt begriffen werden. ●



Hörmagazin

Leben mit ... Magazin Healthcare Mediapartner GmbH | Pariser Platz 6a | 10117 Berlin | www.healthcare-mediapartner.de

Herausgeberin Franziska Manske **Redaktionsleitung** Benjamin Pank **Design** Elias Karberg

Coverbild privat **Druck** BNN Badendruck GmbH **Kontakt** redaktion@lebenmit.de | www.lebenmit.de

Alle Artikel, die mit „in Zusammenarbeit mit“ und „mit Unterstützung von“ gekennzeichnet sind, sind gesponserte Beiträge.
Die Texte der Ausgabe schließen alle Geschlechter mit ein. Zur besseren Lesbarkeit wird jedoch nur eine Geschlechtsform verwendet.

VON GEHT SO

Biogen

Für mich

Spinale Muskelatrophie



ZU SO GEHT'S

Luise braucht Beweglichkeit und Fitness für ihr Hobby E-Rollstuhl Soccer. Und welche Ziele hast Du? SMA-Therapien können die Muskelkraft erhalten und die Beweglichkeit verbessern. Entscheide gemeinsam mit Deinem Behandlungsteam im Neuromuskulären Zentrum, was Dir wichtig ist.



Mehr entdecken auf
www.biogen-fuer-mich.de/sma



Fotos: CHIESI

Gemeinsam weniger selten

Die Artikel wurden in Zusammenarbeit mit **Chiesi** umgesetzt.
global rare diseases

Häufig treten seltenen Erkrankungen bereits im frühen Kindesalter oder sogar schon bei der Geburt auf – wie bei Paul.

Leben mit Alpha-Mannosidose

Paul ist ein wilder, aufgeweckter Junge. Er liebt es, Fußball zu spielen, Fahrrad zu fahren und sich auszutoben. Doch hinter seiner fröhlichen Art verbirgt sich eine tückische Krankheit: Alpha-Mannosidose. Dabei handelt es sich um eine fortschreitende Stoffwechselerkrankung, die durch einen Gendefekt verursacht wird. Der Körper kann bestimmte Zuckerstoffe nicht abbauen, was zu Schäden in Organen und im Nervensystem führt. Die Symptome reichen von Muskelschwäche und Koordinationsstörungen bis hin zu Hörproblemen und geistigen Einschränkungen. Die Krankheit schreitet schleichend voran, sodass sich Pauls Zustand in den kommenden Jahren verändern kann. Sein Alltag ist geprägt von regelmäßigen Therapien wie Enzyersatztherapie, Physiotherapie und logopädischer Unterstützung. Diese helfen, das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen, doch eine Heilung gibt es nicht.

Von außen betrachtet wirkt Paul wie ein gesundes Kind. Doch seine Eltern wissen, was wirklich hinter der Fassade steckt: unzählige Arztbesuche, Therapien, Ängste und Unsi-

In einer Welt, in der Menschen mit seltenen Krankheiten oft nicht die Aufmerksamkeit bekommen, die sie verdienen, möchten wir Geschichten von Menschen erzählen, die täglich mit den Herausforderungen dieser Erkrankungen leben.

cherheiten. „Viele verstehen nicht, dass seine Krankheit voranschreitet. Heute ist er vielleicht aktiv, doch wir wissen nicht, wie es in ein paar Jahren aussieht“, erzählt seine Mutter.

Damit Paul sich im Alltag zurechtfindet, braucht er eine klare Struktur. Plötzliche Veränderungen bringen ihn aus dem Konzept. Deshalb haben seine Eltern einen Wochenplan erstellt, der ihm Orientierung gibt. Trotz der vielen Herausforderungen gibt es auch unvergessliche Glücksmomente. Vor Kurzem nahm Paul an einem Kinderquadrennen teil – und gewann einen Pokal. „Seine Freude war unbeschreiblich. In diesen Momenten vergessen wir alles andere.“ Doch der Alltag bleibt hart. Während andere Kinder unbeschwert zur Schule gehen, verbringt Paul oft Wochen in Krankenhäusern. Und immer bleibt die Angst: Wie lange wird es ihm noch so gut gehen?

Leben mit Morbus Fabry

Conny Landgraf kennt ein Leben ohne Schmerzen nicht. Seit seiner Kindheit leidet er unter brennenden Schmerzen in Händen und Füßen, Muskel- und Gelenkschmerzen sowie starken Kopfschmerzen. Die Diagnose Morbus Fabry erhielt er jedoch erst 20 Jahre später. „Als Kind wurde ich oft als Simulant abgestempelt. Niemand glaubte mir, dass ich echte Schmerzen hatte. Das war oft sehr erniedrigend.“

Morbus Fabry ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, bei der sich bestimmte Fettstoffe in den Zellen ablagern. Unbehandelt kann sie zu schweren Organschäden führen. Typische Begleiterscheinungen sind Magen-Darm-Probleme, extreme Temperaturempfindlichkeit, Erschöpfung und Herzprobleme. Conny hatte Glück – bei seiner Diagnose waren seine Organe noch nicht betroffen. Dank der Enzyersatztherapie, die er seit 2002 erhält, kann er ein relativ normales Leben führen. Doch die Schmerzen bleiben. „Ich wache mit Schmerzen auf und gehe mit Schmerzen ins Bett. Das gehört zu meinem Alltag.“

Was ihm hilft, ist der Austausch mit anderen Betroffenen. „Niemand versteht die Krankheit besser als jemand, der das Gleiche durchmacht.“ Deshalb engagiert er sich in der Selbsthilfe, berät neu diagnostizierte Patienten und klärt über die Krankheit auf. „Je mehr Menschen über seltene Erkrankungen Bescheid wissen, desto besser können wir Betroffenen unterstützt werden.“

Leben mit Epidermolysis Bullosa

Während bei Paul und Conny die Erkrankungen nach außen hin nicht sofort sichtbar sind, sieht es bei Menschen mit Epidermolysis Bullosa anders aus. Die sogenannte "Schmetterlingskrankheit" macht die Haut extrem empfindlich – schon kleinste Berührungen oder Reibungen können zu schmerzhaften Blasen und Wunden führen. Clara lebt mit dieser

Krankheit und beschreibt ihre Erfahrung so: „Jeder Tag ist eine neue Herausforderung. Die Schmerzen, die offenen Wunden, die ständige Angst vor Infektionen – das begleitet mich immer. Doch ich lasse mich nicht unterkriegen.“

Epidermolysis Bullosa wird durch einen genetischen Defekt verursacht, der dazu führt, dass die Hautschichten nicht richtig zusammenhalten. Dadurch entstehen schon bei geringster Belastung Wunden, die sich entzünden können. Besonders betroffen sind Hände, Füße und Schleimhäute, aber auch innere Organe können in schweren Fällen geschädigt werden. Das tägliche Leben ist ein Balanceakt zwischen Wundversorgung, Schmerzbewältigung und Infektionsschutz. Clara muss täglich Stunden mit der Pflege ihrer Haut verbringen, sich ständig neu verbinden, um Infektionen zu vermeiden und die Schmerzen zu lindern.

Dank medizinischer Fortschritte gibt es mittlerweile erste Therapieansätze, doch eine Heilung ist bisher nicht möglich. Was hilft, ist eine möglichst sterile Umgebung, spezielle Schutzkleidung und eine konsequente Wundpflege. Viele Patienten, wie Clara, nutzen weiche Stoffe, um Reibung zu vermeiden, und nehmen Schmerzmittel, um den Alltag bewältigen zu können. Der Austausch mit anderen Betroffenen ist ebenfalls eine große Hilfe. „Wenn man merkt, dass es da draußen noch andere gibt, die das Gleiche durchmachen, fühlt man sich weniger allein“, sagt Clara. ●

Aufklärung und Hilfe sind dringend nötig!

Seltene Erkrankungen bleiben häufig unentdeckt und unzureichend behandelt. Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke setzt sich dafür ein, diese vergessenen Krankheiten in den Mittelpunkt der medizinischen Versorgung zu rücken.



Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke
Leiter des Zentrums für Seltene
Erkrankungen der Uniklinik
RWTH Aachen

Haben Sie ein Beispiel für einen besonders prägenden Fall?

Ja, vor Kurzem konnten wir eine Patientin diagnostizieren, die 30 Jahre lang ohne Diagnose geblieben war. Sie hatte starke Ausschläge und Hautblasen, wurde aber jahrelang psychiatrisch mit Medikamenten behandelt. Irgendwann begann sie selbst zu glauben, dass sie ein psychosomatisches Problem hat. Durch Zufall stieß sie auf unser Zentrum und stellte sich vor. Innerhalb einer Woche konnten wir eine Diagnose stellen, und sie war so glücklich darüber, endlich zu wissen, was sie hat.

Warum müssen viele Patienten nach der Diagnose weiterkämpfen?

Für viele Patienten beginnt nach dem langen Weg bis zur Diagnose die nächste Odyssee, weil Heil- und Hilfsmittel schwer genehmigt werden. Oft liegt es daran, dass es für Seltene Erkrankungen nur wenige standardisierte Behandlungspfade gibt. Manche Erkrankungen haben verschiedene Unterformen, und nicht alle sind von bestehenden Genehmigungsverfahren erfasst. Der Medizinische Dienst (MD) entscheidet oft auf Basis von Richtlinien, die nicht auf Seltene Erkrankungen zugeschnitten sind.

Was wäre Ihr Lösungsvorschlag?

Ich halte es für sinnvoll, dass Entscheidungen des MD in interdisziplinären Fallkonferenzen in Zentren für Seltene Erkrankungen getroffen werden. Das würde den Prozess verschlanken und für die Patienten nachvollziehbare, fundierte Entscheidungen bedeuten.

Was sollte Ihrer Meinung nach generell getan werden, um die Situation von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern?

Aufklärung ist das Wichtigste! Seltene Erkrankungen betreffen in Deutschland etwa vier Millionen Menschen. Es geht nicht nur darum, sie einmal im Jahr am Rare Disease Day sichtbar zu machen, sondern darum das Thema dauerhaft in den Fokus zu rücken. Viele Seltene Erkrankungen sind noch gar nicht klassifiziert, und mit moderner Diagnostik werden jedes Jahr neue entdeckt. Es geht nicht nur um „selten“, sondern oft um „selten diagnostiziert“. Das Bewusstsein in der Medizin und in der Gesellschaft muss wachsen, um betroffenen Patienten früher und gezielter helfen zu können. ●

Warum liegt Ihnen das Thema Seltene Erkrankungen persönlich so am Herzen?

Seltene Erkrankungen sind die „Waisen der Medizin“ und fallen oft hinten runter. Bereits während meines Studiums hat mich das Thema sehr interessiert, und ich bin früh in diesen Bereich eingestiegen und habe unter anderem das Zentrum für Seltene Erkrankungen in Bonn und in Aachen mit aufgebaut. Dadurch habe ich sehr engen Kontakt zu Betroffenen. Wenn man sich die Patienten anschaut, hat man oft das Gefühl, dass sie vom System vergessen werden – das darf nicht sein!

Warum dauert es oft so lange, bis eine Diagnose gestellt wird?

Im pädiatrischen Bereich geht es manchmal schneller, aber oft sind die Symptome so heterogen, dass sie schwer zuzuordnen sind. Der entscheidende Schritt, solche Patienten an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen zu überweisen, passiert leider noch viel zu selten. Unter 50 Prozent der niedergelassenen Ärzte wissen überhaupt, dass es solche Zentren gibt.

Sie haben an mehreren Veranstaltungen beim diesjährigen Rare Disease Day teilgenommen. Welche Botschaft war Ihnen dabei besonders wichtig?

Mir ist es wichtig, mich mit den Patienten auszutauschen und ihnen zu zeigen, dass sie nicht allein sind und dass es Menschen gibt, die sie auf ihrem Weg unterstützen. Der schlimmste Fall ist, wenn Patienten die Suche nach einer Diagnose aufgeben.



**Gemeinsam
weniger Selten**



Wenn Sie mehr über die Seltenen Erkrankungen Alpha-Mannosidose, Cystinose, Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON), Morbus Fabry, Epidermolysis bullosa oder Lipodystrophie erfahren möchten, scannen Sie den QR-Code oder besuchen Sie die Website www.chiesirarediseases.de. Dort finden Sie Informationen, aktuelle Forschungsergebnisse sowie Unterstützungsmöglichkeiten für Betroffene und ihre Familien.



Auf dem **Instagram-Kanal „rare-stories“** werden Geschichten von Betroffenen geteilt, die ihren Alltag mit Seltenen Erkrankungen meistern. Neben hilfreichen Tipps und Neuigkeiten finden Sie hier Unterstützung, Informationen zu aktuellen Veranstaltungen und eine starke Community, die Mut macht.



APDS (Activated PI3K Delta Syndrome) ist eine seltene, genetisch bedingte Immunschwäche. Betroffene leiden häufig unter wiederkehrenden Infektionen, Lymphgewebsveränderungen und einem erhöhten Risiko für Autoimmunerkrankungen. Weil APDS nicht nur selten, sondern auch schwer zu erkennen ist, dauert es oft Jahre bis zur Diagnose – wie bei Jasper.



Foto: privat

„Ich kämpfe für das Leben meines Sohnes“

Sophie, Sie sind aktuell mit Ihrem Sohn im Krankenhaus – wie geht es ihm?

Es geht ihm den Umständen entsprechend gut. Wir sind jetzt seit drei Monaten hier. Mein Sohn Jasper hat eine Knochenmarktransplantation erhalten. Sie ist glücklicherweise gut verlaufen und wir hoffen, dass sich sein Körper weiterhin stabilisiert. Aber es ist ein langer Weg.

Jasper ist sieben Jahre alt. Wann haben Sie zum ersten Mal gemerkt, dass etwas nicht stimmt?

Schon als er acht Monate alt war, hatte er ständig Infekte. Es begann mit wiederkehrenden Brustinfektionen, er war oft müde und kränklich. Die richtige Diagnose haben wir aber erst kurz vor seinem sechsten Geburtstag bekommen.

Das bedeutet, Sie mussten fast sechs Jahre lang mit Unsicherheit leben. Wie war das für Sie als Mutter?

Es war frustrierend und oft einfach nur zum Verzweifeln. Immer wieder sagte man mir, ich solle mir nicht so viele Sorgen machen, und ich fühlte mich als „überevorsichtige Mutter“ abgestempelt. Aber ich spürte deutlich, dass etwas nicht stimmte. Es war, als würde ich gegen eine unsichtbare Wand kämpfen. In den sechs Jahren bis zur Diagnose hat Jasper rund 50 Antibiotikatherapien bekommen – und trotzdem wurde es nicht besser. Ich bin sicher, dass jede Mutter spürt, wenn mit ihrem Kind etwas nicht in Ordnung ist – ich wusste das einfach und habe immer weiter gekämpft.

Wie kam es dann schließlich zur Diagnose APDS?

Der Wendepunkt war, als er Impfungen bekam und keine Immunreaktion zeigte. Das war der entscheidende Hinweis, dass sein Immunsystem nicht richtig funktionierte. Erst dann wurden weiterführende Tests gemacht, die zur Diagnose APDS führten.

Wie hat APDS Jaspers Alltag beeinflusst?

Sehr stark. Er war ständig krank und konnte kaum in den Kindergarten oder in die Schule gehen. Ich musste meinen Job aufgeben, weil er so oft betreut werden musste.

Seit wann bekommt er spezifische Behandlungen?

Seit seinem fünften Lebensjahr erhielt er wöchentliche Immunglobulininfusionen. Diese haben geholfen, aber sein Immunsystem blieb schwach. Deshalb wurde eine Knochenmarktransplantation empfohlen.

War es für Sie eine schwere Entscheidung, der Transplantation zuzustimmen?

Ja, natürlich. Es war eine riesige Entscheidung. Aber als Jaspers Vater und ich erfuhren, dass seine Lebenserwartung ohne die Transplantation stark eingeschränkt wäre, gab es für uns keine Alternative. Die nächsten Monate sind eine kritische Phase. Jasper muss sich jetzt vor Infektionen besonders schützen, deshalb darf er keine öffentlichen Orte besuchen. Auch seine Ernährung muss streng kontrolliert werden, und regelmäßige medizinische Untersuchun-

gen sind nötig. Aber trotz aller Herausforderungen: Wir blicken voller Hoffnung in die Zukunft.

Wie haben Sie als Familie die Belastung bewältigt?

Mein Mann und ich haben uns gegenseitig sehr unterstützt. Ohne unseren Zusammenhalt wäre es noch schwerer gewesen. Auch Freunde und Familie waren eine große Hilfe. Und auch Jaspers Schule hat gezeigt, dass sie hinter ihm steht; seine Klasse hat ein Video für ihn aufgenommen und es ihm ins Krankenhaus geschickt. Das hat ihn sehr ermutigt.

Welche Pläne hat Jasper für seine Zukunft, wovon träumt er?

Jasper würde auch irgendwann gerne andere Kinder treffen, die dasselbe durchgemacht haben wie er. Er hat schon oft Geld oder Geschenke für andere Kinder gesammelt, denen es nicht gut ging. Jaspers Traum wäre es, in einem Zoo zu arbeiten und Koalas zu füttern – oder auf der Bühne zu stehen, in einer Big Band. Er liebt Musik und tanzt sehr gerne. Als er die Chemotherapie erhielt, hat er sogar im Bett getanzt.

Gibt es etwas, das Sie anderen Eltern, die vielleicht in einer ähnlichen Situation sind, mit auf den Weg geben möchten?

Hört auf euer Bauchgefühl und kämpft für euer Kind. Seltene Erkrankungen werden oft übersehen, aber eine frühe Diagnose kann alles verändern. ●

Pharming hilft, **APDS** (Activated PI3K Delta Syndrome) zu verstehen

Pharming hat sich zum Ziel gesetzt, das Leben von Menschen mit seltenen, schweren und lebensbedrohlichen Krankheiten wie APDS grundlegend zu verbessern.

Was ist APDS?

APDS ist ein seltener genetisch bedingter primärer Immundefekt (PID). Das Immunsystem von APDS-Betroffenen funktioniert nicht richtig. Es kommt zu Störungen der Immunabwehr (Immundefizienz) und der Funktionen von Immunzellen (Immundysregulation).¹

Weltweit erkranken an APDS ungefähr 1 bis 2 von jeweils einer Million Menschen.²



Hilfreiche Informationen für Menschen mit APDS und ihre Angehörigen finden Sie hier:
www.APDS-und-ich.de

1. Cant AJ, et al. J Allergy Clin Immunol Pract. 2024;12(1):69-78.
2. Vanselow S, et al. Front Immunol. 2023;14:1208567.

„
 Wichtig ist,
 dass man sich
 von seiner PBC
 nicht begrenzen
 lässt, sondern
 sein Leben ein-
 fach mit aller
 Kraft lebt, sich
 selbst liebt und
 annimmt, wie
 man ist!“

Foto: Ipsen

„Ich lasse nicht zu, dass meine Erkrankung mich einschränkt!“

Isabella erhielt 2021 die Diagnose, dass sie an primär biliärer Cholangitis (PBC) erkrankt ist.

Nach dem ersten Schock lebt die Heilpraktikerin mit eigener Naturheilpraxis ihr Leben mit großer Selbstachtsamkeit. Für sie steht fest: Die nicht heilbare, aber zu behandelnde seltene Autoimmunerkrankung der Leber wird nicht die Oberhand über ihr Leben gewinnen.

Dieses Interview wurde in Zusammenarbeit mit  umgesetzt.

Liebe Isabella, wie wurde deine primär biliäre Cholangitis erkannt? Wie kam es zu der Diagnose?

Rückblickend bin ich mir sicher, dass ich den ersten Schub bereits vor ungefähr 20 Jahren hatte. Damals hatte ich sehr starke Gelenkschmerzen – und die Ärzte hatten auf Rheuma getippt. In der Uniklinik in Freiburg wurden dann verschiedene Untersuchungen durchgeführt. Rheuma konnte ausgeschlossen werden. Allerdings war der sogenannte ANA-Titer im Blut viel zu hoch. Und ein erhöhter ANA-Wert kann ja ein Hinweis auf eine Autoimmunerkrankung sein. Da ich dann aber nie wieder solche derartig schlimmen Beschwerden hatte, ist das lange Jahre in Vergessenheit geraten. 2021 bin ich dann bei mir in der Praxis mit so massiven Schmerzen kollabiert, dass es mir den

Kehlkopfdeckel zgedrückt hat und ich sogar Lähmungserscheinungen hatte. Da kam meinem Mann und mir dieser erhöhte Wert von damals wieder in den Sinn. Jetzt muss man wissen, mein Mann ist Arzt. Er hat sofort verschiedene Tests gemacht. Und dann war sehr schnell klar: Ich habe PBC.

Als die Diagnose dann feststand: Wie hast du dich gefühlt?

Ich weiß es noch genau: Ich saß an meinem Schreibtisch und war zunächst eigentlich recht gefasst. Autoimmunerkrankungen oder andere schwere Krankheiten sind mir als Heilpraktikerin per se erst mal nicht fremd. Als ich aber nach und nach realisiert habe, dass das Ganze ja mir selbst passiert, ist meine kleine heile Welt erst mal zusammengebrochen. Doch dann kam

relativ schnell mein Kampfgeist durch. Ich wollte wissen: Wie kommt das? Wo kommt das her? Und dann haben mein Mann und ich ziemlich viel miteinander geredet und recherchiert. Mein Mann hat dann einige Professoren herausgesucht. Er hat auch die Informationsplattform für die primär biliäre Cholangitis PBC News gefunden.

Irgendwann hatte ich mich dann ganz gut mit der Erkrankung arrangiert. Ich hatte die klassischen Symptome – von Juckreiz über Spider naevi (Anm. d. Red.: Gefäßspinnen auf der Haut), Gelenkschmerzen usw. – allerdings Gott sei Dank eher leicht. Nur die Müdigkeit, die war schlimm.

Wie lebst du heute mit deiner PBC?

Zunächst hat es ein bisschen gedauert, bis

meine Medikation richtig eingestellt war. Inzwischen nehme ich unterstützend noch naturheilkundliche Mittel, die ich mir basierend auf meiner naturheilkundlichen Qualifikation „selbst verordnet“ habe. Heute kann ich sagen: Ich komme wirklich gut klar mit meiner primär biliären Cholangitis und kann die Symptome gut managen. Wichtig ist, dass man sich von seiner PBC nicht begrenzen lässt, sondern sein Leben einfach mit aller Kraft lebt! Meine große Angst ist aber nach wie vor, dass ich die PBC möglicherweise an meine Enkelin weitervererbt haben könnte. Das wäre für mich ganz, ganz schlimm. Sie ist jetzt 16 Jahre alt.

Wie wichtig sind regelmäßige Kontrollen für dich?

Die sind für mich sehr wichtig – wie wichtig, habe ich wieder einmal bei meinem letzten Schub gesehen. Der war extrem heftig und hartnäckig. Da musst du deinen Körper und deine Werte schon genau kennen, um die Symptome aktiv wieder in den Griff zu bekommen. Deshalb habe ich zweimal im Jahr die großen Untersuchungen im Ortenau Klinikum in Offenburg. Dort wird dann unter anderem der Leber-ultraschall gemacht. Das Blutbild mache ich immer selbst und bringe die Ergebnisse dann in die Klinik zum Besprechen mit. Da schauen wir uns dann insbesondere den sogenannten AP-Wert an, der ja entscheidend ist für ein aktives Symptom-Management.

Hat sich dein Leben nach der Diagnose der primär biliären Cholangitis geändert?

Grundsätzlich kann ich sagen: Ich lebe gut mit meiner PBC – und ich habe Lust auf mein Leben! Klar, ich kann nicht mehr so powern wie früher. Ich bin müder als früher. Ich brauche mehr Auszeiten – und darauf achte ich auch sehr genau. Beruflich bin ich kürzergetreten. Ich habe Kurse abgegeben, habe Arbeitsabläufe geändert und mein Leben generell entschleunigt. Vor allem habe ich erkannt, dass ich eine große Sorgfaltspflicht mir selbst gegenüber habe. Nach einer Diagnose wie PBC ist es wichtig, wieder seine Mitte zu finden.

Welche Strategien hast du, um die Symptome der PBC zu managen?

Selbstachtsamkeit ist ein ganz großes Thema für mich – mich selbst spüren, den Augenblick bewusst wahrnehmen, um dann das zu tun, was in dem jeweiligen Moment gut für mich ist. Ich reagiere zum Beispiel sehr sensibel auf Stress. Ich habe gelernt, dass ich mich aus solchen Situationen herausnehmen muss, damit ich langsam wieder in die Kraft komme. Außerdem ernähre ich mich sehr diszipliniert. Da bin ich total konsequent. Das macht mir aber nichts aus – wahrscheinlich, weil ich den Hintergrund kenne und verstehe, warum mir bewusstes Essen guttut. Und ich finde viel Energie in der Meditation, mache Qigong und singe.

Wie geht dein soziales Umfeld damit um, dass du PBC hast?

Mein Mann, der ist für mich schon mein Fels in der Brandung. Der ist immer für mich da. Für meinen Sohn war die Diagno-

se schwer. Ich war ja alleinerziehende Mutter – und in seiner Wahrnehmung immer eine toughe Frau. Auf einmal war ich verwundbar. Das musste er erst mal verarbeiten. Meine langjährige Freundin und auch Kolleginnen, mit denen ich befreundet bin, waren zunächst sehr betroffen. Und sie sehen ja auch nach wie vor, dass mich die PBC im Alltag tatsächlich immer wieder beeinträchtigt – egal wie gut ich prinzipiell damit klarkomme. Sie nehmen ganz selbstverständlich Rücksicht auf mich und schauen zu, dass ich möglichst viel mitmachen kann. Darüber freue ich mich sehr – und ich bin ihnen sehr dankbar dafür.

Was möchtest du anderen Menschen mit primär biliärer Cholangitis mitgeben?

Erst mal sollte man den Schock nach der Diagnose verarbeiten. Dann sollte man sich informieren – aber nicht zu viel. Nur so, dass man die Krankheit und die Symptome, die man hat, versteht. Und dann sollte man sich auf keinen Fall das Schlimmste ausmalen. Denn selbst mit einer Autoimmunerkrankung wie der primär biliären Cholangitis kann man ganz gut leben. Da kommt die Sorgfaltspflicht sich selbst gegenüber ins Spiel: Wichtig ist die positive Einstellung zu sich selbst, zu seiner PBC und zu seinem Leben. Ich kann immer wieder nur raten, nicht zuzulassen, dass die Krankheit die Überhand über das Leben gewinnt. Mit Lebensfreude das eigene Leben leben! Sich selbst lieben und annehmen, wie man ist – das ist mein Rezept! ●

PBC – eine seltene Erkrankung der Leber

Die Symptome variieren von Person zu Person, häufige Anzeichen sind:



Fatigue

„Es ist eine bleierne Müdigkeit, die ich nicht erklären kann.“*



Starker Juckreiz

„Es ist ein quälender Juckreiz, der mich im Alltag sehr einschränkt.“*



Sicca-Syndrom

„Meine Augen brennen, tränen und sind gerötet. Oft sehe ich verschwommen.“*



Gelenkschmerzen

„Es ist ein Schmerz, den niemand sonst sehen kann.“*

* Aussagen von Betroffenen

PBC ist eine seltene autoimmune Leberkrankheit. Zunächst werden die kleinen Gallengänge in der Leber angegriffen und können zerstört werden. Langfristig greift die Entzündung auf das gesamte Lebergewebe über und kann unbehandelt zu einer Zirrhose führen. Die Symptome sind von Person zu Person unterschiedlich. So können einige der hier genannten Symptome in mehr oder weniger starker Ausprägung auftreten – andere wiederum gar nicht. Zudem können Symptome im Laufe der Zeit zunehmen oder sich verändern. Für Betroffene ist es wichtig, dass sie ihre Laborwerte im Blick behalten und ihre Beschwerden mit dem Arzt besprechen. **Für weitere Informationen zu Isabellas Leben mit primär biliärer Cholangitis und Informationen zum Leben mit der Erkrankung PBC besuchen Sie die Website www.raeume-zum-reden.eu oder scannen Sie den QR-Code.**






Foto: pmi-viri

Primäre Hyperoxalurie Typ 1

Oft sind Nierensteine das erste Anzeichen

Die Beschwerden, beispielsweise starke krampfartige Schmerzen in der Nierengegend, können wie aus dem Nichts kommen und die Erkrankten unvorbereitet treffen. Dabei spielt das Alter keine Rolle: Die primäre Hyperoxalurie Typ 1 tritt bei Säuglingen ebenso auf wie bei Kindern, Jugendlichen oder Erwachsenen.¹ Oft sind Nierensteine das erste Anzeichen, dass es durch die Erkrankung zu einer Überproduktion von Oxalat kommt. Es reichert sich im Körper an und kann sich in Form von Kalziumoxalatkristallen in verschiedenen Geweben und Organen ablagern und diese schädigen.²

Dieser Artikel wurde in Zusammenarbeit mit  Alnylam[®] umgesetzt.

Der Name primäre Hyperoxalurie steht für eine Gruppe von Erkrankungen, von denen die primäre Hyperoxalurie Typ 1 (PH1) die häufigste und schwerste Form ist.¹ Die Erkrankung ist genetisch bedingt und sehr selten: Von einer Million Menschen in Europa und Nordamerika haben einer bis drei eine PH1.² Schätzungsweise die Hälfte der Betroffenen hat keine Diagnose erhalten³ – sie wissen nichts von ihrer Erkrankung. Begründet ist dies darin, dass die unspezifischen Symptome von Ärzten gerade bei Erwachsenen nicht mit der seltenen Erkrankung in Zusammenhang gebracht werden oder die Betroffenen nicht deutbare Beschwerden haben.^{4,5}

Die Anzeichen richtig deuten

Bei Kindern kann bereits der erste Nierenstein ein Anzeichen für eine PH1 sein. Daher muss die Ursache ärztlich abgeklärt werden.² Aber auch eine Gedeihstörung – Wachstumsverzögerung oder fehlende Gewichtszunahme – oder bereits bekannte Nierensteinerkrankungen in der Familie sind bei Kindern Warnzeichen für eine PH1.⁶ Oft wird die Erkrankung erst erkannt, wenn die Nieren stark geschädigt sind. Im Mittel vergehen fünfzehn Jahre vom Auftreten erster klinischer Symptome bis zur Diagnose.⁷ In dieser Zeit kann die Krankheit fortschreiten und die Organe – vor allem die Nieren – schädigen. Daher ist es wichtig, bei Kalziumoxalatsteinen genau hinzusehen und darauf zu drängen, die Ursache abzuklären. Das bedeutet, jeder Nierenstein muss biochemisch analysiert werden.⁸ Das gilt besonders, wenn im Erwachsenenalter immer wieder Nierensteine auftreten.⁹

Diese Anzeichen können auf eine PH1 hinweisen:

- Schmerzen in der Seite
- Schmerzen beim Wasserlassen
- Blut im Urin (Hämaturie)
- Harnwegsinfektionen
- Ausscheiden von Steinen mit dem Urin

Treten Anzeichen für eine PH1 auf, ist ärztlicher Rat wichtig, um die Nieren zu schützen.

Oft lange Zeit ohne Symptome

Doch nicht immer kommt es zu Nierensteinen. Auch Kalziumablagerungen im Nierengewebe (Nephrokalzinose) und ein fortschreitender Rückgang der Nierenfunktion sind mögliche Folgen der erhöhten Oxalatproduktion. Das Tückische dabei: Die Ablagerungen in den Nieren verursachen bei einigen Betroffenen lange Zeit keine Beschwerden. Die Erkrankung verläuft schleichend und manchmal bis ins Erwachsenenalter ohne Symptome.¹⁰

Unbehandelt schreitet die Erkrankung fort

Bleibt die Erkrankung unbehandelt, verschlechtert sich die Nierenfunktion bis hin zum lebensbedrohlichen Nierenversagen. 20 Prozent der Betroffenen entwickeln bis zum Alter von 18 Jahren ein terminales Nierenversagen, die Hälfte bis zum vierten Lebensjahrzehnt.³ Bei einem terminalen Nierenversagen wird nur

extrem wenig Urin produziert. Treten Anzeichen eines Nierenversagens auf, ist rascher ärztlicher Rat in einer Klinik oder Praxis wichtig. Wie schnell die PH1 fortschreitet, ist individuell verschieden. In einigen Fällen geschieht dies sehr schnell, daher ist eine frühzeitige Diagnose und Behandlung wichtig, um die Nierenfunktion bestmöglich zu erhalten und der Ablagerung von Kalziumoxalatkristallen in anderen Geweben vorzubeugen. Denn wenn die Nieren Oxalat nicht ausscheiden können, kommt es zu einer sogenannten systemischen Oxalose. Dabei lagert sich Kalziumoxalat beispielsweise in der Haut, den Blutgefäßen, den Knochen, Gelenken, Muskeln und peripheren Nerven, aber auch in der Netzhaut des Auges, den Zähnen und dem Herzen ab. Die Folgen können unumkehrbare Organschäden sein.¹⁰

PH1 – was ist die Ursache?

Bei der PH1 führt eine Genmutation dazu, dass Enzyme in der Leber nicht richtig funktionieren und zu viel Oxalat gebildet wird. Das beruht darauf, dass ein Teil des Stoffwechsels, der die Leberenzyme Glykolatoxidase (GO) und Alanin-Glyoxylat-Transferase (AGT) nutzt, nicht funktioniert. Bei gesunden Menschen führt das Zusammenspiel der beiden Enzyme zur Produktion einer Aminosäure, die zum Bau von Eiweißstoffen genutzt wird. Bei der PH1 hingegen funktioniert die GO, aber die AGT ist geschädigt. Dadurch wird statt der Aminosäure zu viel Glyoxylat gebildet, aus dem in weiteren Stoffwechselschritten Oxalat entsteht. Es reichert sich an und verbindet sich mit Kalzium zu schwer löslichen Kristallen. Lagern sich diese Kristalle zu größeren Gebilden zusammen, entstehen Nierensteine oder die Kristalle lagern sich ins Gewebe ein. Die Schädigungen am Nierengewebe führen dazu, dass die Nieren ihre Funktion, Abfallstoffe aus dem Blut herauszufiltern und über den Urin aus dem Körper auszuschleiden, nicht mehr richtig ausführen können.^{1,2,4,5}

Diagnose und Behandlung der PH1

Besteht der Verdacht auf eine PH1, bestimmt der Arzt die Oxalatkonzentration im 24-Stunden-Urin oder, bei eingeschränkter Nierenfunktion, im Blutplasma. Zudem wird die Nierenfunktion untersucht. Ergeben sich dabei weitere Hinweise auf eine PH1, führt eine genetische Testung zur gesicherten Diagnose.^{2,4} Ist die Diagnose gestellt, ist eine konsequente, lebenslange Behandlung erforderlich.² Für die Betroffenen ist es unter anderem wichtig, sehr viel – mehr als zwei bis drei Liter pro Quadratmeter Körperoberfläche – zu trinken. Das bedeutet, ein Erwachsener mit einer Körpergröße von 1,75 Meter und einem Gewicht von 78 Kilogramm muss mehr als 1,7 bis 2,5 Liter pro Tag trinken. Ob eine medikamentöse Behandlung oder eine Dialyse notwendig ist, entscheidet der Arzt anhand des vorliegenden individuellen Krankheitsbildes. ●

Literatur:

¹Cochat P et al. Arch Dis Child 2000, ²www.orpha.net/de/disease/detail/416, ³Hopp K, Cogal AG, Bergstralh EJ, et al. J Am Soc Nephrol. 2015;26:2559-2570, ⁴Groothoff JW et al. Nat Rev Nephrol. 2023;19(3):194–211, ⁵Milliner DS et al. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1283/; Stand: 04.02.2025, ⁶Cochat P et al. J Pediatr 1999;135:746–750, ⁷van der Hoeven SM, van Woerden CS, Groothoff JW. Nephrol Dial Transplant. 2012;27:3855-3862, ⁸www.register.awmf.org/de/leitlinien/detail/043-025, ⁹Groothoff JW et al. Nat Rev Nephrol. 2023;19:194-211, ¹⁰Hoppe B, Beck BB, Milliner DS. Kidney Int. 2009;75(12):1264-1271

Was ist PH1?

Die primäre Hyperoxalurie ist eine seltene Erbkrankheit, die zur Überproduktion von Oxalat führt. In der gesunden Leber findet sich nur wenig Oxalat. Weil der Körper keine Verwendung für Oxalat hat, wird es über die Nieren ausgeschieden.



Etwa **70 bis 80 %** aller Menschen mit primärer Hyperoxalurie haben PH1, den häufigsten und schwersten Typ dieser Krankheit.

Ungefähr **1 bis 3** von einer Million Menschen

in Europa und Nordamerika haben PH1. Im Nahen Osten und in Nordafrika ist PH1 häufiger.



Schätzungen zufolge hat etwa die **Halfte** aller Menschen mit PH1 noch keine Diagnose erhalten.

Erste Anzeichen

von PH1 sind oft Nierensteine. Diese entstehen, weil in der Leber zu viel Oxalat gebildet wird, das sich in den Nieren mit Kalzium verbindet und anreichert.



Für weitere Informationen und Hinweise zur Diagnose einer PH1 sowie Tipps zum Leben mit der Erkrankung scannen Sie den QR-Code oder besuchen Sie die Internetseite www.living-withph1.eu/de. Zudem gibt es dort ein PH1-Handbuch, einen Leitfaden zum Aufwachsen mit PH1, Patientenberichte sowie eine Liste mit Zentren, die Erfahrungen mit der Diagnose und Behandlung von PH1 haben.



„
*Ich habe
viel geweint und
dachte, dass es
wohl nie mehr
aufhört.*“

Foto: privat

„Am Anfang wusste ich nicht, wie mir geschieht“

Die ersten Anzeichen von endokriner Orbitopathie treten meist plötzlich auf und können Ärzte anfangs vor ein Rätsel stellen. Sind die Augen trocken, gereizt oder jucken, denken viele zunächst an andere Ursachen, zum Beispiel an eine Allergie. Andere Symptome sind bekannter, darunter hervortretende Augäpfel und ein starrer Blick. Die Erkrankung kann Betroffene zunehmend in ihrem Alltag einschränken. Alltägliche Aktivitäten wie Autofahren, Einkaufen oder Lesen sind nur bedingt oder gar nicht mehr möglich. Hinzu kommt das Gefühl, ständig angestarrt zu werden – das Selbstbewusstsein leidet.

„Wenn mir jemand entgegenkommt, schaue ich oft runter auf den Boden, in der Hoffnung, meine Augen zu verstecken. Das mache ich mittlerweile schon unbewusst“, schildert Carina Sancar den Einfluss der endokrinen Orbitopathie auf ihr Leben. Sie arbeitet als Flugbegleiterin – ein Traumberuf für die kontaktfreudige und lebhaft junge Frau.

Dicke Beine, Schmerzen und Erschöpfung – und nichts hilft

Im Sommer 2019 beginnt sich das Leben von Carina schrittweise zu verändern – und damit ihr Leidensweg. Ihre Beine werden dicker, was sie zunächst auf die Hitze schiebt. Als die Beschwerden in der kühlen Jahreszeit verschwinden, ist sie erleichtert. Doch im Jahr 2020 schwellen die Beine erneut an, dieses Mal auch über die kalten Monate hinweg. Dazu kommen starke Schmerzen. Entwässerungstabletten, die der Hausarzt verordnet, bringen keinerlei Linderung.

Im Laufe des Jahres verschlechtert sich Carinas Gesundheitszustand weiter. Ständige Hitzegefühle, Unruhe und Atemlosigkeit machen es ihr beinahe unmöglich, gewohnte Tätigkeiten im Haushalt zu erledigen. „Ich merkte, dass etwas nicht stimmte, und bin wieder zum Hausarzt gegangen“, erinnert sich Carina. Nach einer Überweisung in die Endokrinologie wird eine behandlungsbedürftige Schilddrüsenüberfunktion festgestellt und medikamentös behandelt.

Obwohl sich viele Symptome verbessern, verliert die attraktive Frau die Hälfte ihrer Haare. Verzweifelt wendet sie sich erneut an ihren Arzt, der sie schließlich an ein spezialisiertes Zentrum an der Universitätsklinik Mainz überweist. Der dort ansässige Experte kann die Schilddrüsen-Arzneimittel stabil einstellen. Der Haarausfall stoppt.

Weitere Diagnose: endokrine Orbitopathie
Doch es gesellen sich zunehmend Augenprobleme hinzu. Die Schwellungen der Augen

führt Carina zunächst auf Schlafmangel zurück und sie denkt nicht an einen Zusammenhang mit ihrer Schilddrüsenerkrankung. Als Anfang 2022 die Augen dauerhaft angeschwollen sind und die Augäpfel stark hervortreten, spürt sie den schmerzhaften Druck hinter den Augen. In dieser Zeit wird die Diagnose endokrine Orbitopathie gestellt.

Nach wie vor emotional sehr belastend

Durch die Teilnahme an einer Studie verbesserten sich bei Carina die Symptome an den Augen. Dennoch verbleibt Unsicherheit: Einladungen, bei denen auch Fremde anwesend sind, der zuvor unbeschwerte Kontakt mit Fluggästen – all das stellt die junge Frau vor große Herausforderungen. Eines lässt sich Carina allerdings nicht nehmen. Sie möchte anderen Erkrankten Mut zusprechen: „Alles in allem kann ich anderen Betroffenen empfehlen, sich Hilfe in einem spezialisierten Zentrum zu suchen. Für mich war das genau der richtige Weg!“ ●

Endokrine Orbitopathie: Was steckt hinter der seltenen Erkrankung?

Pro Jahr erkranken weltweit 16 von 100.000 Frauen und drei von 100.000 Männern an endokriner Orbitopathie. Sie ist damit zwar die häufigste Erkrankung der Augenhöhle (Orbita), zählt aber dennoch zu den seltenen Erkrankungen.¹ In vielen Fällen tritt endokrine Orbitopathie in Verbindung mit der bekannteren Erkrankung Morbus Basedow auf.²

Die Artikel wurden in Zusammenarbeit mit **AMGEN** umgesetzt.

Endokrine Orbitopathie betrifft vor allem die Augen und das umliegende Gewebe. In vielen Fällen liegt eine lange Leidensgeschichte hinter den Betroffenen, bis die Erkrankung diagnostiziert wird. Bleibt sie gänzlich unbehandelt, kann sich das Sehvermögen bis hin zur Erblindung verschlechtern.^{3,4} Der Alltag und die Lebensqualität der Betroffenen sind oftmals deutlich eingeschränkt.^{4,5} Infolge der Erkrankung ziehen sich Patienten zurück und meiden soziale Kontakte.⁵

Diagnose ist Teamarbeit

Um eine präzise und frühzeitige Diagnose stellen zu können, müssen verschiedene Fachrichtungen zusammenarbeiten. Dies gelingt zum Beispiel im Rahmen spezieller Orbita-Sprechstunden oder in spezialisierten Orbita-Zentren, die in Deutschland bereits an einigen Kliniken etabliert sind. Dort werden die Befunde in einem Team aus Ärzten unterschiedlicher Fachrichtungen besprochen, darunter Augenheilkunde, Endokrinologie, Radiologie und Nuklearmedizin. Bei Bedarf können weitere Spezialisten hinzugezogen werden.

Risikofaktoren wenn möglich vermeiden

Beim Verdacht auf endokrine Orbitopathie oder wenn die Diagnose bereits gestellt wurde, kann versucht werden, das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen. Zu den bekanntesten veränderbaren Risikofaktoren gehören das Rauchen, eine Fehlfunktion der Schilddrüse (in den meisten Fällen eine Überfunktion) und Stress. Auch eine genetische Veranlagung, Hypercholesterinämie (zu hohe Blutfettwerte), der Nachweis sogenannter Thyreotropin-Rezeptor-Antikörper (TRAK) sowie eine Radiojodtherapie können das Risiko erhöhen.⁶

Individuelle Therapieentscheidung

Je nach Ausprägung der Erkrankung reichen die aktuellen Behandlungsmöglichkeiten von befeuchtenden Augentropfen, Augengels oder Augensalben über die Einnahme von Selen, die Anwendung von intravenösen Glukokortikoiden bis hin zu einer Augenoperation. Weitere Therapieoptionen befinden sich derzeit in der klinischen Entwicklung. Über die individuell passenden

Therapieoptionen entscheiden Ärzte unter Berücksichtigung der aktuellen Behandlungsleitlinien (z. B. EUGOGO). ●

*EUGOGO: European Group on Graves' Orbitopathy

Referenzen:

¹Bartley GB et al. Am J Ophthalmol. 1995; 120(4):511-517

²Chin YH et al. Clin Endocrinol (Oxf). 2020; 93(4):363-374

³Bahn RS. N Engl J Med. 2010; 362(8):726-738

⁴Bruscolini A et al. Autoimmun Rev. 2018; 17(7):639-643

⁵Ponto KA et al. Ophthalmologe. 2020; 117:1105-1111

⁶Bartalena L et al. Eur J Endocrinol. 2021; 185(4):G43-G67

Die endokrine Orbitopathie ist eine seltene Autoimmunerkrankung, die das Gewebe der Augenhöhle betrifft. Typische Symptome sind:

Sichtbar:



Hervortreten der Augäpfel (Exophthalmus), verbunden mit starrem Blick und ggf. mangelndem Lidschluss



Zurückgezogene Augenlider (Lidretraktion)



Entzündete, gerötete Augen und ausgeprägte Tränenbildung



Blutunterlaufene, geschwollene Augen (Chemosis)



Geschwollene, schuppige Augenlider (Erythem)



Schiefstehende, schielende Augen (Strabismus)



Entzündetes Knötchen am inneren Augenwinkel (Karunkel oder Plica)



Eingeschränkte Augenbewegungen

Nicht direkt sichtbar:



Trockene, gereizte Augen



Fremdkörpergefühl im Auge (Sand, Schmutz, Staub)



Juckende Augen



Lichtempfindlichkeit (Fotophobie)



Doppeltsehen (Diplopie)



Schmerzen oder Druckgefühl hinter dem Auge und bei Augenbewegungen



Verschwommenes Sehen



Verlust des Farbsehens

„Schwäche zu zeigen, darf kein Tabu sein“

Es fing mit Hautausschlägen an. Heute ist Sabine chronisch krank. Sie hat das kutane T-Zell-Lymphom (CTCL), eine seltene, schwerwiegende und potenziell lebensbedrohliche Form des Non-Hodgkin-Lymphoms. Im Interview spricht sie über ihre Erkrankung und den Wunsch nach mehr Akzeptanz in der Öffentlichkeit.



Foto: privat

Sabine, wie hat sich die Erkrankung bei Ihnen bemerkbar gemacht?

Ich hatte schon jahrelang mit Hautausschlägen zu kämpfen. Diese sahen wie dünne, faltige, matte, rosafarbene Flecken aus. Im Jahr 2008 erhielt ich dann die Diagnose Parapsoriasis und bekam verschiedene Kortisonpräparate verschrieben. Leider sagte mir damals niemand, dass man eine Parapsoriasis regelmäßig kontrollieren lassen sollte. Die Ausschläge blieben und wurden mit den Jahren immer schlimmer. Ende 2017 wurden sie dann immer großflächiger, juckten stark und begannen sich zu schuppen. Als Schmerzen hinzukamen, ging ich wieder zum Hautarzt. Dort war eine neue Ärztin und sie wurde bei der Diagnose Parapsoriasis hellhörig. Sie entnahm drei Hautbiopsien. Ein paar Tage später bekam ich die Diagnose Mycosis fungoides, eine Form der CTCL.

Welche Gedanken gingen Ihnen in diesem Moment durch den Kopf?

In dem Moment war mir nicht klar, was diese Diagnose für mein weiteres Leben bedeuten würde. Zudem hatte ich noch nie von CTCL gehört.

Wie ging es dann weiter?

Ich erhielt drei Monate eine PUVA-Therapie, also Photochemotherapie. Zudem bekam ich eine medikamentöse Therapie, die aber leider nicht gut anschlug. Nach anderthalb Jahren wurde die Therapie eingestellt. Zu

diesem Zeitpunkt kam ein neues Präparat zum Cremem auf den Markt, das bei mir jedoch extreme Nebenwirkungen zeigte, und ich musste es absetzen. Ich machte dann die nächsten zwei Jahre weiter mit immer wieder PUVA-Therapie. Nach 200 Einheiten war die Therapie dann aber auch ausgereizt und ich bekam eine Strahlentherapie. Heute erhalte ich wieder eine systemische Therapie, mit der ich ganz gut zurechtkomme.

Wie hat sich Ihr Leben durch die Erkrankung verändert?

Das Schlimmste für mich war, dass es damals keine Informationen gab. Der eine sagte, dass ich schwer krank sei, der andere, dass ich mein Leben ganz normal weiterführen könnte. Ich hatte dann das Glück, in der Tumorambulanz auf einen tollen Arzt zu treffen, der sich Zeit nahm und mir Antworten auf meine Fragen gab. Dennoch fühlte ich mich mit meiner Erkrankung oft allein und wünschte mir den Kontakt mit anderen Betroffenen.

Und so kamen Sie zur Selbsthilfe?

Über das Hautkrebsnetzwerk gründete sich eine CTCL-Untergruppe. Heute treffen wir uns einmal pro Monat online zum Austausch, und das hilft uns allen sehr.

Bitte gehen Sie näher darauf ein.

Wir sind alle chronisch krank, teilweise sogar schwer, doch das ist für viele Nichtbetroffene schwer zu verstehen. Krebs ist für

die meisten Menschen eine Erkrankung mit einem Ende – entweder man überlebt oder man stirbt. Bei CTCL ist das anders. Die Erkrankung ist nicht heilbar, und diese Unsicherheit zehrt an einem, da man nicht weiß, wohin die Erkrankung führt. Man ist immer in Therapie, hat die betroffenen Stellen ständig im Blick. Zudem leiden viele Betroffene unter Schlafstörungen, Fatigue und zuweilen sogar Depressionen. Dennoch müssen wir alle funktionieren und stoßen außerhalb der Gruppe oft auf Unverständnis, denn vielfach sieht man uns die Erkrankung und die Therapie nicht an. Untereinander dürfen wir auch schwach sein – das tut einfach gut.

Was wünschen Sie sich von der Gesellschaft?

Mehr Akzeptanz! Nur weil man eine Krebserkrankung hat, die fast niemand kennt, heißt das nicht, dass sie keine Relevanz hat. ●

Redaktion Leonie Zell

Informationen und Anlaufstelle für Betroffene

Weitere Informationen zur Erkrankung und die Möglichkeit zum Austausch mit anderen Betroffenen bietet die Selbsthilfe Kutane Lymphome. Weitere Informationen finden Sie unter: www.hautlymphome-selbsthilfe.de

„Patient Rebels“ mit einer Mission

Seltene Erkrankungen betreffen nur wenige Tausend Menschen – und doch sind Millionen in Europa davon betroffen. Für Betroffene kann der Weg zur Diagnose Jahre dauern, und passende Therapien sind rar. Markus Karmasin spricht über strukturelle Probleme in der Versorgung, biotechnologische Durchbrüche – und darüber, warum es Mut braucht, sich für wenige mit voller Kraft einzusetzen.

Dieses Interview wurde in Zusammenarbeit mit **Kyowa KIRIN** umgesetzt.

Herr Karmasin, was macht seltene Erkrankungen aus Sicht der Versorgung so besonders komplex?

Das Hauptproblem liegt darin, dass es für viele dieser Erkrankungen kaum Erfahrungswerte gibt. Jede einzelne betrifft nur eine kleine Patientengruppe, manchmal nur einige Hundert Menschen. Die Folge ist ein dramatischer Mangel an Wissen – sowohl auf ärztlicher Seite als auch in der breiten Öffentlichkeit. Das hat schwerwiegende Konsequenzen: Betroffene müssen oft jahrelang auf eine korrekte Diagnose warten, und selbst dann ist der Weg zu einer spezialisierten Behandlung oft steinig.

Wie sieht dieser Weg für Patienten konkret aus?

Viele berichten von einem langen medizinischen Irrweg. Sie gehen von Arzt zu Arzt, erhalten widersprüchliche Aussagen oder gar keine. Dabei werden nicht nur wertvolle Jahre verschenkt – auch die psychische Belastung ist enorm. Das Vertrauen in das System schwindet. Selbst wenn eine Diagnose vorliegt, ist der Zugang zu spezialisierten Therapien häufig eingeschränkt. Genau an diesem Punkt wollen wir ansetzen und echte Perspektiven schaffen.

Was kann Kyowa Kirin konkret bewirken?

Wir entwickeln zielgerichtete Therapien für Erkrankungen, die bisher kaum im Fokus standen. Dazu nutzen wir modernste biotechnologische Verfahren – etwa bei der Herstellung therapeutischer Antikörper. 2024 haben wir das Gentherapieunternehmen Orchard Therapeutics übernommen, das wegweisende Therapien für genetisch bedingte Krankheiten wie die metachromatische Leukodystrophie entwickelt. Außerdem arbeiten wir mit Kura Oncology an neuen Ansätzen gegen akute myeloische Leukämie. Diese strategischen Schritte erweitern unser Portfolio – und vor allem die Hoffnung für Betroffene.

Ganzheitliche Versorgung – was bedeutet das bei Ihnen konkret?

Unser Verständnis von ganzheitlicher Versorgung geht über die Bereitstellung von Medikamenten hinaus. Wir unterstützen Menschen mit XLH zum Beispiel im häuslichen Umfeld bei der Therapieverabreichung – durch ein

externes, spezialisiertes Nurse-Team. Ebenso wichtig sind Patienteninformation und -aufklärung sowie Schulungen für Ärzte. Wir wollen dazu beitragen, dass Erkrankungen wie XLH schneller erkannt und zielführend versorgt werden.



Markus Karmasin
Geschäftsführer DACH-Region
der Kyowa Kirin GmbH

Was genau erschwert die Versorgung?

Der Hausarzt als erste Anlaufstelle funktioniert gut bei häufigen Erkrankungen, ist aber bei seltenen häufig überfordert. Es fehlt oft das Bewusstsein dafür, dass sich hinter Symptomen auch eine seltene Erkrankung verbergen kann – das bekannte „Zebra“ in der Diagnostik. Wir setzen daher gezielt auf medizinische Aufklärung: Niedergelassene Ärzte müssen nicht nur die Erkrankung erkennen, sondern im Zweifel auch an spezialisierte Zentren oder Experten weiterverweisen. Wir sehen uns hier in der Verantwortung, hilfreiches Wissen bereitzustellen – sei es durch Fachveranstaltungen, wissenschaftliche Publikationen und Studien oder praxistaugliches Informationsmaterial.

Was steckt hinter dem Begriff „Patient Rebels“, den Sie intern verwenden?

Das ist unser Antrieb. Wir wollen bestehende Lücken in der Patientenversorgung schließen – und hierbei neue Wege gehen. Gerade im Bereich der seltenen Erkrankungen braucht es dabei Mut, Kreativität und Ausdauer. Vor allem aber können nachhaltige Verbesserungen nur im engen Austausch mit den Betroffenen entstehen. Für uns bedeutet „Being a patient re-

bel“ daher auch, die Perspektive der Patienten in die für sie relevanten Entscheidungen und Aktivitäten einfließen zu lassen.

Können Sie konkrete Beispiele nennen?

Ein gutes Beispiel ist unsere Beteiligung an einer groß angelegten Versorgungsstudie in Zusammenarbeit mit der Medizinischen Hochschule Hannover, der Uniklinik Aachen und der Hochschule Niederrhein. Untersucht wurde die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu Zeiten der Covid-19-Pandemie auf Basis anonymisierter Daten von fünf Millionen Versicherten. Solche Daten sind essenziell, um konkrete Verbesserungen zu ermöglichen.

Welche Krankheitsbilder stehen aktuell besonders im Fokus?

Unsere Schwerpunkte liegen unter anderem auf dem kutanen T-Zell-Lymphom (CTCL), einer seltenen Krebserkrankung, sowie auf erblich bedingten Stoffwechselerkrankungen wie der X-chromosomalen Hypophosphatämie (XLH) und der tumorinduzierten Osteomalazie (TIO). Diese Erkrankungen sind zwar selten, haben aber massive Auswirkungen auf den Alltag der Betroffenen. Wir wollen ihnen nicht nur Arzneimittel zur Verfügung stellen, sondern breite Beiträge zu einer optimalen Versorgung im Alltag leisten.

Was wünschen Sie sich langfristig für den Umgang mit seltenen Erkrankungen?

Ich wünsche mir, dass Menschen mit seltenen Erkrankungen die gleiche Aufmerksamkeit und Versorgung erfahren wie andere Patientengruppen – unabhängig davon, wie groß ihre Zahl ist. Medizinische Versorgung darf nicht von Häufigkeit abhängig sein. Jeder Mensch verdient es, gesehen zu werden.

Was treibt Sie persönlich an?

Mich treibt an, dass wir durch unsere Arbeit dazu beitragen, dass es kranken Menschen ein Stück besser geht. Dass sie durch neue Behandlungsoptionen wieder mehr Lebensqualität erfahren. Wir wollen den Menschen in allem, was wir tun, ein Lächeln schenken. Daran arbeiten wir jeden Tag – als „Patient Rebels“ mit klarer Mission. ●



*Zu wissen, „
dass man eine so
schwere Krank-
heit hat, die so
selten und auch
noch so aggressiv
ist, lässt die Welt
um einen herum
stillstehen.“*

Foto: privat

„Ich kämpfe für meine Familie“

Dieter ist 76 Jahre alt und erhielt vor drei Monaten die Diagnose blastische plasmazytoide dendritische Zellneoplasie, kurz BPDCN. Im Interview erzählt er von der schockierenden Diagnose, seinem Kampf gegen die Erkrankung und der unerschütterlichen Hoffnung, die ihn trotz allem motiviert, weiterzumachen.

Dieter, Sie haben die Diagnose BPDCN erhalten ...

... und es war ein riesiger Schock für mich. Ich war nie ein gesundheitsbewusster Perfektionist, aber ich habe schon auf meine Gesundheit geachtet, mich gut ernährt und bin jeden Tag mit meinen Hunden spazieren gegangen. Als ich die Diagnose hörte und mir die Ärzte meine Erkrankung erklärten, wusste ich sofort, dass eine schwierige Zeit vor mir liegt. BPDCN ist eine so seltene Erkrankung, die kaum jemand kennt, und als die Ärzte mir sagten, dass es sich um eine aggressive Form von Blutkrebs handelt, fühlte ich mich wie in einem Albtraum. Ich hatte Angst vor dem, was kommen würde.

Welche Symptome haben Sie bemerkt, die Sie dazu brachten, einen Arzt aufzusuchen?

Eigentlich fing alles ganz unscheinbar an. Zuerst hatte ich grippeähnliche Symptome – Fieber, Schüttelfrost und eine anhaltende Müdigkeit. Ich dachte, ich habe mich einfach bei einem meiner Enkelkinder angesteckt, aber es hörte nicht auf. Dazu kamen

Hautausschläge, die ich für eine allergische Reaktion hielt. Als die Symptome nicht besser wurden und sich sogar verschlimmerten, ging ich zum Hausarzt. Der hatte sofort eine Ahnung und überwies mich zum Hämatologen. Nach einigen Tests und Biopsien wurde mir die Diagnose BPDCN mitgeteilt.

Wie haben Sie darauf reagiert?

Mich hat ein starkes Gefühl der Angst ergriffen. Zu wissen, dass man eine so schwere Krankheit hat, die so selten und auch noch so aggressiv ist, lässt die Welt um einen herum stillstehen. Besonders schmerzte es mich, an meine Enkelkinder zu denken. Ich wollte sie aufwachsen sehen, ihnen bei Schulprojekten helfen, mit ihnen spielen und lachen. Der Gedanke, das alles nicht mehr zu erleben, hat mir sehr zu schaffen gemacht. Ich habe mir viele Fragen gestellt: Wie lange habe ich noch? Was passiert mit meiner Familie, wenn ich nicht mehr da bin? Die Ungewissheit war das Schlimmste. Auf der anderen Seite hatte ich auch großes Glück, dass mein Hausarzt schon einmal von BPDCN gehört hatte und meine Symptome richtig einord-

nete. Normalerweise dauert die Diagnose viel länger, und das wirkt sich dann auch auf den Therapieerfolg aus.

Wie werden Sie therapiert?

Nach weiteren Untersuchungen und einer Immunphänotypisierung standen zwei Möglichkeiten im Raum: Chemotherapie oder eine gezielte Therapie. Das Ärzteteam hat sich für Letzteres entschieden, und das war eine gute Entscheidung. Auch wenn ich mit einigen Nebenwirkungen wie Übelkeit, Fieber, Müdigkeit und Schwellungen aufgrund Flüssigkeitseinlagerungen im Körper zu kämpfen habe. Ich sage mir aber immer wieder, dass die Therapie meine Chance ist, noch eine Zukunft zu haben. Es ist ein harter Weg, aber die Ärzte sagen mir, dass die Therapie wirkt, und das gibt mir Hoffnung.

Was ist die größte Herausforderung, die Sie während der Behandlung meistern müssen?

Die größte Herausforderung ist für mich die körperliche Erschöpfung. Es ist eine völlig andere Lebensrealität, als man sie gewohnt

ist. Früher war ich ein sehr aktiver Mensch, aber jetzt habe ich oft nicht die Energie, um Dinge zu tun, die ich früher gerne gemacht habe, wie Gartenarbeit oder Fußballspielen mit meinem Enkelsohn. Das ist auch das Schmerzlichste für mich, dass ich oft nicht mehr in der Lage bin, mit meinen Enkelkindern so zu spielen, wie ich es mir wünschen würde. Aber auch emotional ist es schwer. Die ständige Ungewissheit über den Verlauf der Erkrankung und die Frage, ob die Therapie wirklich anschlägt, belasten mich. Doch der Gedanke an meine Familie gibt mir die Kraft, weiterzumachen.

Wie hat sich Ihr Leben seit der Diagnose verändert?

Ich musste vieles anpassen – meine gewohnte Aktivität, meine Pläne, meine Routinen. Aber gleichzeitig habe ich auch gelernt, das Leben und die kleinen Dinge mehr zu schätzen: Spaziergänge, das Lachen meiner Enkel oder Gespräche mit meiner Frau. Ich versuche, im Moment zu leben und mich nicht von der Krankheit bestimmen zu lassen.

Was wünschen Sie sich für die Zukunft?

Dass die Therapie weiterhin wirkt und ich noch viele Jahre mit meiner Familie verbringen kann. Mein größter Wunsch ist es, meine Enkel aufwachsen zu sehen und für meine Familie da zu sein.

Was möchten Sie anderen Patienten mit BPDCN oder einer ähnlichen Diagnose raten?

Mein Rat ist, niemals die Hoffnung aufzugeben. Auch wenn die Diagnose und die Prognose erschütternd sind. Sucht Unterstützung und bleibt stark. Vertraut auf die Ärzte – es gibt immer einen Grund, weiterzukämpfen. ●

Die Artikel wurden mit freundlicher Unterstützung der **Menarini Stemline Deutschland GmbH** umgesetzt.

„BPDCN bleibt oft zu lange unerkannt“

Die blastische plasmazytoide dendritische Zellneoplasie (BPDCN) ist eine sehr seltene und meist aggressiv verlaufende Form von Blutkrebs. Im Interview spricht Prof.'in Dr. med. Imke von Wasielewski über die Herausforderungen bei der Diagnose, neue Therapieoptionen und digitale Möglichkeiten.



Prof.in Dr. med. Imke v. Wasielewski
Leiterin des Hauttumorzentrums
an der Medizinischen Hochschule
Hannover

Mit welchen Symptomen äußert sich BPDCN, und warum bleibt die Erkrankung so oft und so lange unerkannt?

Rund 90 Prozent der Patienten mit BPDCN haben zunächst Symptome an der Haut. Diese können jedoch eine Vielzahl anderer Hauterkrankungen imitieren, was die Diagnose erheblich erschwert. Zudem fehlt oft das fachspezifische Wissen, da Hämatologen selten in Dermatologie geschult sind und umgekehrt. Da BPDCN extrem selten ist, wird sie häufig übersehen.

Mit welchen Erkrankungen wird BPDCN häufig verwechselt?

Das hängt stark vom Erscheinungsbild der Hautveränderungen ab. Bei einem Patienten, den ich behandelt habe, wurde zunächst ein Pseudolymphom vermutet. Die Hautveränderung wurde biopsiert, wodurch die korrekte Diagnose gestellt werden konnte. Wenn die Hautveränderungen jedoch eher hämatomartig oder flächig sind, werden sie nicht selten mit Exanthenen, Hämatomen oder seltenen dermatologischen Erkrankungen wie figurierten Erythemen verwechselt.

Warum ist eine frühzeitige Diagnose so entscheidend?

Weil jede Verzögerung fatale Folgen haben kann. Erhalten die Patienten zunächst eine Behandlung mit Kortison, geht wertvolle Zeit verloren. Hinzu kommt, dass viele Betroffene lange auf einen Termin beim Haut-

arzt warten müssen, sodass zwischen den ersten Symptomen und der Diagnose oft Monate liegen. Je früher die Erkrankung erkannt wird, desto besser stehen die Chancen auf eine erfolgreiche Behandlung.

Welche Rolle spielen Dermatologen und Dermatoonkologen bei der Diagnosestellung und Behandlung?

Die wichtigste Maßnahme ist die Biopsie. Sobald eine unklare Hautveränderung auftritt, sollte eine Probe entnommen und untersucht werden. Das ist der Schlüssel zur Diagnose. Sobald die Pathologen das Gewebe mikroskopisch und immunhistochemisch analysieren, lässt sich BPDCN eindeutig identifizieren. Die Behandlung erfolgt dann in enger Zusammenarbeit mit Hämatologen und (Dermato-)Onkologen. Bis vor Kurzem waren die Überlebenschancen sehr gering, aber mit einer neuen zielgerichteten Therapie hat sich das verbessert.

Sie engagieren sich stark für die Fortbildung von Ärzten. Können Sie uns mehr über Ihre Projekte erzählen?

Ich weiß aus eigener Erfahrung, wie schwierig es ist, Expertin auf einem so spezialisierten Gebiet wie der Dermatoonkologie zu werden. Es gibt kaum aktuelle Lehrbücher, viele Informationen sind nur auf Kongressen oder über persönliche Netzwerke zugänglich. Deshalb habe ich die OncoTobee-App mitentwickelt, eine digitale Plattform, die aktuelle wissenschaftliche Erkenntnisse und praxisnahe Inhalte für Ärzte bereitstellt. Zusätzlich arbeiten wir an modernen Fortbildungsformaten, die interaktiv und digital aufbereitet sind. Diese neuen Formate erleichtern das Lernen enorm und ermöglichen eine flexible Weiterbildung.

Warum liegt Ihnen dieses Thema so besonders am Herzen?

Weil ich glaube, dass Wissen teilen der Schlüssel zu besserer Medizin ist. Je besser wir uns vernetzen und austauschen, desto schneller können wir seltene Erkrankungen wie BPDCN erkennen und den Betroffenen helfen. Mein Ziel ist es, die Fortbildung in der Onkologie moderner, zugänglicher und inspirierender zu gestalten – damit wir alle gemeinsam mehr Leben retten können. ●

Informationen für Betroffene



Scannen Sie den QR-Code, um die Patientenbroschüre zu lesen.

Clusterkopfschmerz ist eine der schwersten Kopfschmerzerkrankungen – selten, kaum bekannt, aber für Betroffene verheerend. Der Schmerz, den er auslöst, gilt als nahezu unerträglich. Schätzungsweise 0,1 Prozent der Bevölkerung sind betroffen, Männer erkranken häufiger als Frauen. Einer von ihnen ist Wolfgang Meierich. Mit 38 Jahren hatte er seine erste Attacke. Nach einem jahrelangen Ärztemarathon erhielt er endlich die Diagnose. Heute helfen ihm moderne Therapien, die Schmerzen zu lindern – doch die Krankheit bleibt sein ständiger Begleiter.

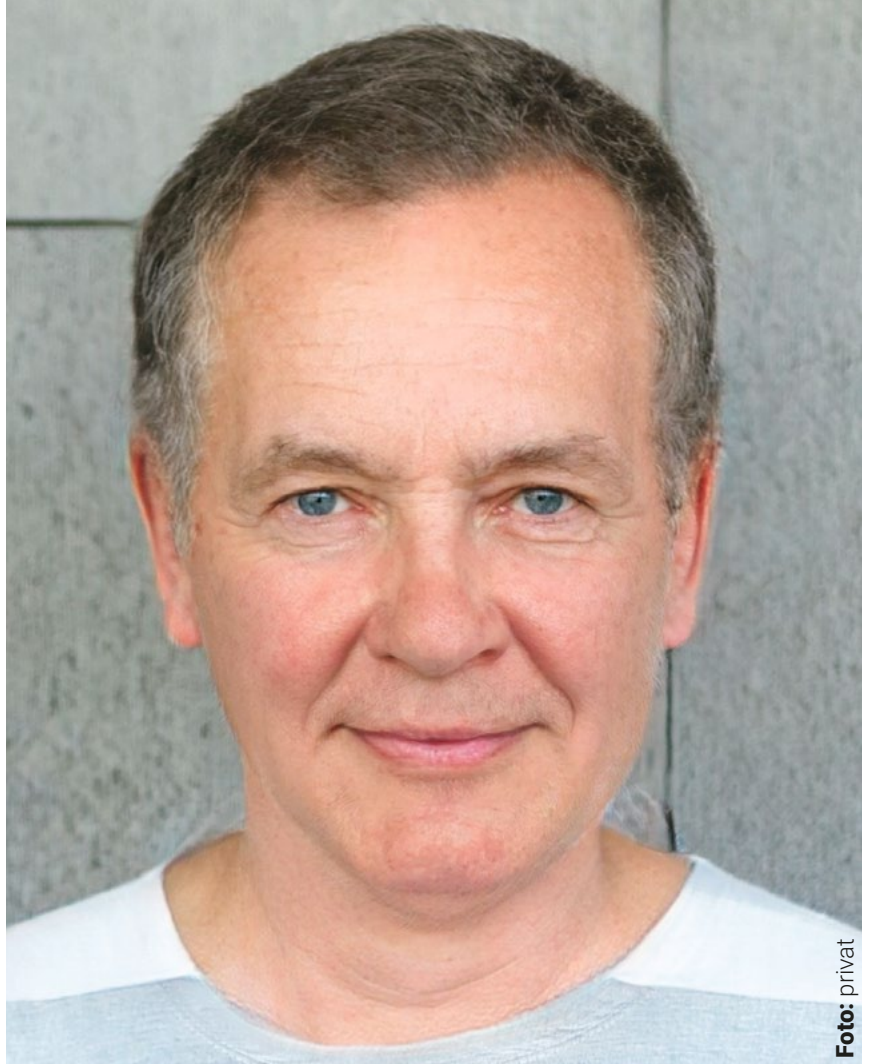


Foto: privat

„Der Schmerz bestimmte mein ganzes Leben“

Herr Meierich, bitte erzählen Sie uns, wie alles begann.

Die ersten Beschwerden traten vor 17 Jahren auf, und ich erinnere mich noch genau an die erste Attacke. Es war mitten in der Nacht, und ich wurde von einem unfassbar intensiven Kopfschmerz geweckt. Es war so schlimm, dass an Schlaf nicht mehr zu denken war und ich auch nicht mehr liegen konnte. Ich lief auf und ab, hielt mir den Kopf und hatte das Gefühl, den Verstand zu verlieren. Danach folgten immer wieder ähnliche Attacken, oft zur gleichen Zeit, und ich wusste überhaupt nicht, was mit mir los war.

Können Sie den Schmerz näher beschreiben?

Es ist schwer, die Schmerzen in Worte zu fassen, aber ich versuche es: Es fühlt sich an, als würde jemand ein heißes Messer durch mein Auge stechen. Am liebsten würde ich dann meinen Kopf gegen eine Wand schlagen, nur damit es aufhört. Dabei verzerrt sich zudem mein Gesicht, mein Auge beginnt zu tränen und meine Nase zu laufen.

Wie häufig treten diese Attacken auf?

Clusterkopfschmerzen treten bei mir episodisch auf. Das bedeutet, dass ich mehrere Wochen oder Monate am Stück täglich Attacken habe, oft zur gleichen Tageszeit. Eine Attacke dauert bei mir zwischen 15 Minuten und zwei Stunden. Während dieser Episoden bin ich ständig in Alarmbereitschaft, weil ich weiß, dass die nächste Attacke jederzeit kommen kann. In den Pausen zwischen den Episoden kann ich zwar aufatmen, aber die Angst vor der nächsten Phase bleibt immer im Hinterkopf.

Das klingt unglaublich belastend. Wie verlief die Suche nach einer Diagnose?

Es war ein richtiger Ärztemarathon, der sich über Jahre hinzog. Anfangs wurde ich meistens nicht ernst genommen – weder von meinem Hausarzt noch vom Neurologen. Beide meinten, es seien „nur Kopfschmerzen“ oder vielleicht auch eine Migräne. Manche haben es auf Stress geschoben, andere meinten, ich würde übertreiben. Das war unglaublich frustrierend, weil ich wusste, dass etwas nicht

stimmte. In der Zwischenzeit versuchte ich, mit Schmerztabletten zurechtzukommen, aber die haben nicht geholfen. Erst nach vielen weiteren Arztbesuchen, etlichen Tests und Fehldiagnosen wurde ich durch einen Zeitungsartikel auf Clusterkopfschmerzen aufmerksam. Ich ging erneut zum Neurologen und schilderte ihm meinen Verdacht, der sich dann schließlich auch bestätigte. Die Diagnose war einerseits eine Erleichterung, weil ich endlich wusste, was ich habe, aber andererseits war es auch niederschmetternd. Denn zu erfahren, dass die Erkrankung nicht heilbar ist, hat mir anfangs jede Hoffnung genommen. Während der Attacken habe ich oft mit meinem Leben gehadert. Zum Glück hatte ich meine Frau, die mich immer wieder aufgebaut hat, sonst weiß ich ehrlich gesagt nicht, ob ich das durchgestanden hätte.

Wie wurden Sie nach der Diagnose therapiert?

Anfangs mit Tabletten. Doch leider wirkten diese nicht so, wie ich gehofft hatte. Wenn sich eine Attacke ankündigte und ich die

Tablette nahm, wirkte diese meistens erst, wenn die Attacke bereits am Abklingen war. Das frustrierte mich sehr. Jetzt wusste ich zwar, was ich habe, aber es änderte nicht wirklich etwas an meiner Situation. Doch zum Glück hat sich viel getan, und dadurch geht es mir heute deutlich besser.

Bitte gehen Sie näher auf die neuen Therapieansätze ein. Wie haben diese Ihr Leben verändert?

Die modernen Behandlungsansätze haben wirklich einen großen Unterschied gemacht. Leider ist die Erkrankung bisher nicht heilbar, aber heute gibt es viele Möglichkeiten, die Attacken zu lindern und die Lebensqualität zu verbessern. In Akutsituationen nutze ich Sauerstoff oder eine Behandlung via Injektion oder Nasenspray – je nach Situation und wie stark die Schmerzen sind. Besonders die Möglichkeit der Injektion hat mein Leben verändert. Die Wirkung setzt schnell ein, und ich kann sie überall anwenden, was mir ein Stück Kontrolle zurückgibt. Es gibt auch prophylaktische Ansätze wie spezielle Nervenstimulationen, die die Anzahl der Attacken reduzieren sollen. Bedauerlicherweise wirken diese bei mir nicht, aber vielleicht sind sie für andere Betroffene hilfreich. Trotzdem: Mit den Akuttherapien bin ich heute viel besser aufgestellt, und die Attacken sind nicht mehr so lebens-

einschränkend. Während ich früher in den Clusterphasen kaum etwas unternehmen konnte und ständig in Angst vor der nächsten Attacke lebte, kann ich heute viel besser damit umgehen. Natürlich gibt es nach wie vor schwierige Zeiten, aber ich weiß, dass ich mit den Akuttherapien die Schmerzen schnell lindern kann. Das hat mir meine Lebensqualität zu einem großen Teil zurückgegeben. Ich kann wieder normal arbeiten gehen, soziale Kontakte pflegen und sogar Urlaubsplanungen machen – etwas, das früher undenkbar war.

Was wünschen Sie sich für Betroffene und den Umgang mit Clusterkopfschmerzen in der Gesellschaft?

Ich wünsche mir, dass Ärzte früher auf diese Krankheit aufmerksam werden. Niemand sollte so viele Jahre, so viele Schmerzen und so viele Arztbesuche durchmachen müssen wie ich, um endlich die richtige Diagnose zu bekommen. Außerdem wäre mehr Verständnis von der Gesellschaft wichtig. Clusterkopfschmerzen werden oft unterschätzt – viele denken, es seien „nur Kopfschmerzen“. Aber diese Schmerzen sind so intensiv, dass sie das ganze Leben lahmlegen können. Es muss mehr Aufklärung geben, und ich hoffe, dass auch in der Forschung noch viel passiert, damit es irgendwann vielleicht eine Heilung gibt.

Was gibt Ihnen auch in schweren Phasen Kraft und Hoffnung?

Die Fortschritte, die bereits gemacht wurden, geben mir Hoffnung. Auch die Unterstützung, die ich durch meine Freunde und meine Familie, aber auch durch den Austausch in sozialen Medien bekomme, ist unbezahlbar. Zu wissen, dass ich nicht allein bin und dass es Möglichkeiten gibt, meinen Schmerz zu bewältigen, hilft mir sehr. Und ich weiß, dass jede Episode irgendwann vorbeigeht – auch das gibt mir Kraft. ●

Text Emma Howe

Anlaufstelle für Betroffene und Angehörige

- Die Clusterkopfschmerz-Selbsthilfegruppe (CSG) e. V. bietet eine zentrale Anlaufstelle für Clusterkopfschmerz-Patienten und ihre Angehörigen. Auf der Website finden Betroffene umfassende Informationen über die Erkrankung, aktuelle Studien und einen medizinischen Versorgungsatlas mit schnellem Zugang zu Kompetenzzentren und spezialisierten Ärzten.

www.clusterkopf.de

Anzeige

Clusterkopfschmerz

„Schmerzen wie glühende Nägel im Auge“

Leiden Sie oder Bekannte unter folgenden Symptomen?

- 1 Heftigste einseitige Kopfschmerzen
- 2 Unruhe und Bewegungsdrang während der Attacke
- 3 Attacken-Dauer meistens von 15 Minuten bis 3 Stunden
- 4 mindestens ein Begleitsymptom (einseitig)
 - ▶ tränendes Auge
 - ▶ laufende Nase
 - ▶ hängendes und/oder geschwollenes Augenlid



Brauchen Sie Hilfe und Unterstützung?
Unter www.kopfschmerz-kompass.de finden Sie Informationen rund um Kopfschmerzerkrankungen und Experten in Ihrer Nähe.

HORMOSAN



„Ich fühlte mich oft hilflos und nicht ernst genommen“

Frieda wurde mit einer seltenen genetischen Erkrankung geboren, dem Hereditären Angioödem (HAE). Oft werden die Symptome mit anderen Erkrankungen verwechselt. So auch bei Frieda. Erst mit 18 Jahren erhielt die heute 20-Jährige die richtige Diagnose.


Die Artikel wurden in Zusammenarbeit mit  umgesetzt.



Foto: privat

Liebe Frieda, wann traten bei dir die ersten Anzeichen auf?

Schon in der Grundschule. Ich hatte immer wieder mit starken Bauchschmerzen zu kämpfen, manchmal auch mit Übelkeit, Erbrechen und Durchfällen. In der Pubertät wurde es dann immer schlimmer. Die Schmerzen waren oft unerträglich. Meine Eltern gingen mit mir zu verschiedenen Ärzten – angefangen beim Kinderarzt, zum Gastroenterologen, Frauenarzt bis zum Psychologen. Es standen viele Krankheiten im Raum: Magen-Darm-Erkrankungen, Endometriose, Allergien, Unverträglichkeiten, psychische Probleme bis hin zu Depression.

Wie hast du dich dabei gefühlt?

Es war eine sehr belastende Zeit. Ich fühlte mich oft hilflos und nicht ernst genommen. Besonders schwierig war es, im Alltag damit umzugehen, da die Attacken plötzlich kamen und mich oft daran hinderten, zur Schule zu gehen, mich mit Freunden zu treffen und einfach eine ganz normale Kindheit und Jugend zu haben.

Wann wurde HAE schließlich diagnostiziert?

An meinem 18. Geburtstag bekam ich so starke Bauchschmerzen, dass ich in Ohnmacht fiel. Meine Eltern riefen die 112. Der Notarzt hatte den Verdacht auf eine akute Blinddarmentzündung und ich wurde ins Krankenhaus gefahren. Der Verdacht bestätigte sich nicht. Nachdem mir der Arzt in der Notaufnahme einige Fragen gestellt hatte, stand der Verdacht auf HAE im Raum. Er gab mir die Kontaktdaten zu einer Angioödem-Sprechstunde. Ein paar Wochen später hatte ich dann die Diagnose: Hereditäres Angioödem.

Wie bist du damit umgegangen?

Ehrlich gesagt war ich erleichtert über die Diagnose, weil ich jetzt wusste, dass ich nicht übertreibe oder mir etwas eingebildet habe. Mein Arzt hat mich sehr gut über die Erkrankung und die Therapiemöglichkeiten informiert. Er hat

mir die Unterschiede zwischen einer Akuttherapie und einer Prophylaxetherapie erklärt und wir haben gemeinsam eine Behandlungsstrategie entwickelt, die zu meinem Leben passt.

Und welche ist das?

Bevor ich anfangen zu studieren, möchte ich viel reisen und so unabhängig wie möglich sein. Aus diesem Grund haben wir uns für die Prophylaxetherapie entschieden, da diese am besten zu meinem Leben passt. Ich nehme einmal am Tag ein orales Medikament, und dadurch ist mein Leben fast normal. Natürlich gibt es noch Situationen, in denen ich vorsichtig sein muss, da starker Stress oder Infektionen nach wie vor Attacken bei mir auslösen können. Aber durch meine Therapie und die Betreuung durch meinen Arzt fühle ich mich sicher.

Wie hat sich dein Leben durch die Diagnose verändert?

Die Diagnose hat mein Leben zwar nicht auf den Kopf gestellt, aber es gab schon einige Veränderungen. Ich habe begonnen, mich mehr mit meiner Gesundheit auseinanderzusetzen und auch mehr auf meinen Körper zu hören. Gleichzeitig habe ich durch die Diagnose aber auch eine gewisse Sicherheit gewonnen, weil ich nun weiß, was mit mir los ist. Anfangs war es ein Balanceakt zwischen meiner Krankheit und meinem normalen Leben, aber die Therapie hilft mir dabei, gut zurechtzukommen.

Gab es Unterstützung von deiner Familie oder Freunden?

Besonders meine Eltern waren eine große Hilfe, als ich jung war und die Ärzte mir nicht weiterhelfen konnten. Sie haben mir immer geglaubt, nie aufgegeben, nach der Ursache zu suchen, und mich immer begleitet.

Wie hat sich dein Alltag verändert?

Früher konnte ich nichts planen und war eher

zurückgezogen, weil ich nie wusste, wann eine Attacke kommt. Das hat mich sehr eingeschränkt. Heute habe ich mehr Freiheit, aber ich bin immer noch vorsichtig, was meine Gesundheit betrifft. Es gibt Momente, in denen ich achtsam sein muss, aber ich kann mein Leben viel mehr genießen als früher.

Was hättest du vorher gerne gewusst oder was würdest du aus heutiger Sicht anders machen?

Medizinisch fühle ich mich heute sehr gut beraten und betreut. Wenn ich die Zeit zurückdrehen könnte, würde ich mir natürlich wünschen, dass die Diagnose früher gekommen wäre. Dann hätte ich nicht so viel verpasst. Zum Glück kann ich vieles davon jetzt nachholen.

Was möchtest du anderen Betroffenen raten, die gerade erst die Diagnose HAE erhalten haben?

Informiert euch gut über eure Krankheit und tauscht euch mit eurem Arzt aus. Geht zu einem Spezialisten und stellt alle Fragen, die euch auf dem Herzen liegen, und habt keine Angst, denn es gibt keine falschen Fragen. Es gibt heute sehr gute Behandlungsmöglichkeiten, und mit der richtigen Therapie kann man ein selbstbestimmtes und unbeschwertes Leben führen.

Was bedeutet es für dich, ein „normales“ Leben zu führen, trotz HAE?

Für mich bedeutet es, dass ich meine Wünsche und Ziele verfolgen kann, ohne mich von der Krankheit beherrschen zu lassen. Ich möchte viel reisen und die Welt sehen, studieren, einen tollen Job finden und irgendwann heiraten und Mama werden. Ein „normales“ Leben bedeutet für mich, dass ich in der Lage bin, meine Träume zu leben, ohne mich von meiner Krankheit stoppen zu lassen. ●

„HAE erkennen und gemeinsam die richtige Therapie wählen“

Das hereditäre Angioödem (HAE) ist eine seltene, jedoch potenziell lebensbedrohliche Erkrankung. Dr. Caroline Mann erklärt, welche Behandlungsmöglichkeiten es gibt und warum die Zusammenarbeit zwischen Arzt und Patient wichtig ist.



Dr. med. Caroline Mann
Fachärztin für Dermatologie,
Universitätsmedizin Johannes-
Gutenberg-Universität Mainz

Was genau ist HAE und welche Symptome sind typisch für diese Erkrankung?

Das hereditäre Angioödem ist eine genetische Erkrankung, bei der eine Fehlfunktion des C1-Esterase-Inhibitors zu plötzlichen Schwellungen, sogenannten Ödemen, führt. Typ 1 betrifft eine verringerte Enzymmenge, während Typ 2 eine Fehlfunktion des Enzyms aufweist. Gefährlich ist ein Larynxödem, das die Atemwege verengen kann. Häufig treten auch Schwellungen an den Extremitäten oder im Bauchraum auf, was zu starken Schmerzen und häufigen Fehldiagnosen wie Allergie oder Blinddarmentzündung führt.

Wie wird HAE diagnostiziert?

Das Wichtigste ist, an HAE zu denken. Die Diagnose erfolgt dann durch eine Kombination aus klinischen Beobachtungen und Labortests.

Welche Auswirkungen hat HAE auf die Lebensqualität der Betroffenen?

Die Krankheit kann die Lebensqualität erheblich beeinträchtigen, da die Anfälle unvorhersehbar sind. Viele Patienten haben Angst vor plötzlichen Attacken, besonders in Stresssituationen oder vor Operationen, da beides HAE triggern kann. Zudem haben Betroffene oft mit sozialer Isolation zu kämpfen, da sie in ihrem Alltag eingeschränkt sind.

Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Grundsätzlich unterscheidet man zwischen der Akuttherapie (On-Demand) und der Langzeitprophylaxe (LTP). Bei der On-Demand-Therapie wird eine Attacke behandelt, sobald

sie auftritt. Diese Medikamente können als Injektion oder Infusion verabreicht werden. Die Langzeitprophylaxe ist darauf ausgelegt, die Anzahl und Schwere der Attacken zu reduzieren. Es gibt mittlerweile verschiedene Therapieoptionen, darunter injizierbare und orale Medikamente.

Welche Vorteile haben die oralen Therapien im Vergleich zu Injektionen?

Orale Therapien bieten mehrere Vorteile. Sie sind einfacher in der Anwendung und auch für Patienten mit Spritzenangst eine große Erleichterung. Auch auf Reisen sind sie praktischer, da sie keine Kühlung benötigen und problemlos im Handgepäck transportiert werden können. Zudem erleichtert die tägliche Einnahme von Tabletten vielen Patienten die Therapietreue, da sie weniger an ihre Erkrankung denken müssen.

Wie wird entschieden, welche Therapie die richtige ist?

Das hängt von vielen Faktoren ab – von der individuellen Krankheitslast bis hin zu den persönlichen Lebensumständen. Deshalb ist es so wichtig, dass wir Ärzte nicht allein entscheiden, sondern gemeinsam mit den Betroffenen abwägen, welche Therapie am besten in ihr Leben passt. Dieser Prozess wird als Shared Decision Making bezeichnet. Dabei geht es nicht nur darum, medizinische Fakten zu vermitteln, sondern auch darum, die Wünsche und Bedürfnisse der Patienten ernst zu nehmen und zu berücksichtigen. Eine gemeinsam getroffene Entscheidung führt oft zu einer höheren Therapietreue und besseren Behandlungsergebnissen.

Was raten Sie Menschen mit HAE, die vor einer Therapieentscheidung stehen oder ihre Therapie ändern möchten?

Sie sollten sich trauen, Fragen zu stellen und ihre persönlichen Prioritäten offen zu äußern. Möchte ich eine möglichst einfache Anwendung? Ist es mir wichtig, Attacken mithilfe der Behandlung vorzubeugen, oder komme ich mit einer Akuttherapie zurecht? Je besser Patienten über ihre Optionen informiert sind, desto selbstbestimmter können sie mit ihrer Erkrankung umgehen. Am Ende ist die beste Therapie diejenige, die medizinisch sinnvoll ist und gleichzeitig gut in den individuellen Alltag passt. ●



HAELLO

zum Leben!

Liebe Patientin, lieber Patient,

die Diagnose HAE kann dich vor einige Herausforderungen stellen, und sicherlich hast du viele Fragen:

Welche Auswirkungen hat HAE auf mein Leben? Was muss ich beachten?

Wie lässt sich HAE kontrollieren?

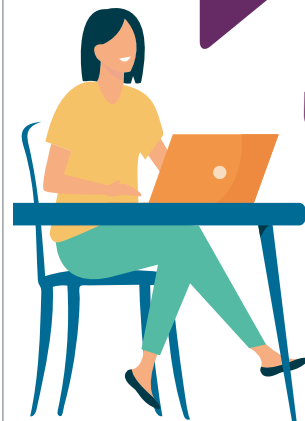
Was kann ich selbst tun, um mein Leben mit HAE zu verbessern?

Antworten auf viele dieser Fragen gibt dir die Initiative „HAello zum Leben“. Über Informationen zur Erkrankung, Aktionswochen und Expertenmeinungen sollen Menschen mit HAE zum einen ermutigt werden, sich bei ihrem Arzt nach einem wirksamen HAE-Management zu erkundigen. Zum anderen sollen sie darin bestärkt werden, dass ein unabhängiges Leben auch mit dieser Erkrankung möglich ist.

Hilfreiche Tipps für ein unabhängiges Leben mit HAE findest du auf www.haellozumleben.de

Jetzt mit neuen Themen:

- Trigger erkennen
- Ernährung bei HAE
- HAE & Sport – geht das?
- Erfahrungsberichte
- HAE-Experten in deiner Region



Du bist nicht allein

Folge uns auch unter
@haellozumleben
auf Facebook und Instagram.



HAello zum Leben – eine Initiative der
BioCryst Pharma Deutschland GmbH

Weitere Informationen unter
www.haellozumleben.de sowie auf
Facebook und Instagram @haellozumleben

bio **cryst**

Approval-Nr. DE.HAE.00212
Stand 04/2025

Als Lea zur Welt kam, schien alles normal – sie war ein zartes Baby, wirkte aber gesund. Doch dann kamen rätselhafte Symptome wie hartnäckiger Ausschlag und Blutarmut. Endlose Arztbesuche folgten und drei Monate voller Unsicherheit, bis Leas Eltern endlich die Diagnose kannten: Mukoviszidose.



Foto: privat

Zuversicht, Hoffnung und neue Therapien: „So meistern wir als Familie den Alltag mit einer seltenen Erkrankung“

Bei Ihrer Tochter Lea hat es etliche Wochen gedauert, bis Sie die Diagnose kannten. Wie haben Sie als Familie diese Zeit erlebt?

Es war eine extrem belastende Zeit. Sehr kurz nach der Geburt wurde Lea immer kränker, aber niemand konnte uns sagen, warum. Wir fühlten uns hilflos und verzweifelt. Schließlich wurden ihre Hautveränderungen an der Charité untersucht. Bilder wurden in die USA geschickt, eine Hautbiopsie wurde durchgeführt – und dann veranlasste die Chefärztin der Dermatologie sofort die Einweisung ins Krankenhaus. Zwei Tage nach der Einweisung kam Lea auf die Kinderintensivstation. Wir waren rund um die Uhr bei ihr; über Nacht durfte nur Leas Mutter bleiben, weil sie noch stillte. Unsere Eltern haben uns Essen in die Klinik gebracht. Plötzlich standen mehrere schwere Diagnosen im Raum. Keiner wusste genau, was ihr fehlte – und wir hatten große Angst, sie zu verlieren. Das war eine furchtbare Zeit; wir haben nur noch funktioniert.

Wann wussten Sie, dass es Mukoviszidose ist?

Im Krankenhaus wurde ein Test durchgeführt, um Mukoviszidose auszuschließen. Zwei Wochen später kam die Ärztin mit dem Ergebnis – doch anstatt Entwarnung zu geben, hatte der Test die Mukoviszidose bestätigt! Das war ein Schock, aber gleichzeitig auch eine Erleichterung. Endlich wussten wir, womit wir es zu tun hatten. Lea bekam sofort Kreon, ein Medikament mit Pankreasenzymen zur Fettverdauung, sowie hochkalorische Nahrung und zusätzliche Vitamine, dazu Zink und Selen. Sie musste auch täglich inhalieren. Durch die Therapie besserte sich ihr Zustand rasch.

Heute ist Lea 14 Jahre alt. Wie hat sich die Therapie in den letzten Jahren verändert?

Es hat sich enorm viel getan, vor allem durch die CFTR-Modulatoren. Früher kämpfte Lea mit ihrem Gewicht, jetzt muss sie nicht mehr

extra viel essen. Die Medikamente haben ihr Leben verändert.

Wie geht Ihre Tochter selbst mit der Erkrankung um?

Sie war immer ein lebensfrohes Kind und voller Energie. Doch in den letzten Jahren – vielleicht auch durch die Pubertät – ist sie zurückhaltender geworden. Besonders die Zeit der Pandemie war schwierig. Wir mussten sie aufgrund der Krankheit früh aus der Schule nehmen, und die Isolation war hart für sie. Außerdem recherchiert Lea inzwischen selbst und hat gelesen, dass Mukoviszidose die Lebenserwartung verkürzen kann. Das hat sie stark beschäftigt. Doch mittlerweile geht sie positiv damit um; die neuen Medikamente geben ihr Hoffnung.

Ihr Sohn, Leas jüngerer Bruder, hat ebenfalls Mukoviszidose. Wie war es, als Sie seine ersten Symptome bemerkten?

Uns war bewusst, dass die Wahrscheinlichkeit hoch ist, dass er die Erkrankung ebenfalls hat, daher ließen wir ihn direkt testen. Aber schon vorher hatten wir einen Verdacht: Das grüne Fruchtwasser und auch Hautprobleme deuteten darauf hin. Nach Rücksprache mit den Ärzten begannen wir früh mit Enzymkapseln, einem Granulat, noch bevor das Testergebnis vorlag. Dadurch konnten wir verhindern, dass er Probleme mit der Gewichtszunahme bekam.

Wie sieht der Alltag mit zwei Kindern mit Mukoviszidose aus?

Lange Zeit war unser Alltag streng strukturiert: morgens und abends Inhalationen, Krankengymnastik, tägliche Sterilisation der Inhaletten. Selbst die Mahlzeiten mussten getaktet sein, da man nicht direkt vor oder nach dem Inhalieren essen sollte. Dank der neuen Medikamente ist vieles entspannter. Unsere Kinder müssen zwar noch ihre Medikamente nehmen, aber unser Alltag fühlt sich inzwischen fast normal an. Wir legen Wert darauf, dass sie Spaß an Sport und Bewegung haben – und zwar nicht nur als Therapie, sondern weil es ihnen guttut. Physiotherapie und Bewegung sind sehr wichtige Säulen der Behandlung; je mehr sich unsere Kinder im Sportverein und mit ihren Freun-

den bewegen, desto selbstverständlicher wird es und desto weniger Krankengymnastik brauchen sie.

Welche Einschränkungen gibt es im Alltag?

Als wir die Diagnose bekamen, wurde uns eingetrichtert, besonders auf Hygiene zu achten. Pseudomonaskeime, die sich in der Lunge festsetzen können und besonders in stehenden Gewässern und abgestandenem Wasser vorkommen, waren unsere größte Sorge – deshalb sollte Lea nicht in Seen schwimmen, keine Zimmerpflanzen haben und öffentliche Duschen meiden. Heute ist vieles gelockert. Lea hat zwar noch immer in der Schule ihre eigene Toilette, aber sie war mittlerweile das erste Mal in einem See schwimmen – im Chiemsee. Unser Arzt hatte grünes Licht gegeben, aber für uns war es nach der langen Zeit der ständigen Vorsicht eine schwere Entscheidung. Als wir Lea dann so glücklich im Wasser sahen, wussten wir: Es war die richtige. Ein unvergesslicher Moment.

Woher nehmen Sie Ihre Kraft?

Wir unterstützen uns gegenseitig und wir haben eine starke Familie. Unsere Eltern waren uns auch eine große Stütze; sie haben zum

Beispiel unseren Sohn betreut, als ich wieder arbeiten ging. Wir versuchen, nicht zu weit in die Zukunft zu denken. Sorgen um mögliche Probleme machen wir uns erst, wenn sie wirklich eintreten. Wir leben im Hier und Jetzt.

Hat die Diagnose Ihrer Kinder Ihre Einstellung zum Leben verändert?

Ja, absolut. Früher standen Karriere und materielle Dinge im Fokus – heute ist uns Zeit mit den Kindern wichtiger als alles andere. Wir haben gelernt, das Beste aus der Situation zu machen und positiv zu bleiben.

Was möchten Sie anderen Eltern mit einer frischen Diagnose mitgeben?

Lasst euch nicht verrückt machen. Am Anfang haben wir uns um jedes Gramm Fett und jede Enzymkapsel Sorgen gemacht, aber mit der Zeit wird vieles zur Routine. Wir können eine familienorientierte Reha nur empfehlen. Der Austausch mit anderen Betroffenen hilft enorm – und die Kinder knüpfen Freundschaften, die ihnen Kraft geben. Unsere Kinder sind bis heute mit ihren Reha-Freunden in Kontakt. Diese Gemeinschaft ist sehr kostbar. ●

Redaktion Miriam Rauh

Anzeige



Gemeinsam Mukoviszidose besiegen!

Albert hat die unheilbare Erbkrankheit Mukoviszidose.

Helfen auf www.muko.info



SEBRACON

Die erste Convention für Menschen
mit seltenen Erkrankungen

#dubistnichtallein

Am **11. Oktober 2025** erwartet dich im AXICA
am Brandenburger Tor ein besonderer Tag voller
Austausch, Vernetzung und Empowerment.

Seltene Erkrankungen sind oft unsichtbar. Doch du
bist es nicht! Die SEBRACON gibt Betroffenen und
Angehörigen eine Bühne. In Talkshows, Workshops
und offenen Gesprächen triffst du auf Menschen,
die dich verstehen – und auf Experten aus Medizin,
Forschung, Politik, Kultur und Medien.

Die Teilnahme ist kostenlos, vor Ort oder per
Livestream. Weitere Infos unter:

www.lebenmit.de/sebracon

WIR SIND SEBRAS

SAVE THE DATE +++ SAVE THE DATE +++ SAVE THE DATE

