

Wenn der Arzt nichts findet

Seltenen Erkrankungen auf der Spur

Sie sind die Stiefkinder der Medizin: seltene Erkrankungen. Laut Definition gilt eine Erkrankung als selten, wenn weniger als fünf von 10 000 Menschen betroffen sind. Menschen mit seltenen Leiden wissen oft jahrelang nicht, was genau sie haben. Ihnen stehen meist ein langer Leidensweg und eine Odyssee an Arztbesuchen bevor. Umfassende Aufklärung und Förderung der Früherkennung ist unabdingbar, um Betroffenen das Leben mit seltenen Erkrankungen zu erleichtern. Wir stellen drei dieser Krankheiten vor.

Von-Willebrand-Syndrom: Häufiges Nasenbluten, die Neigung zu blauen Flecken sowie starke und/oder lange Regelblutungen sind mögliche Hinweise auf das von-Willebrand-Syndrom (vWS), eine angeborene Blutgerinnungsstörung. Ursache des vWS ist ein Mangel, Defekt oder das Fehlen des von-Willebrand-Faktors, eines für die Blutstillung wichtigen Proteins. Da das vWS bei fehlender Diagnose in schlimmsten Fall lebensgefährliche Folgen haben kann, ist ein frühes Erkennen sehr wichtig. Aus diesem Grund wurde das Netzwerk vWS – eine Initiative zur Früherkennung des von-Willebrand-Syndroms gegründet. Wer den Verdacht hat, an einem vWS zu leiden, kann mit einem Selbsttest auf der Website des Netzwerks ganz einfach sein Risiko testen. Infos: www.netzwerk-von-willebrand.de

Hereditäres Angioödem (HAE): Die Erkrankung ist durch wiederkehrende, häufig starke Schwellungen an Händen und Füßen, im Gesicht, im Magen-Darm-Trakt oder in den oberen Atemwegengekennzeichnet. In den meisten Fällen kommt es zu kolikartigen Krämpfen, Erbrechen, Durchfall und Kreislauf-Beschwerden. Treten Schwellungen im Bereich des Kehlkopfs auf, kann sogar Lebensgefahr drohen. Hierzulande wird die Zahl der HAE-Kranken auf circa 2 000 geschätzt. Die Dunkelziffer kann höher liegen. Infos: www.schwellungen.de oder www.hae-erkennen.de

AAT-Mangel: Der Alpha-1-Antitrypsin-(AAT)-Mangel ist eine seltene Stoffwechselerkrankung. In Deutschland sind 8 000 bis 10 000 Menschen von dem erblichen Mangel dieses Schutzweißes der Lunge betroffen. Durch den fehlenden Schutz wird das Lungengewebe über die Jahre hinweg zerstört. Erste Beschwerden treten meist zwischen dem 30. und 40. Lebensjahr auf. Kleinste Anstrengungen und zunehmend Atemnot machen Betroffenen zu schaffen. Dazu kann ein hartnäckiger chronischer Husten und starke Schleimproduktion kommen. Oft wird aufgrund der ähnlichen Beschwerden eine chronisch obstruktive Lungenerkrankung (COPD) diagnostiziert. Daher empfiehlt die Weltgesundheitsorganisation WHO, dass sich alle Menschen mit COPD, besonders Betroffene mit COPD-Diagnose in der 3. bis 5. Lebensdekade, die nie geraucht haben, bei ihrem Arzt auf AAT-Mangel testen lassen. Infos: www.alpha1-deutschland.org