

Diagnose geht anders Leiden durch Seltene Krankheiten



Die Diagnose liegt eigentlich auf der Hand. Das Kind hat offenbar Ohrenschmerzen und Fieber. Die Eltern tippen auf eine Mittelohrentzündung und der Arzt bestätigt das. Dem Kind kann geholfen werden. Gut, wenn es so ist. Die Welt kommt schnell wieder in Ordnung.

Es gibt aber auch Fälle, in denen die Welt bei solchen Symptomen völlig aus den Fugen gerät. Nämlich dann, wenn es nicht bei der schnell zu kurierenden Ohrenentzündung bleibt und im ersten Lebensjahr öfter Infekte mit teilweise schweren Verläufen bis hin zur Lungenentzündung auftreten. Der Kinderarzt diagnostiziert dann häufig eine chronische Bronchitis. Das muss nicht zutreffend sein. Das Leiden schreitet voran. Es zeigen sich im ersten bis dritten Lebensjahr Schwerhörigkeit und Mängel bei den sprachlichen Fähigkeiten. Diese werden von den Kinderärzten oft mit der Schwerhörigkeit erklärt. Aber die Ursachen liegen tiefer und zeigen im Verlauf des Wachstums weitere Symptome. Bei Kindern im Alter von sieben bis zwölf Jahren können Unsicherheiten beim Laufen und erste geistige Beeinträchtigungen im Vergleich zu anderen Kindern auftreten.

Was mit dem Symptom Ohrenschmerzen begann, erweist sich als eine so genannte Seltene Krankheit. Bis zu deren Diagnose nach durchschnittlich acht besuchten Ärzten und rund fünf Jahren, in denen wertvolle Zeit zur Behandlung verloren geht, ist es ein Leidensweg für die Betroffenen und ein Horror für die Angehörigen.

Im beschriebenen Fall ist es eine Alpha-Mannosidose, die nach der Diagnose wirkungsvoll behandelt werden kann. Es gibt rund 8.000 Seltene Krankheiten. Weil sie in der Praxis nur selten vorkommen, ist die Ratlosigkeit der Ärzte verständlich. Und bei dem skizzierten Krankheitsverlauf sind auch die genannten Fehldiagnosen nachvollziehbar. Niemand vermutet einen Gendefekt mit einem Enzym-Mangel, der zu einer Ablagerung von Zucker in Organen und Geweben des Körpers und damit zu deren Schädigung führt.

Wenn Eltern Entwicklungsstörungen ihrer Kinder beobachten, die nicht diagnostiziert und behandelt werden können, sind Eigeninitiative und Beharrlichkeit gefordert. Bei rund vier Millionen Menschen,

die in Deutschland an einer Seltenen Krankheit leiden, gibt es viele Erfahrungen, die man nutzen kann. Ein Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen ist die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), die Informationen und Unterstützung bei der Suche nach Ansprechpartnern für die richtige Diagnose liefert. Bei der Vermutung, dass es sich um genetische oder vererbare Erkrankungen handelt, bietet die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V. unter der Website www.mps-ev.de wertvolle Hilfe, um die Krankheit zu identifizieren.

*Mit freundlicher zur Verfügungstellung der Presseagentur Brendel (www.presseagentur-brendel.de)
Foto: stock.adobe.com / Bernd Libbach*