

## Kleiner Effekt, große Tragik Die Verantwortung der Gene



Es ist wünschenswert, wenn über einen Menschen gesagt wird, er habe gute Gene. Vom attraktiven Aussehen bis zu besonderen Begabungen gilt er dann als genetisch bestens veranlagt. Für ein positives Leben sind allerdings nicht nur die 46 Chromosomen in jedem Zellkern des Körpers, also die Erbinformationen, verantwortlich. Es gehört mehr dazu, ein berechnender Mathematiker oder talentierter Musiker zu werden.

Gendefekte dagegen können ein eigentlich gesundes Leben in ein dramatisches Leiden verwandeln. Es sind die genetisch bedingten und deshalb vererbten Krankheiten. Sie sind selten, weil die Natur hier einen besonderen Schutz entwickelt hat. Von den 46 Chromosomen, die Hälfte von der Mutter und die andere vom Vater vererbt, sind 44 paarweise vorhanden. So kann ein geschädigtes Gen parallel von dem zweiten ausgeglichen werden. Aber das funktioniert leider nicht immer. Ein krankes Gen kann dominant sein oder das Kind hat von beiden Eltern den identischen Gendefekt geerbt.

Solche Gendefekte führen häufig zu Stoffwechselerkrankungen. Es sind zumeist Seltene Krankheiten, die nur schwer diagnostiziert werden können. Für die Gesundheit relevante Enzyme können nicht gebildet werden, dadurch sind notwendige Abbauprozesse im Körper gestört und es kommt zu Ablagerungen mit erheblichen Schädigungen. Davon können alle Organe wie Lunge, Herz, Nervensystem, Augen und das Skelett betroffen sein.

Seltene Krankheiten, von denen in Deutschland rund vier Millionen Menschen betroffen sind, können mit ersten Symptomen bereits bei Kleinkindern, aber grundsätzlich in jedem Lebensalter auftreten. Eine direkte und zutreffende Diagnose durch Ärzte ist, wie der Krankheitsbegriff signalisiert, selten. Es dauert zahllose Arztbesuche und Arztwechsel bis die Diagnose nach erst durchschnittlich fünf Jahren gestellt wird. Wertvolle Zeit, die zur Behandlung verloren geht. Deshalb ist nicht nur Beharrlichkeit mit immer wieder neuen Untersuchungen, sondern auch Eigeninitiative bei der Recherche nach den tatsächlichen Ursachen erforderlich. Patientenorganisationen, deren Erfahrungen man nutzen kann, können dabei unterstützen.

Für Eltern und Betroffene, die während einer Ärzte-Odyssee eine genetisch bedingte Erkrankung vermuten, gibt es eine Organisation, die Informationen und Hilfe bietet. Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V. ist unter <https://mps-ev.de> ein wertvoller Partner bei der Identifizierung solcher Krankheiten und deren Behandlung.

*Mit freundlicher zur Verfügungstellung der Presseagentur Brendel ([www.presseagentur-brendel.de](http://www.presseagentur-brendel.de))  
Foto: stock.adobe.com / Drazen*