

Keine Diagnose? Bei Seltenen Krankheiten nicht aufgeben



Eine Diagnose des Arztes kann schlimm sein. Krank zu sein und keine Diagnose zu erhalten, ist ein Drama. Dieses Drama betrifft in Deutschland rund vier Millionen Menschen und deren Familien. Sie leiden an einer so genannten Seltenen Erkrankung. Das sind Krankheiten, bei denen es im Durchschnitt fünf Jahre und zahllose Arztbesuche braucht, bis die tatsächliche Ursache eindeutig diagnostiziert wird. Diese lange Zeit der Ungewissheit, in der die Erkrankung fortschreitet und mangels Diagnose auch nicht gezielt behandelt werden kann, lässt Betroffene und deren Familie verzweifeln. Tatsächlich sind es häufig Eltern, die unter einer extremen psychischen Belastung stehen, weil es in der Mehrzahl Kinder sind, die daran erkranken. Rund 75 Prozent aller Fälle betreffen Kinder. Der wesentliche Grund: Seltene Erkrankungen sind oft genetisch bedingt. Das macht ihre Diagnose besonders kompliziert.

Die zahllosen Arztbesuche und auch die erforderlichen Arztwechsel bringen das betroffene Kind und die mit ihm leidenden Eltern an die Grenzen der psychischen Belastbarkeit. Eine zunehmende Verschlechterung des Gesundheitszustands und gleichzeitig die Hilflosigkeit, wegen der fehlenden Diagnose nicht wirksam behandeln zu können, sind für die Familien der Horror. Entscheidend ist dabei das Beharrungsvermögen, um nicht aufzugeben. Wertvoll ist zudem auch die eigene Initiative, selbst bei der Suche nach der Krankheit mitzuarbeiten.

Rund vier Millionen Menschen leiden in Deutschland an einer der 8.000 bekannten Seltenen Krankheiten. Es gibt also millionenfache Erfahrungen, die man nutzen kann. Über Selbsthilfeorganisationen lassen sich Ansprechpartner bei der Suche nach der richtigen Diagnose finden. Ein Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen, das Betroffene und auch Ärzte bei der Arbeit unterstützt, ist die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE). Weitere wichtige Informationsquellen sind das „Zentrale Informationsportal über Seltene Erkrankungen“ und das Referenzportal Orphanet, das Informationen zu diesen Krankheiten zur Verfügung stellt. Über dieses Portal kann auch nach spezialisierten Einrichtungen gesucht werden, die zur Diagnose und Behandlung solcher Erkrankungen geeignet sind.

Zu den Seltenen Erkrankungen zählen auch Leiden, bei denen wegen eines genetischen Defekts bestimmte Enzyme nicht gebildet werden können. Dadurch können Abbauprodukte des Stoffwechsels nicht zersetzt und verwertet werden. Ein kompetenter Ansprechpartner ist die MPS Gesellschaft unter www.mps-ev.de.

*Mit freundlicher zur Verfügungstellung der Presseagentur Brendel (www.presseagentur-brendel.de)
Foto: stock.adobe.com / fancystudio (No. 9281)*