seltener als gedacht

Mit der Diagnose durchs Leben

Ifemi liebt es, Fahrrad zu fahren – solange ihre Erkrankung es zulässt.

Wissen Sie, was das Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS) ist?

Bei AGS liegt eine entzündlich bedingte Störung der Reizweiterleitung der Nervenbahnen im Gehirn vor. Diese Seltene Erkrankung ist genetisch bedingt, so dass bereits in den ersten Lebensmonaten typische Symptome, wie Schreiattacken, Schlafstörungen und epileptische Anfälle, zum Teil mit Fieberschüben, auftreten. Eine zunehmende Verkalkung des Gehirns blockiert eine gesunde Entwicklung und führt häufig zu einer spastischen Lähmung der Arme und Beine. Bisher gibt es keine ursächliche Therapie für Patienten mit AGS; einige Symptome, wie Spastik oder epileptische Anfälle, lassen sich jedoch medikamentös behandeln. Weltweit sind weniger als 100 Patienten bekannt, die von dieser Seltenen Erkrankung betroffen sind.

Quelle: Kinderstiftung e.V.

Wissen Sie, was Xeroderma pigmentosum ist?

Xeroderma pigmentosum, umgangssprachlich als ‚Mondscheinkrankheit' bekannt, ist eine sehr seltene und erblich bedingte Stoffwechselerkrankung. Da ein Enzym fehlt, das für einen funktionierenden Reparaturmechanismus der Haut verantwortlich ist, reagiert die Haut Betroffener extrem empfindlich auf UV-Licht. Dies führt oft schon im Kleinkindalter zu bösartigen Hauttumoren. Ein Aufenthalt draußen ist meist nur nach Sonnenuntergang möglich, daher der Name ‚Mondscheinkrankheit'. Dem gesundheitlichen folgt ein Kosten-Problem, denn lebensnotwendige Sonnenschutzmittel gelten als Kosmetika und werden von den Krankenkassen oft nicht erstattet. Derzeit sind etwa 50 Erkrankungsfälle in Deutschland bekannt.

Quelle: XP-Deutsche - Mondscheinkinder

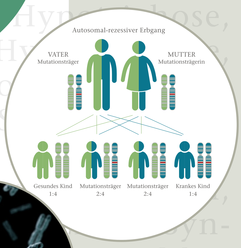
Sie müssen wissen, dass es einen solch besonderen Fall wie Ihren äußerst selten gibt. Es war nicht leicht, aber wir konnten Vergleichsfälle finden. Es gab in Mexiko in den 1980er-Jahren zwei Kinder mit einem vergleichbaren Chromosomensatz.

Quelle: Marita Kaiser

Pflegebedürftigkeit im Kindesalter geht ursächlich oft auf eine chronische Gesundheitsstörung zurück. Deren Diagnose wird von den Eltern meist als traumatisches Ereignis beschrieben.

Viele Krankheiten sind zudem nur schwer zu diagnostizieren, oft ist es ein langer Weg, verbunden mit häufigen Klinikaufenthalten und Arztwechseln. In einigen Fällen bedarf es besonderer Spezialisten mit außerordentlicher Expertise, vor allem, wenn eine der Seltenen Erkrankungen vorliegt.

Während des Wartens auf die endgültige Diagnose wechseln Angst und Hoffnung, die Eltern fühlen sich ausgeliefert und verzweifelt. Sie sehen nicht nur das Leben des Kindes bedroht, sondern auch den Einfluss auf ihre Lebensplanung. Selbst wenn das Leben des Kindes außer Gefahr ist, dauern Ängste und Sorgen oft noch über Jahre an.



Um die Wahrscheinlichkeit einer Krankheit einzugrenzen, muss man sich die genetischen Voraussetzungen der gesamten Familie anschauen.

80 Prozent der Seltenen Erkrankungen sind genetischen Ursprungs. Um ihnen auf die Spur zu kommen, erfordert es multidisziplinäres Denken: Internisten, Neurologen, Kinder- und HNO-Ärzte, Dermatologen und Humangenetiker – sie alle müssen zusammenarbeiten.

Wir waren viele Wochen im Krankenhaus, aber kein Arzt konnte eine Diagnose stellen. Wir hatten von Anfang an einen Verdacht, doch niemand glaubte uns. Später wurde tatsächlich das Syndrom diagnostiziert, das wir schon lange vermutet hatten.

Eltern wünschen sich bei Diagnosestellung und Behandlung einen Experten, der die ganze Bandbreite des speziellen Krankheitsbildes kennt.

30 000
Krankheiten sind bekannt,

8 000
davon sind Seltene Erkrankungen (SE),

4 Millionen
Menschen in Deutschland sind betroffen,

80 %
der SE sind genetisch bedingt.

Seltene Erkrankungen

Selten ist eine Erkrankung dann, wenn nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen dieses Krankheitsbild aufweisen. Viele machen sich schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter bemerkbar. Meist sind sie lebensbedrohlich oder führen zu schweren und dauerhaften gesundheitlichen Beeinträchtigungen. Oft vergehen Jahre, bis eine Diagnose gestellt ist, denn es fehlt an medizinischen Experten und bekannten Therapien. So müssen auch Medikamente akribisch auf ihre Wirksamkeit durchgetestet werden, oft auch solche, die noch nicht zugelassen sind. In Deutschland leben mehr als 4 Mio. Menschen mit einer Seltenen Erkrankung – so gesehen sind sie gar nicht so selten.

Quelle: Bundesministerium für Gesundheit

Die Vertragsstaaten erkennen das Recht des Kindes auf das erreichbare Höchstmaß an Gesundheit an. Sie bemühen sich sicherzustellen, dass keinem Kind das Recht auf Zugang zu derartigen Gesundheitsdiensten vorenthalten wird.

UN-Kinderrechtskonvention, Artikel 24

Fotos: Ifemi - Martin Eicke / Deutsches Kinderfinanzierungszentrum: Prof. Dr. Zernikow - Michael Bonte