



ADVERTORIAL

Vier Gesichter der Seltenen

Es gibt bis zu 8.000 seltene Erkrankungen. Jede von ihnen ist anders. Und doch haben viele der Betroffenen mit ähnlichen Herausforderungen zu kämpfen. Hier erzählen vier von ihnen, wie sie ihr Leben mit der Erkrankung meistern.

Morbus Fabry: Schmerzhaftes Kribbeln



denen Organen und Geweben ab. Das führt zu einer Vielzahl an Symptomen – insbesondere zu Schmerzen.

Diese Schmerzen begleiten Conny Landgraf seit seinem neunten Lebensjahr. Ständig plagte ihn ein stechendes Gefühl in den Händen und Füßen. Der Kinderarzt vermutete Wachstumsstörungen, konnte keine wirkliche Ursache ausmachen, verwies an den nächsten Mediziner. „Manche Ärzte haben mir gar nicht geglaubt und dachten, dass ich simuliere“, berichtet Conny Landgraf. „Das war sehr frustrierend.“

Keine Einbildung

Über sechs Jahre dauerte es, bis er die korrekte Diagnose erhielt. Ein auf Homöopathie spezialisierter Kinderarzt kam auf den entscheidenden Gedanken und tippte auf eine neurologische Ursache. Bei einer Nervenbiopsie zeigten sich dann tatsächlich die verdächtigen Ablagerungen und brachten Gewissheit. „Als die Diagnose dann endlich fiel, war ich ungemein erleichtert“, erinnert sich Conny Landgraf. „Nun wusste ich endlich, was ich hatte, und es gab einen Beweis, dass ich kein Simulant war. In der Spezialklinik in Mainz

gab es mehrere Patienten mit Morbus Fabry – ich war also nicht allein mit meinem Schicksal.“

Ein- bis zweimal pro Woche musste Conny Landgraf ins 180 Kilometer entfernte Mainz fahren, um dort sein Medikament über eine Infusion zu bekommen. Dabei fielen immer zwei Schultage weg – eine ganze Menge. Manche Lehrer*innen zeigten Verständnis, andere weniger. „Zum Glück hatte ich tolle Mitschüler, die für mich im Unterricht mitschrieben und mir die Materialien an meinen Fehltagen besorgt haben.“

Leben mit Schmerzen

Conny Landgraf lebt dauerhaft mit Schmerzen am gesamten Körper. „Nach über 20 Jahren ist es für mich leichter, anzugeben, was mir nicht weh tut, nämlich der Kopf und der Rücken“, sagt er. „Ich habe gelernt, mit den Schmerzen zu leben, tagsüber bemerke ich sie oft gar nicht mehr.“ Manchmal werden sie schubweise stärker, zum Beispiel beim Wetterumschwung, bei zu viel Stress, einem Infekt oder zu starker körperlicher Beanspruchung. Dann helfen nur Ruhe, körperliche Schonung, Schlaf, eine kalte Dusche – und starke Schmerzmedikamente.

Trotz der Erkrankung kann Conny Landgraf ganz normal seinen Beruf ausüben. Der 35-Jährige arbeitet als Konstrukteur in einem Büro. „Mein Chef weiß von meiner Erkrankung und zeigt Verständnis, wenn ich etwa bei einem Schub früher nach Hause gehen muss“, berichtet er. Conny Landgraf ist froh, dass er trotz seiner Erkrankung einem geregelten Leben nachgehen kann: „Viele andere Morbus-Fabry-Patienten können nicht berufstätig sein – ich weiß, ich habe Glück gehabt.“

MORBUS FABRY

Morbus Fabry ist eine seltene Stoffwechselerkrankung. Dem Körper fehlt ein Enzym, wodurch er bestimmte Fettstoffe nicht abbauen kann. Diese lagern sich in den Zellen ab, drosseln die Durchblutung und beeinträchtigen die Organe – insbesondere Nieren, Herz und das Gehirn. Bestimmte Medikamente führen dem Körper das gentechnisch hergestellte fehlende Enzym zu.

Besser als geglaubt



mit seinem Hund. Doch er lebt auch mit Cystinose, einer seltenen Stoffwechselerkrankung, bei der sich aufgrund eines Gendefekts die Aminosäure Cystin in verschiedenen Organen des Körpers ansiedelt. Das hat Auswirkungen auf viele Körperfunktionen und ist potenziell lebensbedrohlich.

Nicht immer fühlte sich Hendrik Schmidt so unauffällig wie heute. In der Grundschulzeit spürte er, dass er irgendwie anders war. „Ich war wasserstoffblind und immer der Kleinste – und zwar deutlich kleiner als alle anderen Kinder“, erinnert er sich. Wachstumsstörungen sind eine typische Begleiterscheinung bei Menschen mit Cystinose. Damals prognostizierten die Mediziner*innen, dass Hendrik Schmidt im Erwachsenenalter wohl nicht größer als 1,40 Meter werden würde. Dank einer speziellen Wachstumshormontherapie, für die sich seine Eltern eingesetzt hatten, schoss er doch noch auf 1,80 Meter hoch. „Das zeigt,

dass Prognosen nicht immer stimmen“, scherzt Hendrik Schmidt.

Tagesablauf mit Tabletten

Bei Cystinose gerät der Stoffwechsel durcheinander. Die Betroffenen verlieren große Mengen an Salz und Wasser über die Nieren. Um dies auszugleichen, musste auch Hendrik Schmidt große Mengen an Elektrolyten zu sich nehmen. Nachdem er eine Spenderniere bekommen hat, muss er aktuell nur noch Medikamente, die das Immunsystem unterdrücken, sowie schwefelhaltige Tabletten einnehmen. 33 Stück, jeden Tag. „Die Medikamente einzunehmen, ist ein großer Bestandteil meines Tages“, erklärt er. „Als Kind musste ich zwei bis drei Liter Elektrolytelösung trinken, was eine enorme Belastung war – sicherlich auch für meine Eltern.“

Hendrik Schmidt erinnert sich an eine Situation aus seiner Kindheit, als ihm die Patentante etwas Gutes tun wollte und Limonade trinken ließ. Seine Mutter sagte

nein, es gab nichts Süßes bevor die Elektrolytelösung nicht getrunken wurde. „In dem Moment war ich natürlich sehr verärgert“, sagt er. „Heute bin ich meiner Mutter aber dankbar, dass sie die Therapie so vehement durchgezogen hat. Möglicherweise ist dies auch ein Grund, warum ich heute vergleichsweise wenig durch meine Erkrankung eingeschränkt bin.“

CYSTINOSE

Cystinose ist eine Speicherkrankheit. Hierbei lagert der Körper Cystin als Kristalle in verschiedenen Organen und Geweben ein. Das beeinträchtigt deren Funktion und zerstört sie nach und nach. Insbesondere die Nieren, Augen und Knochen sind stark betroffen. Medikamente können jedoch verhindern, dass sich das Cystin in den Zellen ablagert.



Abschied vom Augenlicht



in den Augen größer. In der darauffolgenden Woche noch größer.

Samuel Sommerhoff sorgte sich zunehmend. Er ging zum Optiker, doch der konnte die Ursache nicht ausmachen. Ebenso wenig wie der Augenarzt, den er danach konsultierte. So begann für ihn eine Odyssee von ärztlichen Visiten, Krankenhaus-Check-ups bis hin ins MRT. „Als dann plötzlich im Raum stand, abzuklären, ob vielleicht ein Hirntumor die Augenbeschwerden verursachte, bekam ich es mit der Angst zu tun“, erinnert sich Samuel Sommerhoff. Nach etwa einem halben Jahr Ursachenforschung kam dann ein Arzt auf die Idee, einen Gentest machen zu lassen. Dieser bestätigte die Diagnose: Lebersche hereditäre Optikus-Neuropathie, kurz: LHON.

„Ich habe da irgendwas im Auge“ – Viele Menschen kennen das Gefühl, wenn sich ein Fussel oder ein Körnchen auf die Linse legt und die Sicht trübt. Ein kurzfristiges Phänomen – jedoch nicht für Samuel Sommerhoff. Als bei dem damals 15-jährigen ebendiese Augensymptome auftraten, dachte er zunächst, dass sie schnell wieder verschwinden würden. Doch das taten sie nicht. Im Gegenteil: Nach einer Woche wurde der Bereich des trüben Sehzentrum

Weniger blind als gedacht

LHON ist eine seltene Erkrankung des Sehnervs, die bewirkt, dass sich das Sehvermögen sehr schnell und sehr stark verschlechtert. Bei Samuel Sommerhoff ließ die Sehkraft innerhalb von einem halben Jahr um 98 Prozent nach. „Offiziell gilt man in Deutschland mit einer Sehkraft von unter zwei Prozent als blind“, erklärt der heute

24-Jährige. „Aber ich bin deutlich weniger blind als man denken würde.“

Samuel Sommerhoff benutzt keinen Blindenstock, er bewegt sich normal durch die Wohnung, erledigt den Haushalt, kocht. Er studiert Wirtschaftswissenschaften in Bochum und kann dank technischer Hilfsmittel am Computerbildschirm arbeiten oder das Handy bedienen. „Schwierig ist es nur, zum Beispiel im Supermarkt zu sehen, was in den Regalen steht“, sagt er. „Aber dann bestelle ich Lebensmittel eben online.“

Neue Kraft schöpfen

Monat für Monat, Tag für Tag zunehmend an Sehkraft zu verlieren, war für Samuel Sommerhoff anfangs eine starke Belastung. „Zwischenzeitlich erlebte ich depressive Phasen, konnte nichts Positives mehr am Leben sehen“, berichtet der 24-Jährige. „Es fiel mir schwer, mich aus diesem Loch wieder herauszuholen“. Doch es gelang ihm: „Letztendlich ist es wichtig, sich darauf zu konzentrieren, was man im Leben erreichen möchte“, erklärt er. „Und auch wenn ich den größten Teil meiner Sehkraft verloren habe, ist es mir möglich, ganz normal am gesellschaftli-

Jeden Tag auf's Neue schauen



Familie Fischer durchlebte eine Odyssee von Arzt zu Arzt, um die Ursache für die Entwicklungsverzögerungen auszumachen. Pauls Hörvermögen ließ nach. Infekte, die eine Normalität im Alltag von kleinen Kindern sind, warfen ihn extrem aus der Bahn: Wenn Paul krank war, konnte er schlechter laufen, verlor schneller das Gleichgewicht. Infekte waren immer mit Bronchitis oder sogar einer Lungenentzündung verbunden.

Leben aus der Bahn

Nach ein paar Jahren brachte dann ein Gentest endlich die richtige Diagnose: Alpha-Mannosidose. Bei dieser Stoffwechselerkrankung kann der Körper ein bestimmtes Stoffwechselprodukt, komplexe Zuckerreste, nicht abbauen. Die Zuckermoleküle reichern sich in den Zellen an und schädigen zahlreiche Gewebe und Organe im Körper.

Madlen Fischers Bauchgefühl, dass etwas mit Paul nicht stimmte, hatte sich also bestätigt. Erleichterung kam dadurch jedoch nicht. „Die Diagnose war wie ein Schlag ins Gesicht“, erinnert sich die Mutter. „Als der Anruf kam, saß ich gerade im

Wartezimmer von Pauls Logopäden. Das erste, was ich dann gemacht habe, war es zu googeln, was es mit dieser Krankheit auf sich hat.“ Und die Ergebnisse waren beunruhigend.

Hoffnung für die Zukunft

Nach dieser Nachricht hat sich die Familie zunächst sehr in sich zurückgezogen. Sie brauchte Zeit, das alles zu verarbeiten. „Das war sehr hart für uns, denn auf einmal stand das ganze Leben auf dem Kopf“, beschreibt Madlen Fischer diese Phase. „Wünsche und Gedanken daran, wie Pauls Zukunft wohl aussieht, ob er mal selbst Kinder oder einen erfüllenden Beruf haben wird, waren in diesem Moment geplatzt.“

Mittlerweile hat sich die Familie mit der Situation arrangiert. Der heute siebenjährige Paul bekommt regelmäßige Infusionen, die dem Körper das fehlende Enzym zuführen. Auch Logopädie, Physiotherapie und Heilpädagogik stehen jede Woche auf dem Plan. Die Therapien geben der Familie Hoffnung für die Zukunft. „Wir wissen nicht, wie es wird, und müssen jeden Tag schauen,

chen Leben teilzuhaben – das ist es letztlich, was zählt.“

Um auch anderen Menschen mit Seherkrankungen die Teilhabe zu erleichtern, gründet Samuel Sommerhoff derzeit neben dem Studium das Social-Start-up „BlinC“. Er und sein Team wollen Unternehmen durch Workshops und Impulsvorträge über die Vorteile und Chancen aufklären, die Fachkräfte mit Low-Vision-Hintergrund bringen können.

LEBERSCHE HEREDITÄRE OPTIKUS-NEUROPATHIE (LHON)

Bei der Leberschen Hereditären Optikus-Neuropathie, kurz LHON genannt, handelt es sich um eine Augenkrankheit, bei der die Sehkraft rapide abnimmt. Die Ursache ist eine Genmutation, die zu einem Energiemangel in den Sehzellen führt. Seit 2015 gibt es ein Medikament, das die Funktion der geschädigten Sehzellen bei vielen Betroffenen wiederherstellen oder verbessern kann.

ALPHA-MANNOSIDOSE

Alpha-Mannosidose ist eine Speicherkrankheit: Der Körper kann ein bestimmtes Abfallprodukt, den Mannose-Zucker, nicht abbauen. Die Zuckermoleküle reichern sich in den Zellen an und verstopfen sie. Ursache ist ein Gendefekt. Zu den vielfältigen Symptomen der fortschreitenden Erkrankung gehören häufige schwere Infekte, Schwerhörigkeit und eine Lernschwäche im Kindesalter sowie mit zunehmendem Jugendalter grobe Gesichtszüge und psychische Auffälligkeiten. Die Patient*innen sind sowohl geistig als auch körperlich stark eingeschränkt und ihr Leben lang auf Hilfe angewiesen. Seit 2018 ist eine Enzymersatztherapie verfügbar, die das fehlende Enzym Alpha-Mannosidase ersetzen kann.

