

Landesweit erste Vorlesung zu seltenen Erkrankungen

Den Elefanten als Ganzes sehen

Mit Mitte 20 hatte die Lehramtsstudentin Anne Zygalsen-Erler plötzlich einen Kloß im Hals. Der konsultierte Hals-, Nasen- und Ohrenarzt stellte einen sogenannten globus hystericus fest – ausgelöst durch Stress. Doch auch nach den nervenaufreibenden Examensprüfungen blieb das unangenehme Gefühl im Hals bestehen und die junge Lehrerin musste sich mit den Beschwerden arrangieren.

Foto: privat



Initiatoren und Unterstützer der Vorlesung zu seltenen Erkrankungen (v. l.): Prof. Thomas Seufferlein, Prof. Frank Lehmann-Horn, die Patientin Anne Zygalsen-Erler und Prof. Ansgar Schulz, der einen ungewöhnlichen Fall aus der Kinder- und Jugendmedizin beisteuerte

Rund zwanzig Jahre später sah Anne Zygalsen-Erler plötzlich alles doppelt. Und auch dieses Mal konnte ihr kein Mediziner helfen. Man verschrieb eine neue Brille – ohne Effekt. Atembeschwerden sowie Schluck- und Sprachstörungen führten sie zu verschiedenen Fachärzten, die die Symptome unter anderem auf Asthma schoben und sie zum Logopäden schickten. „Ich erhielt viele Diagnosen, aber niemand fand heraus, was ich wirklich habe“, erinnerte sich Zygalsen-Erler. Im Dezember war sie bei der Auftaktvorlesung „Seltene Erkrankungen“ an der Uni Ulm zu Gast. Manche Ärzte hätten sie schon gar nicht mehr ernst genommen und ganz offensichtlich gedacht: „Die hat einen an der Klatsche“, berichtete sie weiter. Zu dieser Zeit konnte die Pädagogin bestimmte Buchstaben wie „b“ nicht mehr aussprechen, das Kauen fiel schwer. Bei einer Feier lief ihr dann unvermittelt der Wein aus dem Mund. So konnte es nicht mehr weitergehen: Zygalsen-Erler wandte sich selbst an eine neurologische Fachklinik und erhielt endlich die richtige Diagnose: Myasthenia gravis. Dabei handelt es sich um eine seltene Autoimmunerkrankung, bei der die Signalübertragung zwischen Nerven und Muskeln an der motorischen Endplatte gestört ist. Die Patienten leiden an einer belastungsabhängigen

Muskelschwäche. Oft bessern sich die Beschwerden nach operativer Entfernung der Thymusdrüse. Übrigens: Von hunderttausend Bürgern erkranken fünf an Myasthenie.

Die Lehrerin zeigte typische Symptome. Warum mussten mehr als 20 Jahre vergehen, bevor ihr Leiden erkannt wurde? „Weil sie ein Elefant ist. Natürlich im übertragenen Sinne“, erklärte Frank Lehmann-Horn, Seniorforschungsforscher für Neurowissenschaften der gemeinnützigen Hertie-Stiftung, den Medizinstudenten im Hörsaal. Er zeigte ein Bild, auf dem drei Männer mit verbundenen Augen ein Rüsseltier an verschiedenen Stellen abtasteten. Bei Zygalsen-Erler war es nicht anders: „Der Patient wird meist nicht als Ganzes gesehen. Fachärzte behandeln einzelne Symptome und erkennen den Zusammenhang nicht. Das gilt besonders für seltene, oft systemische Erkrankungen“, sagte Lehmann-Horn weiter. Mit der neuen Vorlesung sollen angehende Medizinerinnen und Mediziner für ungewöhnliche Krankheiten sensibilisiert und „das Seltene in die Mitte gerückt werden“. Denn: Patienten mit einem bestimmten seltenen Krankheitsbild sieht der Arzt nicht alle Tage. Insgesamt gibt es aber über 6000 seltene Erkrankungen und die Betroffenen benötigen oft eine besondere medizinische Betreuung:

Anne Zygalsen-Erler verträgt zum Beispiel etliche Medikamente nicht, eine Narkose kann lebensbedrohlich werden. Für den Notfall trägt die heute 67-Jährige deshalb immer eine Kette mit einem Anhänger aus goldenen Blättern um den Hals. In diese Blätter sind wichtige Informationen zu ihrer Myasthenie, zu Allergien und Besonderheiten bei der Anästhesie eingraviert. Die inzwischen pensionierte Lehrerin für Deutsch und Englisch möchte über ihre Krankheit aufklären – auch deshalb leitet sie die Regionalgruppe Ulm der Deutschen Myasthenie Gesellschaft.

Im Sommer 2012 ist an der Uni das Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm (ZSE) als Anlaufstelle für Betroffene wie Zygalsen-Erler gegründet worden. „Um eine optimale Diagnose und Therapie anzubieten, arbeiten im ZSE 14 Institute interdisziplinär zusammen und bieten auch Lebenshilfe. Ein Leiden gilt übrigens als selten, wenn weniger als eine Person von 2000 betroffen ist“, erklärte Professor Thomas Seufferlein, stellvertretender Leitender Ärztlicher Direktor des Universitätsklinikums, in seinem Grußwort zur Vorlesung. Das Spektrum am ZSE reicht von der Glasknochenkrankheit über neurodegenerative Erkrankungen wie Morbus Huntington bis zu einem weiteren, zunächst mysteriösen Krankheitsfall, den der ZSE-Vorstandsvorsitzende Lehmann-Horn vorstellte: Der Patient litt an einer so genannten hypokalämischen Periodischen Paralyse (HypoPP).

Im Laufe der Vorlesung bewiesen die Ulmer Medizinstudenten, dass sie durchaus mit dem auf seltene Erkrankungen spezialisierten Fernseharzt Dr. House mithalten können: Bei den vorgestellten Fällen waren sie der richtigen Diagnose meist schnell auf der Spur. Und so bleibt zu hoffen, dass die landesweit erste Vorlesung über seltene Erkrankungen zu einer besseren Früherkennung beiträgt. Oft vergehen nämlich zehn oder mehr Jahre, bis ein betroffener Patient weiß, was ihm fehlt. ■

ab