

Gesundheit: Leiden, die kaum einer kennt

Sonntag wird der Tag der seltenen Krankheiten begangen / Uni-Professor Mohnike seit Jahren Spezialist *Von Bernd Kaufholz*

Was haben morgen die Oper im australischen Sydney, das Kolosseum in Italiens Hauptstadt Rom, das Dessauer Rathaus und der Magdeburger Katharinenturm gemeinsam? Die Lichtinstallation zweier Hände – das Logo des Tages der seltenen Krankheiten.

Magdeburg • In der 22. Schwangerschaftswoche wird ein Ultraschallbild vom Kind einer 28 Jahre alten, werdenden Mutter gemacht. Beim Blick auf die Aufnahme entdeckt der Arzt Unregelmäßigkeiten. Er schaut in eine Tabelle anhand derer er bezogen auf die Schwangerschaftswoche Maße von Extremitäten ablesen kann. Die Angaben erhärten seinen Verdacht: Die Länge der Oberschenkel des Ungeborenen liegt unter dem Durchschnitt. Es besteht der dringende Verdacht, dass die seltene Krankheit Achondroplasie, Kleinwüchsigkeit, vorliegt.

Die Eltern stehen vor einer schweren Entscheidung: Abtreibung, sich mit der möglichen Behinderung abfinden oder sich an einen Spezialisten für seltene Krankheiten wenden, um sich über Therapiemöglichkeiten zu informieren, sich genetisch beraten zu lassen und mögliche Komplikationen zu besprechen. Was auch mit Blick auf den weiteren Schwangerschaftsverlauf wichtig sein kann.

Auf 20 000 Geburten ein Fall von Kleinwüchsigkeit

Professor Klaus Mohnike, Oberarzt an der Kinderklinik am Magdeburger Universitätsklinikum, gehört zu den Spezialisten. Er ist zugleich Chef des Mitteldeutschen Kompetenzzentrums Seltene Erkrankungen (Artikel unten) und eine internationale Kapazität auf dem Gebiet der Kleinwüchsigkeit.

„Ausgegangen wird von einem Fall auf 20 000 Geburten“, weiß der Arzt. „Weltweit sind mehr als 250 000 Menschen betroffen. In Deutschland werden in jedem Jahr 40 bis 45 Kinder mit Achondroplasie geboren.“

Bereits kurze Zeit, nachdem er als junger Arzt 1975 an der Medizinischen Akademie, Vorgängerin des heutigen Universitätsklinikums, begonnen hatte, interessierte sich der Magdeburger für den Bereich der seltenen Krankheiten, von denen es rund 8000 verschiedene gibt. Und besonders für Kleinwüchsigkeit.

Einige Ärzte – Genetiker, Radiologen und andere Fach-



Professor Klaus Mohnike mit einem elf Jahre alten Patienten, der an der seltenen Krankheit Hyperinsulinismus leidet. Auf dem Stepper wird die körperliche Belastbarkeit des kranken Jungen getestet.

Foto: Melitta Schubert

bereiche – trafen sich alle halbe Jahr innerhalb einer Arbeitsgruppe, um die neuesten Erkenntnisse auszutauschen und Fälle zu besprechen. Mohnike übernahm 1978 die Achondroplasie-Sprechstunde an der Medizinischen Hochschule Magdeburg.

„Der Austausch mit Kollegen ist aber nur die eine Seite der Medaille“, sagt Mohnike, „ebenso wichtig sind Gespräche mit Betroffenen.“ Und die führt er seit 1994 auch im Bundesverband kleinwüchsiger Menschen und ihrer Angehörigen, seit einigen Jahren als geschäftsführender Vorstand des Vereins. „Dabei lernt man oft viel mehr, als bei manchen hochwissenschaftlichen Zusammenkünften. Schließlich müssen sich diese Menschen 365 Tage im Jahr mit der Krankheit auseinandersetzen.“

Kinder kommen mit normaler Größe zur Welt

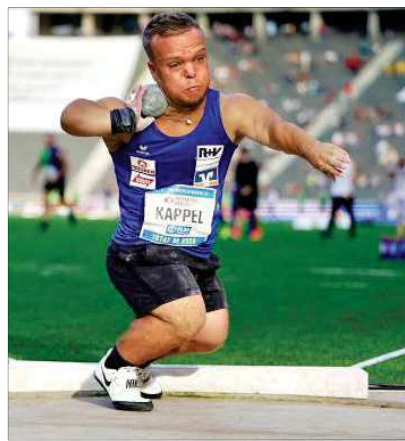
„Bei der Geburt ist eine Größenabweichung beim Baby, das die genetische Störung auf-

weist, kaum festzustellen“, sagt der Professor. „Die Kinder kommen etwa 50 Zentimeter groß auf die Welt. Doch bereits nach einem Jahr liegt die Größe durchschnittlich bei nur 63 Zentimetern. Im Gegensatz zu gesunden Kindern, die 75 Zentimeter groß sind.“

In Sachsen-Anhalt trete Achondroplasie alle zwei Jahre bei drei Geburten auf, so der Professor. „Bei 99 Prozent der Fälle handelt es sich um ein und dieselbe Mutation.“

Der 28-jährigen werdenden Mutter, die sich in Mohnikes Sprechstunde gemeldet hat, rät er, in einer größeren Klinik mit entsprechender Ausstattung zu entbinden. „Bei Achondroplasie ist das sogenannte Hinterhauptloch beim Baby, in dem Rückenmark und Gehirn ineinander übergehen, instabil. Das kann bei der Geburt zu schweren Komplikationen führen.“

In den ersten sechs Lebensmonaten des Kindes müsse man noch sehr darauf achten, dass es stabil transportiert wird, damit es nicht zu einem



Niko Kappel, Paralympics-Sieger, Weltmeister und Weltrekordhalter im Kugelstoßen der Kleinwüchsigen, hat Achondroplasie.

Foto: dpa

plötzlichen Kindstod kommen kann. „Im Alter von einem halben Jahr kann eine MRT-Untersuchung durchgeführt wer-

den“, sagt der Spezialist. „Dann kann mit dem Hausarzt ein Behandlungsprogramm aufgestellt werden. Zum Bei-

spiel, wenn das Kind schwer atmet, einen Hals-Nasen-Ohren-Arzt hinzuzuziehen oder in einem Schlaflabor testen zu lassen.“

Die herkömmliche Methode, um der unkoordinierten Teilung von Knorpelzellen (Vorstufe für Knochenzellen) entgegenzuwirken, war bisher der Eingriff durch einen Orthopäden. Eine operative Begräbigung der verkürzten Gliedmaßen. Doch damit könnte es in absehbarer Zeit vorbei sein, sagt der Chef vom Mitteldeutschen Kompetenzzentrum Seltene Erkrankungen, zu dem neben dem Universitätsklinikum Magdeburg auch die Universitätsklinik Halle und das Städtische Klinikum Dessau gehören.

„Ich bin überzeugt davon, dass noch im zweiten Halbjahr ein Medikament zur Verfügung steht, das das Knorpelwachstum steuert. Es sind mehrere Präparate in der Pipeline“, sagt Mohnike. Am weitesten fortgeschritten sei „Vosoritide“ aus den USA von BioMarin Pharmaceutical entwi-

Krankheits-Beispiele

Achondroplasie ist die häufigste Form des genetisch bedingten Kleinwuchses. Betroffene fallen durch stark verkürzte Arme und Beine und einen großen Kopf auf. Die unübliche Knorpelbildung insbesondere in den Röhrenknochen lässt eine reguläre Entwicklung nicht zu.

Mit **Hyperinsulinismus** bezeichnen Ärzte einen Zustand mit erhöhter Konzentration des Hormons Insulin im Blut. Symptome der genetischen Mutation: Schweißausbrüche, schneller Herzschlag, Kreislaufschwäche, Panikattacken. Werden die Symptome nicht rechtzeitig erkannt und behandelt, kann es zu schweren Unterzuckerungen bis hin zu Bewusstseinsverlust und zum Tod führen.

Badeanzug-Ichthyose: Verhornungsstörungen der Haut, zumeist durch Gendefekte.

CARASIL ist eine sehr seltene angeborene Erkrankung der kleinen Hirngefäße mit Gangstörungen, vorzeitigem Haarausfall der Kopfhaut, Schlaganfällen, Rückenschmerzen und Demenz.

Die Dandy-Walker-Fehlbildung ist eine angeborene Erkrankung des zentralen Nervensystems. Betroffene fallen auf durch verzögerte motorische Entwicklung, verminderte Muskelstärke und Koordinationsstörung.

Zwei blaue Hände am Katharinenturm

Im Kooperationsnetz arbeiten die Unikliniken Magdeburg, Halle und das Städtische Klinikum Dessau zusammen

Magdeburg (bk) • In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind.

Derzeit werden etwas mehr als 8000 Erkrankungen als selten eingestuft. Schätzungen zufolge leiden etwa 4 Millionen Menschen in Deutschland an einer seltenen Erkrankung. In der gesamten Europäischen Union sind es rund 30 Millionen, weltweit etwa 300 Millionen.

Seltene Erkrankungen bilden eine sehr uneinheitliche Gruppe von zumeist viel-

schichtigen Krankheitsbildern.

Gemeinsam ist allen seltenen Erkrankungen, dass sie meist chronisch verlaufen, mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen und häufig bereits im Kindesalter zu Symptomen führen.

8 von 10 genetisch bedingt

Etwa 80 Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt oder mitbedingt, selten sind sie heilbar.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus-

strukturellen, medizinischen und ökonomischen Gründen sowohl die medizinische Versorgung der Betroffenen, als auch die Forschung zur Verbesserung von Diagnose und Therapie der seltenen Erkrankungen.

Die Vielzahl von möglichen Ursachen und teilweise sehr unspezifische Symptome führen dazu, dass die Diagnose häufig erst nach Jahren gestellt und inzwischen verfügbare, wirksame Therapien nicht oder verspätet angewandt werden. Diese Herausforderungen können nur durch eine bessere Koordina-

tion derjenigen überwunden werden, die sich mit seltenen Krankheiten befassen.

Im März 2017 haben 24 europäische Referenznetzwerke ihre Arbeit aufgenommen. Sie sind nach Krankheitsarten organisiert.

300 Ratsuchende pro Jahr

Das Mitteldeutsche Kompetenzzentrum Seltene Erkrankungen (MKSE) - eine 2014 gegründete Kooperation der Unikliniken Halle und Magdeburg, 2020 erweitert um das Städtische Klinikum Dessau - untersucht Betroffene sowohl bei

der Diagnosefindung als auch bei der Betreuung in spezialisierten Fachzentren.

Das erfolgt in enger Kooperation sowohl mit der Patientenselbsthilfe als auch mit den übrigen Zentren für Seltene Erkrankungen, auf nationaler und internationaler Ebene.

Pro Jahr wenden sich 200 bis 300 Ratsuchende an das MKSE, überwiegend Erwachsene, die meisten nach oft jahrelangem vergeblichen Versuch, für ihre zunächst oft unklaren Beschwerden eine Diagnose zu bekommen. Etwa 20 Prozent davon sind junge Menschen unter 30 Jahren.



Der Magdeburger Katharinenturm wird am Tage der seltenen Krankheiten mit dem Logo des Gedenktages angestrahlt. Foto: Sarah Kossmann