

Seltene chronische Skeletterkrankungen aus Sicht der Selbsthilfe **Diagnosen sind für Pädiater eine große Herausforderung**

Es braucht ein geschultes Auge und eine Menge Erfahrungswerte, um seltene Skeletterkrankungen richtig erkennen und behandeln zu können. Und ein ausgewiesenes Zentrum mit einem erfahrenen Expertenteam.

Von
Daniela Dippold

In Deutschland leiden etwa 4 Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung. Als selten wird eine Krankheit definiert, wenn nicht mehr als 5 Menschen von 10.000 an diesem Krankheitsbild erkrankt sind. Heute zählen ca. 8.000 Krankheitsbilder weltweit zu den Seltenen, sie sind meist alle genetisch bedingt und nicht heilbar, aber in vielen Fällen sind therapeutische Maßnahmen möglich.

Selten bedeutet aber auch, dass ein Arzt diese Krankheitsbilder in der Praxis kaum sieht: Seltene Skeletterkrankungen und Muskelerkrankungen haben unterschiedliche Ausprägungen und Verlaufsformen, die Betroffenen leiden an einer Vielzahl von Symptomen. Das Erkennen der Krankheit ist eine große Herausforderung für jeden Arzt.

Schwierige Diagnose

Seltene Skeletterkrankungen werden seit dem 19. Jahrhundert erforscht und wurden von zahlreichen Ärzten in Publikationen vorgestellt. Die Krankheitsbilder tragen meist den Namen ihrer Erstbeschreiber, was jedoch mitunter irreführend sein kann, da es oft mehrere Bezeichnungen für ein identisches Krankheitsbild gibt. Es existiert eine Vielzahl chronisch angeborener und erworbener kindlicher Systemerkrankungen, die einzelnen Erkrankungen sind für sich betrachtet jedoch sehr selten. Zumeist ist nicht nur ein Organ, sondern es sind ganze Organsysteme (Haut – Skelettsystem - innere Organe - Blut) betroffen.

Die meisten Skeletterkrankungen werden durch Stigmata, äußeres Erscheinungsbild, Art des Fehlwachstums, Röntgen und MRT diagnostiziert. Der Nachweis der Erkrankung erfordert Spezialisten und eine umfangreiche Diagnostik, mitunter auch durch humangenetische Untersuchungen. Dennoch gibt es auch hier noch viele Krankheitsbilder, die noch nicht diagnostiziert werden können. Dies ist für die Eltern sehr schlimm, da sie sich auf nichts einstellen können.

Einige seltene Skeletterkrankungen oder Krankheitsbilder mit einem gestörten Knochenstoffwechsel können heute jedoch bereits bei vorgeburtlich im Ultraschall durch ihr äußeres Erscheinungsbild (Nackenfalte, fehlende Gliedmaßen, Körpergröße, Kopfgröße, Organfehler) erkannt werden. Diese markanten Auffälligkeiten sind aber nicht allen Ärzten bekannt oder treten erst im Wachstum auf.

Unterstützung durch die Selbsthilfe

Die Betroffenen sind mit vielen Problemen konfrontiert, denen oft nur durch koordinierte interdisziplinäre Zusammenarbeit begegnet werden kann. Da es sich bei den seltenen Skeletterkrankungen um ein sehr komplexes Fachgebiet handelt, spielt die (Eltern)-Selbsthilfe eine große Rolle. Dazu gehören auch einige engagierte Menschen, die sich in der Bundesselbsthilfevereinigung für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit seltenen, chronischen Skeletterkrankungen e.V. zusammengeschlossen haben.

Da wir alle selbst von einer seltenen, chronischen Skeletterkrankung betroffen sind oder ein erkranktes Kind haben, können wir die schwierigen Situationen, in denen sich die Eltern im Alltag befinden, sehr gut verstehen und deren Ängste und Nöte nachvollziehen.

Die Betroffenen fühlen sich in dieser Situation oft allein gelassen: Denn das weitere Leben wird nun bestimmt durch die seltene Erkrankung des betroffenen Kindes, Jugendlichen oder Erwachsenen. Viele Klinikaufenthalte, Arztbesuche oder Ausfälle am Arbeitsplatz prägen jetzt den Alltag und fordern und überfordern nicht wenige Familien.

Dringender Handlungsbedarf

Leider gibt es nicht für alle der der Seltenen Skeletterkrankungen Selbsthilfevereinigungen. Es gibt größere Selbsthilfeorganisationen und einige kleinere wie uns. Allen ist gemein, dass sie mit Spezialisten zusammenarbeiten, da diese Vernetzung enorm wichtig ist. Bei jeder Anfrage von Eltern wird versucht, passende Anlaufstellen und Ansprechpartner zu finden. Nationale Zentren oder Ärzte, die sich mit seltenen Skeletterkrankungen beschäftigen, sind daher eminent wichtig. So kommt es auch nicht selten vor, dass die Selbsthilfe auch immer wieder Anfragen von Ärzten erreichen, die nicht wissen, wohin sie die mit einer angeborenen Skeletterkrankung Kinder überweisen sollen. Das trifft auch für vorgeburtliche Anfragen etwa nach Pränatal Diagnostik zu. Auch hier sind die Eltern auf Hinweise aus der Selbsthilfe sehr dankbar.

Leider wirkt sich der enorme Kostendruck im Gesundheitswesen, die Schließung von Kliniken sowie der Personalmangel auch auf die Versorgung und die Behandlung bei den seltenen Erkrankungen ausgesprochen negativ aus. Unser Credo lautet daher: Es sollte jedoch jeder Betroffene die medizinische Hilfe erhalten, die er dringend benötigt und die möglich ist!

Daniela Dippold
dippold.daniela@gmx.de>