



Zwei Familien aus Rottenbauer in Würzburg haben Kinder mit seltenen Krankheiten. Sie haben jeweils einen langjährigen Leidensweg hinter sich. • Fotos: dpa

Schwierige Diagnose

Von einer „seltenen Erkrankung“ spricht man dann, wenn weniger als fünf von 10 000 Einwohnern ein spezifisches Krankheitsbild aufweisen. Es gibt mehr als 8 000 seltene Erkrankungen, viele davon sind genetisch bedingt und betreffen den Stoffwechsel. Die Diagnose ist langwierig und schwierig, weil oft viele einzelne Symptome zusammen erst das Krankheitsbild ergeben und sich etliche seltene Erkrankungen ähneln. In Deutschland sind ungefähr vier Millionen Menschen betroffen, also rund fünf Prozent der Bevölkerung. Der Großteil dieser Krankheiten ist nicht heilbar und mit schwersten Beeinträchtigungen verbunden. Seit zehn Jahren wird am 29. Februar – in Nicht-Schaltjahren am 28. Februar – der Tag der seltenen Krankheiten begangen. Die deutsche „Allianz Chronischer Seltener Krankheiten“ fordert seit Langem, dass die Versorgung der Erkrankten durch spezialisierte Zentren koordiniert werden soll. Für die Umsetzung fehlt es jedoch an Geld. Die Betroffenen wünschen sich „keine bessere Versorgung als Menschen mit häufigeren Erkrankungen“, aber eine „Chance auf gleichwertige Versorgung“. Es gibt im Bundesgebiet 30 Zentren, die sich auf die Diagnose von seltenen Krankheiten spezialisiert haben. • dpa

Ein Feind, den kaum jemand kennt

Rund vier Millionen Deutsche leiden an einer seltenen Krankheit

Von Daniel Staffen-Quandt

WÜRZBURG • Kinder, die plötzlich das Sprechen und Laufen verlieren. Ärzte, die ratlos nach Ursachen suchen. Diagnosen, die Eltern hilflos zurücklassen. Seltene Erkrankungen werfen das Leben von Betroffenen und ihren Angehörigen meist völlig über den Haufen.

Kurz vor Weihnachten war es für Birgit Hardt wieder schlimm. „Wir hatten eigentlich vor, Weihnachten daheim zu bleiben“, schreibt sie auf ihrer Facebook-Seite. Doch je näher die Feiertage rückten, desto größer wurde ihr Wunsch, allem zu entfliehen, wie schon in den Jahren zuvor: „Weil wir uns Weihnachten mit Kind so anders vorgestellt haben.“ Zum Beispiel mit einem Weihnachtslied singenden Kind, mit gemeinsamen Erinnerungen. Doch für Sohn Dario (8) gibt es kein Gestern, kein Morgen – er lebt im Hier und Jetzt.

Sprechen und Laufen hat er wieder verlernt. Dario leidet unter Morbus Sandhoff, einer „seltenen Erkrankung“ – also einer Krankheit, die weniger als fünf von 10 000 Menschen haben. Der „Allianz Chroni-

scher Seltener Krankheiten (Achse)“ zufolge sind ungefähr 8 000 seltene Erkrankungen bekannt. Viele davon sind chronisch und unheilbar. In Deutschland gibt es rund vier Millionen Betroffene.

Birgit Hardt hatte bald nach Darios Geburt „dieses Gefühl“, sagt sie. Dario lernte langsamer krabbeln und laufen als andere Kinder, lange Zeit sprach er nicht. „Aber immer wenn ich dieses ‚Gefühl‘ geäußert habe, wurde ich belehrt“, sagt sie. „Das wird schon“, „Jedes Kind hat sein eigenes Tempo“ oder „Mach dich nicht verrückt“, hieß es von Ärzten, Freunden und der Familie.

Bis Dario mit dreieinhalb Jahren immer häufiger stürzt, die Familie schließlich in einer Spezialklinik landet und ihr dort gesagt wird: „Ihr Kind wird nie mehr laufen, wird blind, taub und sterben.“

Doch es kommt zunächst anders. Dario macht Fortschritte. Die Ärzte räumen ein, sich vielleicht getäuscht zu haben. Anfang Dezember 2011 verlassen die Eltern mit ihrem Sohn auf eigenen Wunsch die Klinik. Am zwei-

ten Tag zu Hause hat Dario keine epileptischen Anfälle mehr, wenige Tage vor Weihnachten beginnt er wieder zu laufen.

Bei aller unfassbaren Freude – die Eltern Birgit Hardt und Folker Quack wissen, dass etwas nicht stimmt. Ein halbes Jahr später hat das Paar Klarheit: Juveniles Sandhoff, eine seltene Stoffwechselerkrankung, irgendwann tödlich. „So schlimm die Diagnose war, sie war auch eine Erlösung“, sagt Hardt. „Wir wussten endlich, was es ist.“

Für Michaela Fritz war die Diagnose bei ihrem Sohn Leander (6) zuerst ein tiefes schwarzes Loch. Die Krankengeschichte des Jungen beginnt, als er gut ein Jahr alt ist. Leander entwickelt plötzlich einen Wasserkopf und muss notoperiert werden. „Einen Grund dafür haben die Ärzte damals nicht gefunden“, erzählt sie.

Später tat sich Leander mit Sprechen und Hören schwer, bis im zweiten Lebensjahr eine mittel- bis hochgradige Hörschädigung festgestellt wurde. Es kommen weitere Auffälligkeiten hinzu: Er ist hyperaktiv, schläft kaum, hat einen Blähbauch. „Die Ärzte hatten viele Erklärungen“, sagt Vater Thomas. Deren Fazit: Alles halb so wild. Bis Leander mit zweieinhalb plötzlich zu sprechen aufhört. „Wir wussten lange nicht, was unser Sohn hat. Diese Ungewissheit und die Unwissenheit vieler Ärzte sind zermürbend“, sagt Michaela Fritz.

Eine endgültige Diagnose erhalten die Eheleute erst, als Leander drei Jahre alt ist. Eigentlich auch nur durch Zufall. Weil sie dem Chef der Würzburger Uniklinik auf dem Gang von den Symptomen erzählen – und der Professor als erster Mediziner seit zwei Jahren überhaupt stutzig wird.

Danach dauert es nicht

mehr lange, bis sie Gewissheit haben: Ihr Sohn hat Morbus Hunter, eine seltene Stoffwechselerkrankung. Die Krankheit ist progredient, das heißt: Leander verliert nach und nach all seine Fähigkeiten. Die paar Worte, die er sprechen konnte, hat er bereits verlernt. Er versteht nicht, was Eltern oder Lehrer zu ihm sagen. Zunehmend bereitet ihm auch das Schlucken Probleme.

Thomas Fritz ist Journalist, in den Monaten der Unsicherheit hat er viel im Internet recherchiert und gelesen: „Wir kannten die Krankheit, aber man versteht sie nicht. Man hat einen Namen, man weiß aber nicht, was das für das Kind und die Familie bedeutet.“

In etwa 80 Prozent der Fälle sind seltene Erkrankungen genetischen Ursprungs – wie auch bei Dario und Leander. Die Diagnosen haben das Leben der zwei in und um Würzburg lebenden Familien durcheinandergewirbelt. „Akzeptieren kann ich diese Diagnose mit all ihren Konsequenzen wohl nie“, sagt Michaela Fritz.

Sie will nicht zu sehr darüber nachdenken, was Morbus Hunter noch alles mit Leander machen wird – auch wenn sie es natürlich weiß. Momentan geht es Leander gut, er lebt in seiner Welt und scheint zufrieden damit. Aber Erkrankte können irgendwann nicht mehr alleine laufen oder essen, irgendwann bekommen



Thomas und Michaela Fritz mit Sohn Leander (6) in ihrer Wohnung in Rottenbauer. Leander leidet an Morbus Hunter, ebenfalls einer seltenen Stoffwechselerkrankung.

men sie starke Schmerzen – und sie sterben.

So viele Details weiß man über den Verlauf von Darios Krankheit noch gar nicht. Birgit Hardt und Folker Quack kennen inzwischen 25 betroffene Familien – das klingt nach wenig, ist für die beiden aber unglaublich viel. Denn als ihnen ein Fachmediziner über den Subtyp von Darios Krankheit berichtet, sagt er ih-

nen auch: „Sie werden nie ein anderes Kind mit genau diesem Typ zu sehen bekommen, so selten ist das.“

Inzwischen kennen sie zwei junge Frauen aus der Schweiz – sie sind 18 und 21 Jahre alt, mit genau diesem Sandhoff-Typ. „Das gibt einem schon Mut“, sagt Hardt. Sie weiß aber, dass ihr niemand sagen kann, ob die Krankheit bei Dario auch so verlaufen wird. „Wir genießen jetzt unsere gemeinsame Zeit.“ • epd



Folker Quack und Birgit Hardt mit ihrem Sohn Dario. Seit seiner Geburt leidet der Achtjährige an Morbus Sandhoff, einer kaum bekannten und zurzeit nicht heilbaren Stoffwechselerkrankung.



Eltern kümmern sich normalerweise intensiv um ihre Kinder und suchen bei ersten Krankheitssymptomen meist sofort den Kinderarzt auf. Problematisch ist es, wenn die Mediziner keine Diagnose stellen können.