



**DURCHBLICK?**  
 Einige Krankheiten  
 sind schwer zu  
 diagnostizieren

# Wenn der Arzt **nichts** findet

„Ihnen fehlt nichts!“  
 Das hören Kranke mit  
**SELTENEN LEIDEN**  
 oft jahrelang. Jetzt  
 erhalten sie endlich  
 Hilfe – in Tübingen



**K**atja Rathfelder war immer gesund gewesen. Vor zwei Jahren plagten die damals Zehnjährige jedoch urplötzlich seltsame Beschwerden. Sie wurde praktisch über Nacht gelb wie bei einer Hepatitis und litt unter extremen Schmerzen. Obendrein schoss die Zahl ihrer weißen Blutkörperchen in die Höhe – eigentlich ein Indiz für eine Virusinfektion. Doch es war kein Virus zu finden. Außerdem gerann Katjas Blut nicht mehr. Weder Antibiotika noch Bluttransfusionen halfen dem Mädchen. Es drohte zu sterben. Die hilflosen Eltern beteten – und fügten sich dem Rat, ihre Tochter von einer Böblinger Klinik ins Tübinger Zentrum für Seltene Erkran-

kungen (ZSE) verlegen zu lassen. Dort suchten die Ärzte fieberhaft nach einer Diagnose, die gleichzeitig ein Leberversagen und die Zerstörung der roten Blutkörperchen erklären konnte. Und plötzlich wusste einer, was los war: Katja litt unter einer seltenen Krankheit namens Morbus Wilson, der sogenannten Kupferspeicherkrankheit.

## RETTUNG IN LETZTER MINUTE

Wegen eines Gendefekts hatte die Leber des Kindes jahrelang unbemerkt das mit der Nahrung aufgenommene Kupfer gespeichert – bis die gesammelte Menge plötzlich das Organ zersetzte und Katjas Körper überflutete. Nur eine Lebertransplantation konnte jetzt noch

## Mysteriöse Krankheiten

Mediziner kennen heute rund 8000 schwer diagnostizierbare Leiden. Einige werden am ZSE, dem Zentrum für Seltene Erkrankungen, behandelt. Da es häufig um Leben und Tod geht, suchen die Experten dort fieberhaft nach Ursachen. Diesen vier Menschen half das ZSE



## Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP)

**Rudolf Kleinsorge** leidet unter der genetisch bedingten Nervenkrankheit HSP. Heute kann er sich nur noch mit Gehstützen oder im Rollstuhl bewegen. Dank einer Studie des Zentrums für Seltene Erkrankungen gewann der 56-Jährige ein Stück Lebensqualität zurück.



## Morbus Wilson

**Katja und Madeleine Rathfelder** haben die Kupferspeicherkrankheit (Morbus Wilson). Erst am ZSE wurde sie diagnostiziert. Dabei sammelt die Leber das mit dem Essen aufgenommene Kupfer immer mehr an. Katja (12) ist dank Lebertransplantation gesund, Madeleine (14) wird mit Medikamenten behandelt.



## Retinitis pigmentosa

**Susanne Wachter** (44) leidet unter einer seltenen vererbten Augenkrankheit: Sie hat einen Tunnelblick und sieht zu 90 Prozent unscharf. Erkannt wurde die voranschreitende Krankheit (Info: [www.pro-retina.de](http://www.pro-retina.de)), als sie häufig stolperte. Beim ZSE besucht sie Spezialsprechstunden für Netzhautdegenerationen.

helfen. Sie gelang in letzter Minute. Dass Katja Rathfelders Leben gerettet wurde, ist den Spezialisten für seltene Lebererkrankungen des Tübinger ZSE zu verdanken. Sie erforschen seit der Gründung des Zentrums am 20. Januar 2010 rätselhaftes Leiden, die nur wenige Hausärzte identifizieren würden. Inzwischen haben die Experten ein umfangreiches Register mit Krankheiten erstellt, von denen die meisten Mediziner und Patienten noch nie gehört haben – von A wie Aarskog-Syndrom (einer Form von Kleinwüchsigkeit) bis Z wie Zytopenie (einer Bluterkrankung). Rund 8000 seltene Leiden sind dort inzwischen katalogisiert. Prof. Olaf Rieß, Sprecher des Zentrums

für Seltene Krankheiten, erklärt: „In Deutschland leben etwa drei bis vier Millionen Menschen mit seltenen Erkrankungen. Als selten gilt eine Erkrankung immer dann, wenn im Durchschnitt weniger als eine von 2000 Personen daran erkrankt ist.“ Fast alle Betroffenen haben eine Ochsentour durch zahlreiche Wartezimmer erlebt, im Durchschnitt dauerte es sieben Jahre, bis sie eine richtige Diagnose erhielten. Die meisten von ihnen hörten zudem ständig den Satz: „Ihnen fehlt nichts!“ Immer wieder wurden sie im Lauf der Jahre als Simulanten abgestempelt. Dabei ist genau das Gegenteil der Fall, wie die Statistik zeigt: Prof. Rieß weist darauf hin, dass medizinische Lehrbücher im Schnitt

jeden Monat um zwei neue seltene Krankheiten erweitert werden. Er erklärt: „Wir möchten die Lebensqualität der Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern und haben uns deshalb auf die ‚Waisenkinder der Medizin‘ spezialisiert. Wir versuchen, mit einer schnellen Diagnose und einer fächerübergreifenden Versorgung zu helfen. Dafür haben wir acht Spezialzentren, etwa für neurologische Erkrankungen, Augen-, Haut- sowie Infektionserkrankungen und seltene genitale Fehlbildungen der Frau. Zwar gibt es für das Gros der seltenen Leiden bisher noch keine Heilung, für einige wenige existieren aber Therapiemöglichkeiten.“ Zugang zum Zentrum findet man über eine sogenannte Ärzte-Lotsin (per Telefon: 07071/298 51 70, per Mail: [info@zse-tuebingen.de](mailto:info@zse-tuebingen.de)). Sie kümmert sich um die nötigen Untersuchungen für eine Erstdiagnose und vermittelt Kontakte im zuständigen Spezialzentrum. Ist das ZSE nicht zuständig, hilft sie auch bei der Suche nach externen Spezialisten. Die Tübinger Experten arbeiten zu diesem Zweck eng mit weiteren Zentren für seltene Erkrankungen zusammen, etwa jenem in Heidelberg.

## MEHR LEBENSQUALITÄT

Kommt es zu einer Aufnahme in Tübingen, verschafft die Lotsin dem dortigen Team, das unter anderem aus Haut-, Augen- und Kinderärzten, Neurologen, Internisten, Kieferchirurgen und Genetikern besteht, einen Überblick über bereits erfolgte Untersuchungen.

Auch die Krankheit von Rudolf Kleinsorge wird am ZSE erforscht. Ihr Name lautet: Hereditäre Spastische Spinalparalyse, kurz HSP. Die genetisch bedingte Nervenkrankheit beginnt mit spastischen Lähmungen in den Beinen und kann Betroffene im fortgeschrittenen Stadium für den Rest ihres Lebens an den Rollstuhl fesseln. Auch Rudolf Kleinsorge hat die typische Odyssee eines Patienten mit einer seltenen Erkrankung durchlitten, bevor ihm am ZSE geholfen wurde: Zunächst fiel Bekannten auf, dass der Bauingenieur „seltsam ging“. Kleinsorge konnte die Fußspitze plötzlich nicht mehr anheben. Auf Orthopädenbesuche folgten Visiten bei Neurologen. Seit die Diagnose HSP feststeht, testet der 56-Jährige Therapien – etwa ein Gerät, das minimale Elektroimpulse an jene Nerven schickt, die seine Beinbewegungen funktional verbessern. Ein Stück Lebensqualität hat er auf diese Weise bereits zu-

„Inzwischen haben wir acht Spezialzentren.“

Prof. Olaf Rieß,  
 Sprecher des ZSE

rückgewonnen. Über sein Leiden informiert er gemeinsam mit anderen Betroffenen auch im Internet ([www.gehn-mit-hsp.de](http://www.gehn-mit-hsp.de)).

Inzwischen hat selbst die Politik den Bedarf an Spezialkliniken wie dem ZSE erkannt und fördert den bundesweiten Aufbau solcher Exzellenzzentren. Schritt für Schritt soll den lange vernachlässigten Patienten bald in allen Bundesländern geholfen werden. Betroffene wie Katja Rathfelder und Rudolf Kleinsorge sind sich einig: Das ist ein wichtiger Schritt in die richtige Richtung.

MIKE POWELZ