

MEDIZIN - Ektodermale Dysplasie ist eine der seltenen Erkrankungen, die an der Tübinger Uniklinik behandelt werden

Ektodermale Dysplasie: Spitze Zähne und flaumiges Haar

VON INES STÖHR

TÜBINGEN. »Als Jakob-Ole mit etwa 17 Monaten seine ersten zwei Zähne bekommen hat und diese spitz herauskamen, haben wir uns erst mal keine Gedanken darüber gemacht, da wir dachten, es wären die Eckzähne«, erzählt der Vater des Jungen. »Doch sie wurden immer spitzer, und es kam immer öfter vor, dass er sich beim Toben und Essen selbst verletzte. Daraufhin sind wir zu unserem Zahnarzt mit der Bitte, die Zähne etwas abzuschleifen.«



Jakob-Ole muss lernen, mit den Beeinträchtigungen durch die Krankheit umzugehen. FOTO: PR

Der schickte die Familie jedoch zu einer Kinderzahnärztin, die die beiden Zähne überkronte und den Oberkiefer röntgte. »Dabei kam heraus, dass oben nur noch zwei weitere Zähne angelegt und diese auch spitz sind«, berichtet der Vater. »Dies gab uns den Anstoß zu recherchieren, und so sind wir dann auch auf die Seite der Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie (ED) gekommen.«

Ans X-Chromosom gebunden

»Früher hatte man Glück, wenn jemand mit der Bezeichnung etwas anfangen konnte. Und einen Arzt zu finden, der sie auch kannte, war wie ein Lottogewinn«, sagt Andrea Burk. Die 59-jährige Vorsitzende der bundesweiten Selbsthilfegruppe konnte als Mädchen auch nicht schwitzen, hat aber dennoch Sport studiert. »Es mussten dann eben Hallen-Disziplinen oder Skifahren sein«, sagt sie. Die Krankheitsmerkmale haben sich bei ihr aber mit der Zeit abgeschwächt. ED ist an das X-Chromosom gebunden, erklärt Andrea Burk. Das heißt, das zweite X-Chromosom bei Frauen kann den Defekt teilweise ausgleichen. Bei Männern ist das nicht möglich, da sie nur ein X-Chromosom haben.

Früher haben sich Betroffene selbst helfen müssen, weil es Ärzte und Know-how noch nicht gab. Durch das Internet hat sich das stark geändert. Auch Jakob-Oles Familie hat sich erst einmal online über die Krankheit informiert. Da bei dem Jungen einige ED-Merkmale zutrafen, darunter auch wenige oder nur flaumartige sehr helle Haare, ließen seine Eltern am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Tübinger Uniklinikum sein Blut testen. Das Ergebnis bestätigte den Gendefekt. Das ZSE wies dann auch gleich auf die Selbsthilfegruppe hin.

Abgesehen davon ist Jakob-Ole ein normal entwickelter Zweijähriger. »Er hat nur in manchen Lebenssituationen leichte Beeinträchtigungen, mit denen wir und vor allem er lernen muss, umzugehen«, sagt Jakob-Oles Vater. In der Familie ist ED bisher nicht aufgetreten. Jakob-Oles zwei Jahre älterer Bruder weist keine Merkmale auf. »Bei meiner Frau zeigen sich leichte Symptome – ein nicht angelegter und ein deformierter Zahn. Das deutet darauf hin, dass sie vielleicht Trägerin von ED sein könnte. Dies werden wir als Nächstes abklären lassen.«

Seltene Erkrankungen rücken immer mehr ins Bewusstsein der Allgemeinheit, weiß Burk. Einmal im Jahr organisieren die ED-Patienten ein großes Treffen, auf dem Fachkräfte, Ärzte und Forscher zu Wort kommen und Workshops anbieten. Wichtigster Aspekt der Zusammenkunft von rund 140 Betroffenen aus Deutschland, Österreich und der Schweiz: der Austausch untereinander.

»Wir geben unsere Erfahrungen gerne weiter, um den Alltag mit der Krankheit zu erleichtern: wie man sich zum Beispiel vor Wärme und die Augen vor dem Austrocknen bewahren kann oder was man bei der Ernährung beachten sollte. »Damit kein Tipp und wertvolles Wissen verloren gehen, wäre es wichtig, einen Ratgeber zusammenzustellen«, sagt Burk. »Das ist nicht einfach, da es über 100 Varianten von ED gibt und Zusammenhänge noch nicht erforscht sind.«

Die ausgezeichnete Zusammenarbeit mit dem ZSE hebt sie lobend hervor. Es wurde 2010 als bundesweit erstes Zentrum für Seltene Erkrankungen gegründet, um Patienten interdisziplinär und auf hohem Niveau zu versorgen und die Erforschung seltener Erkrankungen voranzutreiben. »Wir brauchen für die Symptome von ED sieben verschiedene Disziplinen, von der Hautklinik bis zur

Zahnmedizin«, verdeutlicht Burk. In Tübingen wird derzeit eine spezielle Hautsalbe für ED-Patienten entwickelt.

Hoffnung auf Genforschung

Damit Forschung überhaupt möglich ist, brauchen die Wissenschaftler Proben von Betroffenen. So testeten sie zum Beispiel, wie viel Schweiß überhaupt vorhanden ist, um Entzündungen zu verhindern. »Man bekommt nur Hilfe, wenn man offen mit der Krankheit umgeht und sich nicht nur selbst bemitleidet«, weiß Burk. Was die Alltagsbewältigung angeht, haben andere Betroffene ihr mehr geholfen, als Ärzte es konnten. Vor allem dabei, auch psychisch mit der Krankheit zurechtzukommen.

»Das Ja-Sagen zur Krankheit und die Stabilisierung kann in einer Selbsthilfegruppe gut stattfinden«, hat sie beobachtet und weist auf die Einstellung der Muslime hin, die die Krankheit eher annehmen: Allah wollte es so. Wenn jemand Leid erfährt, dann bietet sich anderen die Möglichkeit, Trost zu spenden. Das sei für beide Seiten wohltuend. Die Selbsthilfe biete eine Riesenchance, dies zu erleben.

Große Hoffnungen setzen ED-Betroffene auf die Genforschung, die daran arbeitet, das bei ED-Kranken fehlende Protein, das unter anderem für Zahn- und Haarwuchs sorgt, zu ersetzen. Ende 2014 hat das Zentrum für Seltene Erkrankungen drei Therapiestudien mit jeweils 30 000 Euro unterstützt und damit vielversprechende therapeutische Ansätze gegen seltene Krankheiten auf den Weg gebracht. Therapien für seltene Erkrankungen zu entwickeln, ist dringend erforderlich: Für über 7 000 Erkrankungen sind gegenwärtig nur 70 Therapien zugelassen. (GEA)

Ektodermale Dysplasie

Die Ektodermale Dysplasie (ED) ist eine Gruppe von erblichen Defekten, die Fehlbildungen (Dysplasien) an den Strukturen hervorrufen, die aus dem äußeren Keimblatt (Ektoderm) hervorgehen, also beispielsweise Haare, Nägel, Zähne und Haut einschließlich der Schweißdrüsen. Die Häufigkeit der Erkrankung wird mit etwa sieben auf 10 000 Neugeburten angegeben. Über 150 unterschiedliche Syndrome sind bislang identifiziert worden. (GEA)

Weitere Informationen

Tübinger Forscher schätzen Vererbungs-Risiko ein

DAS KÖNNTE SIE AUCH INTERESSIEREN

Das könnte Sie auch interessieren



02.03.2015

Brennholzunterstand bei Jettenburg angezündet

KUSTERDINGEN-JETTENBURG. Ein Holzun-

terstand zur Lagerung von Brennholz, an der Reutlinger Straße,... [lesen »](#)



Das WC, das Sie mit Wasser reinigt.

Erleben Sie das Dusch-WC Geberit AquaClean live vor Ort! [lesen »](#)

SPONSORED



27.02.2015

Beifahrerin an den Unfallfolgen gestorben

PFULLINGEN. Wie bereits berichtet, hat sich am 18. Februar gegen 14.45 Uhr ein Verkehrsunfall an... [lesen »](#)



12.11.2010

Großbrand in Jettenburg zerstört Lagerhallenkomplex

KUSTERDINGEN-JETTENBURG. Ein Großbrand hat in der Nacht zum Freitag ein als Lagerstätte genutztes... [lesen »](#)



14.03.2015

Einbrüche: Die Diebe gehen, die Angst bleibt

Einbrüche in Häuser und Wohnungen sind an der Tagesordnung. Organisierte Banden spähnen Wohngebiete... [lesen »](#)



Freu Dich auf Sky

Wähle dein Premiumpaket für nur €16,99 mtl.* Sport, Fußball Bundesliga oder Film. [mehr](#)

ANZEIGE

powered by plista

**Reutlinger
General-Anzeiger**