

„
In etwa der
Hälfte aller Fälle
können wir
auch helfen.“

Prof. Dr. Jürgen Schäfer



Kardiologe mit Spürnase
Prof. Jürgen Schäfer gründete eines
der ersten deutschen Zentren für
seltene Erkrankungen

DR. HOUSE aus Marburg

Orchideen-Leiden nennt der Volksmund seltene Erkrankungen. Für Betroffene können sie eine lebenslange Hölle bedeuten. Wie **Prof. Jürgen Schäfer** und sein Team helfen. Und was ein TV-Doktor damit zu tun hat

Mediziner sind keine Götter in Weiß. Sie machen Fehler, übersehen Details, verirren sich schon mal auf eine Spur, die dann doch die falsche ist. Ärzte sind Menschen wie du und ich, die ihren Beruf mal durchschnittlich, mal gut, mal brillant beherrschen. Manchmal kommen sie aber nicht weiter, können ihren Patienten nicht helfen, überweisen zu Spezialisten und die zu weiteren Fachärzten. Währenddessen geht es ihren Patienten schlecht und schlechter. Was diese Menschen dabei verzweifeln lässt: Niemand kann ihnen sagen, woran sie leiden. Aber solange keine eindeutige Diagnose vorliegt, hoffen sie auf den einen Arzt, der die Ursache ihrer Erkrankung kennt – und womöglich gleich auch die beste Therapie. Sie hoffen auf nichts Geringeres als auf ein Wunder.

Unmerklich knapp vorm Tod

Wenn solche Menschen das Glück haben, auf Prof. Jürgen Schäfer und sein Team zu stoßen, sind sie einen guten Schritt weiter. Oftmals sind die Mediziner vom Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) am Universitätsklinikum Gießen – Marburg für sie die letzte Hoffnung. „Und in etwa der Hälfte

der Fälle können wir auch helfen“, sagt der Mann mit dem korrekt gestutzten, weißen Kinnbart.

So wie Ulrike Wensdorf*. Sie wurde als Notfall von ihrem Hausarzt in die Klinik überwiesen und litt unter einem akuten Kaliummangel. Äußerlich war der 66-Jährigen gar nichts anzumerken. Dabei befand sich die Frau in einem lebensbedrohlichen Zustand. Zu wenig Kalium kann nämlich schwerwiegende Herzrhythmusstörungen, sogar einen Herzstillstand auslösen. Aber woher kam das „Leck im Kaliumtank“? Die sogenannte Hypokalämie kann ausgelöst werden durch eine Magen-Darm-Grippe mit heftigem Erbrechen und Durchfällen. Kommt noch ein hoher Blutdruck dazu, kann das auch auf das sogenannte Conn-Syndrom hinweisen. Bei dieser Erkrankung wird das Hormon Aldosteron durch eine Störung der Nebennierenrinde vermehrt ausgeschüttet. Die Folge: Der Körper scheidet Kalium in zu großen Mengen aus.

Bei Ulrike Wensdorf war das alles nicht der Fall. Auch nahm sie weder Medikamente ein, die den Kaliumspiegel senken konnten, noch ernährte sie sich einseitig, was auch Einfluss auf die Menge des Minerals haben kann. Um die lebensbedrohliche Lage erst einmal abzuwenden, bekam die Patientin Kaliuminfusionen direkt in die Vene. „Was mich am nächsten Morgen aber stutzig machte“,



Prof. Dr. Jürgen Schäfer

Der Internist und Herzspezialist ist Leiter des Zentrums für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) am **Universitätsklinikum Gießen – Marburg**

„Wir haben jetzt diagnostische Möglichkeiten, von denen wir vor wenigen Jahren nie zu träumen gewagt hätten.“

Prof. Dr. Jürgen Schäfer

sagt Prof. Jürgen Schäfer: „Ihr Kaliumspiegel war während der Nacht wieder stark gesunken.“

Wie im Krimi: Suche nach Verdächtigen

Manchmal werden wichtige Hinweise von den Behandelnden übersehen, auf den ersten Blick nebensächliche Informationen ignoriert. Man tappt gedanklich in die Falle oder verfolgt die falsche Fährte. Prof. Jürgen Schäfer: „Jede Diagnose ist ein dynamischer Prozess. Zuerst kommt der Verdacht, also die Arbeitsdiagnose, dann geht es darum, diese durch weitere Befunde zu bestätigen.“ Oder eben zu widerlegen. Das ist manchmal wie in einem Krimi, in dem man sich lange auf der richtigen Spur wähnt, um dann doch am Ende festzustellen, dass man den Falschen verdächtigt hat.

Dem Rätsel von Ulrike Wensdorfs Erkrankung kamen der Internist und sein Team aber lange nicht auf die Spur. Verwirrend war für die Ärzte auch, dass der Kaliumwert im Blut zwar sehr niedrig war, im Sammelurin dafür aber sehr hoch. Der entscheidende Hinweis tauchte erst Tage später auf: Per Zufall kam heraus, dass die Patientin insgeheim eine Diät machte, die sie mit starken Entwässerungs- und Abführtabletten unterstützte. Da sie die für harmlos hielt, hatte sie das verschwiegen und nur deshalb zugegeben, weil man sie mit dem Ergebnis einer Urinprobe konfrontierte, die hohe Spiegel von Entwässerungsmitteln nachwies. Als Ulrike Wensdorf die absetzte, erholte sich ihr Kaliumwert sofort und sie konnte entlassen werden.

So einfach ist das manchmal. Allerdings war zur Lösung des Rätsels eine ungewöhnliche Diagnosemaßnahme notwendig: Das Labor, in das Prof. Jürgen Schäfer die Urinprobe der Patientin schickte, ist eigentlich darauf spezialisiert, bei Kriminalfällen herauszufinden, ob und mit welcher Substanz ein Opfer vergiftet wurde.

Manchmal präsentiert sich eine Erkrankung so offensichtlich, dass selbst Nichtmediziner meinen, die Diagnose sofort zu kennen. Bei Maria Koradt* tippten eigentlich alle, ob Eltern oder Freundeskreis, auf Magersucht. Schon als sie noch ein Schulkind war, hatte der Verdacht nahegelegen. Ständig erntete das zarte,

schmächtige Mädchen mitleidige Blicke und gute Ratschläge. Später hätten die Eltern ihre Tochter am liebsten in eine Klinik für Essstörungen gebracht, aber die Studentin weigerte sich: „Ich bin nicht magersüchtig!“ Ein schwerer grippaler Infekt brachte die junge Frau in die Notfallambulanz der Marburger Klinik. Dort lief sie Prof. Jürgen Schäfer über den Weg: „Etwas an ihrer gesamten Erscheinung schien mir ungewöhnlich“, erinnert sich der Internist.

Im Verlauf einer kurzen Untersuchung fielen ihm noch weitere Dinge auf: Die Wirbelsäule der 22-Jährigen war s-förmig verbogen, das nennt man Skoliose. Sie hatte zudem am ganzen Körper Sommersprossen, sogenannte Lentigos. Besonders ungewöhnlich war, dass sich zwischen ihren Fingern kleine, kurze Schwimmhäutchen spannten – wie bei einem Frosch. Dieses angeborene Merkmal wird als Syndaktylie bezeichnet. An Maria Koradt war somit keineswegs nur ihre schmächtige Figur auffällig. Aber ob es zwischen diesen Symptomen einen Zusammenhang gab?

In diesem Fall kam Prof. Jürgen Schäfer moderne Computersoftware in Form des Diagnoseunterstützungssystems Orphanet zu Hilfe. Er gab die Begriffe Skoliose, Untergewicht, Lentigos und Syndaktylie ein und als Antwort spuckte der Computer das Friedman-Goodman-Syndrom aus. „Dabei handelt es sich um eine extrem seltene Muskel-Skelett-Krankheit“, erklärt der Marburger Mediziner. „Sie war sehr froh über die Diagnose, dabei konn-



Anfrageflut Mit Einkaufswagen wurden die Briefe der Hilfesuchenden aus der Poststelle gebracht



Maschinenraum Prof. Schäfer (Mitte) mit den Kollegen des hoch spezialisierten Labors des ZusE



Teamwork Dr. Bilgen Kurt und Prof. Jürgen Schäfer beim Sichten und Auswerten von Röntgenbildern

ten wir ihr gar nicht unmittelbar helfen.“ Bei dieser seltenen Erkrankung gibt es nämlich keine Therapie. Aber sie hatte es endlich amtlich, dass sie nicht magersüchtig war. Die Stigmatisierung hörte auf.

Man schätzt, dass es etwa 6000 bis 8000 unterschiedliche seltene Erkrankungen gibt. Um die Betroffenen kümmern sich in Deutschland mittlerweile Spezialisten in 37 sogenannten Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), die meist an den Universitätskliniken angesiedelt und auf unterschiedliche medizinische Schwerpunkte fokussiert sind.

„Dr. House“ war plötzlich in Marburg

Das Marburger Zentrum entstand aber eher durch einen Zufall. „Als Medizinprofessor begann ich im Jahre 2008, ein Seminar mit dem Titel ‚Dr. House revisited – oder: Hätten wir den Patienten in Marburg auch geheilt?‘ anzubieten“, erzählt Prof. Jürgen Schäfer. „Mein Ziel war, bei unseren Studentinnen und Studenten das Interesse an den seltenen Erkrankungen zu wecken.“ „Dr. House“ im Titel des Seminars – benannt nach der gleichnamigen populären Fernsehserie, die damals bei RTL lief – wirkte wie ein Magnet.

Natürlich hatte der Mediziner beim Sender vorab angefragt, ob er kurze Clips aus der Se-

rie für sein Seminar verwenden durfte. Das erfuhr wiederum eine Reporterin eines deutschen Nachrichtenmagazins. Die schrieb einen Artikel darüber, löste damit ein großes Medienecho aus, und daraufhin wurde der Medizinprofessor mit Anfragen von Patienten geradezu übersättigt. Prof. Jürgen Schäfer: „Stellenweise brach unser Telefonnetz zusammen und die Briefe mussten mit Einkaufswagen aus der Poststelle abgeholt werden. Es war also klar, dass hier viele verzweifelte Menschen händeringend nach Hilfe suchten.“ Als Konsequenz wurde das Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) am Universitätsklinikum Gießen – Marburg gegründet. Bis heute arbeiten hier im Team bis zu zehn Fachärztinnen und -ärzte aus den unterschiedlichsten Gebieten zusammen. „Für uns unglaublich wichtig ist zudem ein kleines, aber feines Forschungslabor, um auch hier mit viel Hightech nach Antworten für scheinbar unlösbare Fälle zu fahnden“, so der Leiter des Zentrums.

Die Marburger Innovation machte Schule. Heute gibt es in allen Teilen Deutschlands diese medizinischen Taskforces mit gebündelter Fachkompetenz, an die sich verzweifelte Patienten wenden können. Sie erwarten mittlerweile ausgereifte und vor allem neue Diagnosemöglichkeiten. Prof. Jürgen Schäfer schwärmt: „Wir haben jetzt Möglichkeiten, von denen wir vor wenigen Jahren so nie zu



BUCHTIPP

Prof. Jürgen Schäfer
Die Krankheitsermittler – Wie wir Patienten mit mysteriösen Krankheiten helfen
Knaur, 256 S., 10,99 Euro

FOTOS: UNIVERSITÄTSKLINIKUM GIESSEN UND MARBURG GMBH, WEGNER/LAIF (2)



Detektivarbeit Schwere Fälle lassen sich nur lösen, wenn Mediziner aller Fachrichtungen zusammenarbeiten



Chefermittler in Sachen Gesundheit
Prof. Jürgen Schäfer leitet das Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen in Marburg

träumen gewagt hätten.“ Das betrifft nicht nur die bildgebenden Verfahren, sondern auch die künstliche Intelligenz ebenso wie den Laborbereich. „Gerade hier sind in letzter Zeit geradezu revolutionäre Techniken entwickelt worden, die unser diagnostisches Vorgehen in der Zukunft grundlegend verändern werden!“, so der Internist. „In unserem ZusE-Labor sind wir in der Lage, in Stuhl-, Urin- und Blutproben nach Parasiten, Würmern, Bakterien und Viren zu suchen, deren Namen ich zum Teil noch nicht einmal gehört habe. Durch mas-

senspektrometrische Verfahren können wir Spurenelemente, Schwermetalle oder Schadstoffe nachweisen, die früher ein Vielfaches an Probenmaterial, Zeit und Geld benötigt hätten. Es werden hochqualitative, spezifische Antikörper entwickelt, dank deren Hilfe völlig neuartige Krankheitsbilder entdeckt werden können, auch Krankheiten, bei denen wir noch vor wenigen Jahren geglaubt haben, dass es rein psychische seien.“

Blind, taub und schwer herzkrank

Bei Michael Lessing* war Letzteres von vornherein auszuschließen. Der Oberstudienrat stand mitten im Leben, hatte kürzlich noch die Nacht auf der Hochzeit seiner Tochter durchgetanzt. Er befand sich in bester physischer wie seelischer Verfassung. Ein paar Monate später allerdings war der 54-Jährige fast blind, taub und schwer herzkrank. Die Ärzte, die der Mann aufsuchte, gaben ihm nicht mehr lange. Was war geschehen?

Als der Lehrer nach einer Odyssee durch verschiedene medizinische Praxen endlich im Zentrum für unerkannte Erkrankungen landete, konnte sich hier zunächst auch niemand einen Reim auf die Symptome machen. Das ganze Team der hoch spezialisierten Fachärzte grubelte über den Akten, es ging immer wieder die bisherigen Untersuchungsergebnisse durch. Erst als Michael Lessings Tochter nebenbei erwähnte, die Beschwerden ihres Vaters hätten erst ein paar Monate nach seiner

WISSEN & VERSTEHEN

„Anfangs brach stellenweise unser Telefonnetz zusammen und die Briefe mussten mit Einkaufswagen aus der Poststelle abgeholt werden.“

Prof. Dr. Jürgen Schäfer

zweiten Hüftoperation begonnen, wurde Prof. Jürgen Schäfer hellhörig. Bei seinem TV-Kollegen „Dr. House“ hatte er mal einen ähnlichen Fall gesehen, bei dem der Hüftprothesenwechsel eine schwere Kobaltvergiftung auslöste. „Wenn das stimmte, brauchte Herr Lessing kein neues Herz, sondern eine neue Hüftkopfprothese“, sagt der Universitätsmediziner. Die Röntgenaufnahme seiner Hüfte und das Ergebnis der Blut- und Urinuntersuchung in einem Bremer Speziallabor brachten die Bestätigung: Michael Lessing hatte eine gravierende Metallvergiftung – genau wie der Patient in der TV-Serie. Prof. Jürgen Schäfer erklärt: „Seine erste Keramikprothese war bei einem Sturz zerbrochen. Dabei waren Tausende winziger Keramiksplitter entstanden, von denen einige trotz intensiven

Spülens während der OP im Gelenkbereich verblieben. Einzelne dieser Splitter gerieten in den Gelenkspalt des neuen künstlichen Hüftgelenks, das aus Hartmetall, einer Kobalt-Chrom-Molybdän-Legierung, bestand.

Die harten Keramiksplitter rieben den neuen Metallkopf mit jeder Bewegung wie Schmirgelpapier ein winziges bisschen ab. Der feine Metallabrieb geriet in die Blutbahn und schädigte dort den Körper des Patienten schwer. Die Gesamtmenge des abgeriebenen Metalls betrug gut 30 Gramm und reichte völlig aus, um ihn blind, taub und herzschwach werden zu lassen.“ Die chronische Kobaltvergiftung führte zu einer Unterfunktion der Schilddrüse, einer Herzschwäche durch Schädigung des Herzmuskels. Und neben der in Mitleidenschaft gezogenen Lunge und einer Blutbildveränderung wurden auch die Seh- und Hörnerven geschädigt. Nachdem seine Hüftkopfprothese ausgetauscht worden war, ging es Michael Lessing bald deutlich besser. Prof. Jürgen Schäfer: „In diesem Fall hat der „TV-Dr. House“ unserem echten Patienten tatsächlich das Leben gerettet.“

BRIGITTE JURCZYK

*Alle Namen wurden zum Schutz der Patienten geändert.

„Orchideen-Leiden“

Mysteriöse Erkrankungen und wo es Hilfe gibt

Schätzungsweise leiden in Deutschland etwa vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung, in der gesamten EU geht man von etwa 30 Millionen aus. Bis die richtige Diagnose gestellt wird, vergehen durchschnittlich fünf Jahre. Seltene Erkrankungen bilden eine Gruppe von sehr unterschiedlichen und meist komplexen Krankheitsbildern. Rund 80 Prozent sind genetisch bedingt. Die meisten der seltenen Erkrankungen verlaufen chronisch.

Die 37 deutschen Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE) sind meist an den Universitätskliniken

angesiedelt und unterschiedlich spezialisiert.

Da die meisten Zentren durch die Flut der Anfragen überfordert sind, hat die Uniklinik Tübingen eine Petition gestartet, um die Situation für Betroffene zu verbessern: open.petition.de/petition/online/rare-disease-day-petition-fuer-eine-bessere-finanzierung-der-zse.

Das nächstgelegene Zentrum finden Sie hier: se-atlas.de

Hilfe für Betroffene und Angehörige: Achse e.V.: Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen www.achse-online.de

Wann und wo ich ins Schwitzen gerate, entscheide ich.

Die Nr. 1 aus der Apotheke* lindert nachweislich wechseljahresbedingte Beschwerden wie Hitzewallungen, Schlafstörungen und depressive Verstimmungen¹. Rein pflanzlich und trotzdem stark wie ein Hormonpräparat² – nur eben ohne Hormone.

Nur 1 Tablette am Tag

femiLoges®
Dr. Loges

Zur Behandlung von Wechseljahresbeschwerden

60 magensaftresistente Tabletten

Ich bleib natürlich ich.

Hier mehr erfahren!

*Insight Health Umsatz YTD 12/2021. ¹Heger M et al.: Menopause 2006; 13 (6): 744–759. ²Heger P: Zeitschrift für Phytotherapie 2010; 31: 299–305; verglichen mit einer niedrigdosierten Hormonersatztherapie, nachgewiesen am Symptom Hitzewallungen. femiLoges®. Wirkstoff: Rhapontikrhabarberwurzel-Trockenextrakt. femiLoges® wird angewendet zur Besserung der durch die Wechseljahre bedingten psychischen und neurovegetativen Beschwerden wie Hitzewallungen/Schweißausbrüche, Schlafstörungen, depressive Verstimmungen und Ängstlichkeit. Warnhinweise: Enthält Lactose (Milchzucker) und Sucrose (Zucker). Gegenanzeigen: Bestehen oder Verdacht auf einen östrogenabhängigen Tumor, da nicht bekannt ist, ob Rhapontikrhabarberwurzel-Trockenextrakt das Wachstum eines östrogenabhängigen Tumors beeinflusst. Zu Risiken und Nebenwirkungen lesen Sie die Packungsbeilage und fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker. Stand: 10/2020