

# Wenn Krankheiten sehr selten sind

Am 29. Februar ist der Internationale Tag der Seltenen Krankheiten. An diesem Tag wird daran erinnert, dass es Kinder und Erwachsene gibt, die mit so einer besonderen Krankheit leben. *De Piwitsch* hat bei der ALAN nachgefragt und mit Betroffenen gesprochen.

Im Winter werden viele Menschen krank. Du kennst das: Grippe, Erkältung, Bauchweh. Ein Kind hustet, danach ist die halbe Klasse krank. Nach ein paar Tagen im Bett geht es allen wieder besser. Aber nicht alle Krankheiten verlaufen so. Es gibt Seltene Krankheiten, die nicht weggehen. Manche Menschen sind von Geburt an oder sehr lange krank. Manchmal wissen sie zuerst nicht genau, was ihnen fehlt, weil ihre Krankheit so selten ist.

## Sarah Weiler

kümmert sich bei der ALAN um die Kommunikation.



Die ALAN Maladies Rares Luxembourg ist eine gemeinnützige Organisation, die Menschen mit Seltenen Krankheiten hilft.



## Daniel Theisen

ist Direktor der ALAN.



Fotos: ALAN

## Wie werden Seltene Krankheiten behandelt und gibt es Heilung?

**Sarah Weiler:** Für die allermeisten Seltenen Krankheiten (95 Prozent) gibt es keine Heilung. Die Menschen werden also ihr Leben lang krank bleiben. Sie bekommen Hilfe, damit es ihnen besser geht. Medikamente können zum Beispiel helfen, weniger Schmerzen zu haben.

## Was bedeutet eine Seltene Krankheit für Kinder?

**Dan Theisen:** Manche Seltenen Krankheiten schränken das Leben enorm ein. Die vielen Arztbesuche und Therapien kosten Zeit. Das bedeutet dann auch mal, dass ein Kind nicht einfach zu einem Kindergeburtstag gehen kann, weil es keine Zeit hat oder sehr müde ist. Was anderen Kindern leichtfällt, kann auf einmal Probleme mit sich bringen: ein Schulausflug oder die Pause zum Beispiel. Die Schwierigkeiten sind sehr unterschiedlich. Ein Kind im Rollstuhl ist vielleicht nicht müde, hat aber ständig Probleme sich fortzubewegen.

Manchmal verstehen Menschen nicht, dass auch Kinder sehr krank sein können.

## Was ist eine Seltene Krankheit?

Eine Krankheit gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen sie haben. Die Menschen haben die Krankheit meistens von Geburt an.

### Geht es Menschen mit einer Seltenen Krankheit immer schlecht?

**SW:** Das hängt von der Krankheit und von der einzelnen Person ab. Wichtig ist zu verstehen, dass jemand einen guten oder einen schlechten Tag haben kann. Mal ist eine Patientin oder ein Patient sehr müde, am nächsten Tag ist er oder sie wieder fit. Man sieht das nicht immer von außen. Müdigkeit oder Schmerzen sind nicht sichtbar. Trotzdem leiden Menschen darunter.

### Wie soll man mit Menschen umgehen, die eine Seltene Krankheit haben?

**SW:** Betroffenen hilft es, wenn andere Menschen nicht gleich genervt sind oder urteilen. Man kann höflich nachfragen und sich dafür interessieren, wie es ist, mit einer Seltenen Krankheit zu leben. So zeigt man Interesse und Toleranz für Menschen, die es sowieso schon schwerhaben. Aber die Krankheit soll nicht vor dem Menschen stehen. Auch mit Menschen mit einer Seltenen Krankheit kann man sehr gut lachen und eine tolle Zeit verbringen.

### Warum sind Organisationen wie Ihre so wichtig?

**DT:** Seltene Krankheiten verändern das Leben der ganzen Familie. Wenn ein Kind eine besondere Betreuung in der Schule braucht oder zu einer Untersuchung ins Ausland muss, müssen die Eltern das organisieren. Das kostet Zeit. Man muss wissen, wo man Hilfe bekommt. Da kommen wir ins Spiel und helfen den Menschen. Psychologen sind auch sehr wichtig. Sie unterstützen die Patienten, die Ängste und Unsicherheiten haben. Sie organisieren auch tolle Aktivitäten für die Kinder mit ihrer Familie. Dabei geht es nicht die ganze Zeit um die Krankheit. Ein Ausflug kann dazu da sein, einmal nicht an den anstrengenden Alltag mit Medikamenten und Therapien denken zu müssen.



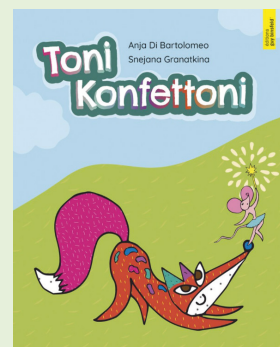
### Gut zu wissen:

Direkt nach der Geburt werden bei den Babys Tests gemacht, um zu schauen, ob sie eine Seltene Krankheit haben. Wird eine Krankheit erkannt, bekommen sie sofort Hilfe.

Bei einigen Menschen kann es Jahre dauern, bis die Ärzte oder Ärztinnen herausfinden, welche Krankheit sie haben. Das Problem bei Seltenen Krankheiten ist, dass sie auch bei Ärztinnen und Ärzten nicht so bekannt sind, und deshalb manchmal nicht sofort entdeckt werden.

### Mehr zum Thema

Anja Di Bartolomeo: *Toni Konfettoni*.  
Mit Illustrationen von Snejana Granatkina.  
éditions guy binsfeld, 2023. 53 Seiten. Circa 22 €  
ISBN: 978-2-919822-00-3



## De Piwitsch hat sich mit Elias und seiner Mutter unterhalten



Sarah Nilles mit ihrem Sohn Elias.

Foto: powderlounge

### Steckbrief

**Alter:** 6 Jahre

**Schule:** Cycle 1.2

**Lieblingessen:** Spaghetti Carbonara

**Diagnose:** Tyrosin-Hydroxylase-Mangel, DYT5b

#### Von welcher Krankheit bist du betroffen?

**Elias:** Ich habe eine genetische Krankheit. Da gibt es einen Stoff, den mein Körper nicht produziert. Deshalb muss ich Medikamente nehmen.

**Sarah Nilles:** Elias leidet an einer seltenen Form des Tyrosin-Hydroxylase-Mangels, der DYT5b. In Luxemburg ist er der Einzige mit dieser Krankheit. Es gibt weltweit nur ungefähr 100 Betroffene. Elias' Körper produziert nicht genug Dopamin. Das braucht man aber, damit Informationen aus dem Gehirn in den Körper transportiert werden können. Deshalb muss Elias Dopamin als Medikament nehmen. Dadurch machen die Informationen aus dem Gehirn einen Umweg, aber sie kommen trotzdem an.

#### Ist die Krankheit sehr schlimm für Elias?

**SN:** Die vielen Therapien sind natürlich eine Herausforderung. Es ist schwer für ihn zu malen und zu schreiben. Aber Elias kann mit ein paar Einschränkungen ein halbwegs normales Leben führen. Er geht sehr gern zur Schule. Das war nicht immer so. Als wir noch nicht wussten, was er hat und er im Rollstuhl saß, war das sehr schwer für uns alle. Als wir die Diagnose hatten, wussten wir besser, wie wir damit umgehen sollen.

#### Elias, welche Therapien machst du?

**Elias:** Ich mache ein paar Therapien: Ich gehe in die Reittherapie und in die Ergotherapie. Mit meinem Opa gehe ich jede Woche zum Physiotherapeuten. Dann muss ich auch noch zur Orthophonistin. Überall machen wir Übungen, damit es mir besser geht.

#### Wie ist das in der Schule für dich?

**Elias:** Da gibt es kein Problem. Ich kann bei allem mitmachen. Ich bin ja wie die anderen. Ich muss nur Medikamente in der Schule nehmen. Ich spiele sehr gern mit den anderen Kindern. Wir bauen mit Holzklötzen und Lego.



Elias: gutgelaunter Lego-Spezialist.

Foto: privat

## De Piwitsch hat sich mit dem Grafiker Guy Martin unterhalten

### Steckbrief

**Alter:** 49 Jahre

**Beruf:** Grafiker

**Lieblingssessen:** Salamibrötchen mit Schokomilch

**Diagnose:** Visual Snow



In seiner Freizeit hört Guy Martin gern Musik.  
Foto: privat

### Was bedeutet Visual Snow?

**Guy Martin:** Visual Snow ist eine Seltene Krankheit, bei der Menschen die Welt mit einem ganz feinen Flimmern sehen. Man kann sich das wie kleine Punkte vorstellen. Ich sage immer, das ist wie ein Tinnitus im Auge. Die Augen sind aber gesund. Grund ist eine Hyperaktivität im Gehirn, die macht, dass die Bilder anders verarbeitet werden.

### Hat es bei Ihnen lange gedauert, bevor Sie die Diagnose erhalten haben?

**GM:** Ich wusste schon als Kind, dass etwas mit meinen Augen nicht stimmt. Niemand konnte mir sagen, was los war. Später hieß es, ich sei nachtblind. Aber ich wusste, dass etwas anderes dahintersteckt. Ich las, dass die Forschung auf diesem Gebiet Fortschritte gemacht hatte. Ein Besuch beim Neurologen brachte Gewissheit – aber erst nach 49 Jahren. Es ist noch nicht ganz klar, welche Form der Krankheit ich genau habe, aber zumindest ist es ein Anfang.

### Wie kann man sich das Leben mit dieser Krankheit vorstellen?

**GM:** Ich kenne kein anderes Leben. Weitere Symptome sind, dass es mir schwerfällt, mich zu konzentrieren. Auch depressive Verstimmungen gehören dazu. Daran habe ich mich gewöhnt. Ich bin erleichtert, dass die Forschung diese eine große Frage für mich beantworten konnte. Laut ALAN bin ich derzeit die einzige Person in Luxemburg. Vielleicht gibt es noch andere Menschen mit dieser Krankheit – nur wissen sie es nicht.

### Gibt es Medikamente?

**GM:** Für diese Seltene Krankheit gibt es keine speziellen Medikamente. Man kann nur die Symptome lindern. Bei Seltene Krankheiten wirken Behandlungen bei jedem anders. Das macht die Therapie kompliziert. Die ALAN hat mir angeboten, dass ich zum Beispiel mit einem Psychologen darüber sprechen kann. Außerdem möchte ich gemeinsam mit ihnen daran arbeiten, die Krankheit bekannter zu machen. Andere Betroffene sollen von meinen Erfahrungen profitieren können.

## Diese drei Menschen haben auch eine Seltene Krankheit

### Amy Bauer hat SCN2A

Amy ist 10 Jahre alt und lebt mit einem SCN2A-Gendefekt. SCN2A ist ein Gen. Es hilft dem Gehirn, Anweisungen an den Körper zu senden. Der Körper braucht diese Signale, damit er weiß, was er tun soll. Wenn dieses Gen verändert ist, geraten die Signale durcheinander. Betroffene haben Schwierigkeiten beim Denken, Lernen oder Bewegen. Sie können auch weitere Krankheiten bekommen, zum Beispiel Epilepsie.



### Laurent Agostino hat EDMD

Laurent ist 29 Jahre alt. Er hat die Seltene Krankheit EDMD. Das steht für Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie. Seine Muskeln werden immer schwächer. Außerdem sind die Gelenke betroffen. Sie werden steif, so dass Laurent seine Arme und Beine nicht mehr so gut bewegen kann.



### Hannah Hommel hat hochgradige Spondylolisthesis

Hannah ist 27 Jahre alt. Sie erhielt im Alter von 15 Jahren ihre Diagnose. Die Krankheit betrifft die Wirbelsäule. Ein Wirbel ist stark verrutscht. Das macht den Rücken instabil und verursacht starke Schmerzen.



Fotos: ALAN