

Das Hufgetrampel des Zebras

VON JOHANNA BADORREK

Montag, kurz vor der Mittagspause, im Universitätsklinikum Marburg brummt der Alltag. Professor Dr. Jürgen Schäfer vom Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) nimmt sich trotzdem Zeit. Bekannt wurde er als deutscher Dr. House, der ähnlich wie der Serienarzt unerkannten und seltenen Erkrankungen mit Akribie und medizinischem Sachverstand auf die Spur kommt. Wir sprachen mit ihm über Zebras, Versorgungslücken und den sinnvollen Einsatz von SOPs in der Medizin.



Prof. Dr. Jürgen Schäfer vom Zentrum für seltene und unerkannte Erkrankungen am Universitätsklinikum Marburg

Ist es okay für Sie, Dr. House genannt zu werden?

Na ja, fachlich bin ich bei Weitem nicht so gut wie er, aber menschlich dafür auch nicht ganz so schwierig (lacht). Aber das ist schon in Ordnung. Wir nutzen Dr. House ganz bewusst als Türöffner, auch in der Lehre, um unsere Studierenden für seltene Erkrankungen zu interessieren. Es ist mir wirklich ein Anliegen, dass wir uns mehr für seltene und unerkannte Erkrankungen einsetzen.

Was für Fälle untersuchen Sie in Ihrem Zentrum?

Es kommen viele Menschen nicht nur mit seltenen, sondern auch mit unerkannten Erkrankungen. Das müssen wir unterscheiden. Die Borreliose zum Beispiel ist nicht selten, aber bleibt häufig unerkannt, weil der Zeckenstich oft mehrere Monate zurückliegt. Da denkt der Patient nicht mehr daran und alle fragen sich, woher bloß die Gelenksbeschwerden kommen. Seltene Erkrankungen sind hingegen eine

andere Sache. Oft liegt eine genetische Ursache vor, die Studienlage ist schlecht und es gibt noch keine gute Therapie.

Was ist das Besondere an Ihren Fällen?

Viele unserer Patienten sind durch die Maschen unseres eigentlich exzellenten Gesundheitssystems gefallen, niemand konnte ihnen helfen. Wenn sie zu uns kommen, sind die häufigen Ursachen in aller Regel bereits ausgeschlossen. An das Häufige wird ja zu Recht als Erstes gedacht. Man sagt: Wenn du Hufgetrampel hörst, denke zuerst an Pferde und nicht an Zebras. Und doch sollten wir schon wissen, was das für ein Tier ist, das wie ein Pferd mit Streifen aussieht. Das bedeutet: Wir müssen erst das Häufige ausschließen, sollten aber nicht gleich sagen, das ist etwas Atypisches. Also zum Beispiel ein „atypischer“ Herzinfarkt, denn es ist womöglich das Tako-Tsubo-Syndrom, eine seltene Herzerkrankung bei psychischem Stress, die wie ein Herzinfarkt in Erscheinung treten kann.

Wie kommt es, dass Patienten so lange nach Hilfe suchen müssen?

Wir haben ein absolut gutes medizinisches Versorgungsnetz. Herzinfarkt- und Schlaganfallpatienten zum Beispiel sind bestens versorgt. Umso lückenhafter ist jedoch die Versorgung bei seltenen Erkrankungen und allem, was nicht erkannt wird. Dann steht die Frage im Raum: Woher kommen die Lähmung, die Bewusstlosigkeit, die Depressionen, das Fieber, die Gewichtsabnahme? Es geht hier um unterschiedliche Versorgungsstufen. Da gibt es den Hausarzt, der 50 Patienten pro Tag sieht, darunter viele mit eindeutigen Erkrankungen wie Erkältungen und Rückenschmerzen. Aber wenn ein Patient kommt, mit dem sich der Hausarzt stundenlang beschäftigen müsste, sprengt das seine Möglichkeiten. Dann muss er Einrichtungen finden, die das übernehmen. Und diese Versorgungsstufe muss gewährleistet werden.

Welches Vorgehen würden Sie bei Unklarheiten empfehlen?

Es reicht oft schon, wenn der Hausarzt äußert, dass es etwas Seltenes sein könnte, und den Patienten zum Facharzt oder in die nächste Universitätsklinik überweist. Zudem gibt es mittlerweile etwa 30 Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland, die über den SE-Atlas (www.se-atlas.de) abzurufen sind. Die Kollegen können sich aber auch selbst auf die Suche begeben. Da sind spezielle Suchmaschinen extrem hilfreich. Die führenden Beschwerden des Patienten werden eingetippt und oft kommt dabei schon die richtige Diagnose heraus. Hier ein Beispiel: Ein Patient hat einen Katarakt, eine Achillessehnenverdickung und Arteriosklerose. Nach Eingabe auf der Plattform Findzebra (www.findzebra.com) kommt die Diagnose: Cerebrotendinöse Xanthomatose (CTX). Das ist eine sehr seltene Erkrankung, die man jedoch gut behandeln kann, wenn man sie frühzeitig diagnostiziert. Aber sie ist so selten, dass man sie im Lehrbuch kaum findet. Deshalb der Appell an unsere Kollegen, diese Suchmaschinen und das Internet zu nutzen.

Wie gehen Sie im ZusE vor, um das „Zebra“ zu finden?

Für eine erfolgreiche Diagnose ist viel Zeit am wichtigsten. Ein Anamnesegespräch dauert bei uns oftmals drei bis

vier Stunden. Dann ist moderne Technik wichtig, wie die Suchmaschinen und unser Hightech-Labor, in dem wir unter anderem Genanalysen durchführen können. Ganz wichtig für uns sind zudem interdisziplinäre Team-Sitzungen, bei denen komplexe Fälle ausführlich von den unterschiedlichsten Experten besprochen werden. In jedem Fall gilt: Ohne korrekte Diagnose keine korrekte Therapie.

Wie beim Mathematikprofessor, der immer um 17 Uhr ins Wachkoma fiel?

Der Mann ist 50 Jahre lang immer wieder aus scheinbar heiterem Himmel erstarrt. Die Lösung waren Entwässerungstabletten zur Senkung des Kaliumspiegels. Und im Grunde hat er selbst die Antwort geliefert. Wir haben uns lange unterhalten, in einem Nebensatz sagte er, er hätte das Gefühl, das hätte etwas mit dem Essen zu tun. Wir fanden dann mithilfe eines von ihm erstellten Ernährungsprotokolls heraus, dass er vor allem dann umfällt, wenn er viel Obst und Gemüse isst. So haben wir erkannt, natriumreiche Lebensmittel sind gut, Lebensmittel mit viel Kalium verursachen die Lähmung. Seit gut drei Jahren unter Therapie ist er nun ohne Lähmungserscheinungen. Das zeigt, wie wichtig ein intensives Anamnesegespräch ist. Dann braucht es einen Anfangsverdacht und schließlich ein gutes Labor und Technologie.

Die Warteliste beim ZusE ist lang. Wie lässt sich das ändern?

Wir haben Anfragen von mehr als 8.000 Patienten und Wartezeiten von vielen Jahren. Das ist für alle Beteiligten extrem belastend. Es zeigt aber auch, dass wir mehr „Kümmerer-Stationen“ brauchen, heimatnahe Einrichtungen, an die sich die Hausärzte mit ihren Problempatienten wenden können. Und ich plädiere auch – wie in der Luftfahrt üblich – für mehr „Standard Operating Procedures“ (SOPs), die zwingendermaßen als umfassende internistische Abklärung erfolgt sein müssen, bevor Menschen als „psychisch krank“ abgestempelt werden. Leider sehen wir immer wieder, dass zum Beispiel hormonelle Ursachen als Auslöser von psychischen Störungen nicht erkannt werden. SOPs könnten dem Patienten viel Leid und dem Gesundheitssystem vermeidbare Kosten ersparen. fi