



Lorenz Grigull

Seltene Erkrankungen und der lange Weg zur Diagnose

15 persönliche Fallgeschichten

 Springer

Seltene Erkrankungen und der lange Weg zur Diagnose

Lorenz Grigull

Seltene Erkrankungen und der lange Weg zur Diagnose

15 persönliche Fallgeschichten



Springer

Lorenz Grigull
Biomedizinisches Zentrum
ZSEB - Zentrum für seltene Erkrankungen
Bonn, Deutschland

ISBN 978-3-662-62752-5 ISBN 978-3-662-62753-2 (eBook)
<https://doi.org/10.1007/978-3-662-62753-2>

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

Springer

© Springer-Verlag GmbH Deutschland, ein Teil von Springer Nature 2021

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung, die nicht ausdrücklich vom Urheberrechtsgesetz zugelassen ist, bedarf der vorherigen Zustimmung des Verlags. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Bearbeitungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Die Wiedergabe von allgemein beschreibenden Bezeichnungen, Marken, Unternehmensnamen etc. in diesem Werk bedeutet nicht, dass diese frei durch jedermann benutzt werden dürfen. Die Berechtigung zur Benutzung unterliegt, auch ohne gesonderten Hinweis hierzu, den Regeln des Markenrechts. Die Rechte des jeweiligen Zeicheninhabers sind zu beachten.

Der Verlag, die Autoren und die Herausgeber gehen davon aus, dass die Angaben und Informationen in diesem Werk zum Zeitpunkt der Veröffentlichung vollständig und korrekt sind. Weder der Verlag, noch die Autoren oder die Herausgeber übernehmen, ausdrücklich oder implizit, Gewähr für den Inhalt des Werkes, etwaige Fehler oder Äußerungen. Der Verlag bleibt im Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutionsadressen neutral.

Umschlagfoto © Megan Paine/stock.adobe.com
Planung/Lektorat: Dr. Christine Lerche

Springer ist ein Imprint der eingetragenen Gesellschaft Springer-Verlag GmbH, DE und ist ein Teil von Springer Nature.

Die Anschrift der Gesellschaft ist: Heidelberger Platz 3, 14197 Berlin, Germany

Gebrauchsanleitung und Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser!

Im vorliegenden Buch sind persönliche Erlebnisse von Menschen mit verschiedenen seltenen Erkrankungen gesammelt. Beim Lesen können Sie vielleicht „erspüren“, wie Betroffene mit einer seltenen Erkrankung die Zeit vor der Diagnosestellung erleben mussten. Viele Betroffene fühlen sich oft allein gelassen, sie berichten von Trauer, Verzweiflung, Frust, Unverständnis aufseiten der professionellen Behandler. Oder schlimmer noch, man sagte ihnen nach, sie würden simulieren oder sich die Symptome nur einbilden!

In den klassischen Lehrbüchern fehlen diese persönlichen Berichte leider oder werden auf einen einzigen Satz („Fallbeispiel“ oder „Kasuistik“) reduziert, um so Platz für Faktenwissen zu lassen. Andererseits lernen wir alle früh im Medizinstudium, dass nur über geduldiges und aufmerksames Zuhören der Weg zur Diagnose verstanden werden kann.

Menschen mit seltenen Erkrankungen zu betreuen, das bedeutet für Ärztinnen und Ärzte, ein nahezu unmögliches Unterfangen: Wer kennt die vielen unterschiedlichen und zum Teil sehr unspezifischen Symptome der 6000 bis 8000 seltenen Erkrankungen? Wer kann schon immer zuverlässig aus variabler klinischer Symptomatik und unspezifischen Laborwerten die richtigen Schlüsse ziehen?

In Deutschland leben ca. 4 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, viele von ihnen erlebten eine mehrjährige und leidvolle „diagnostische Odyssee“, bis endlich eine Diagnose gestellt wurde. Die Sicht der Betroffenen besser zu verstehen kann helfen, eine seltene Erkrankung früher in Betracht zu ziehen. Daher finden Sie hier Geschichten aus der Sicht Betroffener. Und eigentlich sind es keine „Geschichten“, sondern „Berichte“ von Suchen und

VI **Gebrauchsanleitung und Vorwort**

Leiden. Die Kapitel sind bewusst so aufgebaut, dass Sie in jedem Kapitel eine Schilderung aus Sicht Betroffener finden. Eine Schilderung, wie sie uns von den Menschen erzählt würde, wenn wir uns nur ausreichend Zeit nähmen, um zuzuhören.

Am Ende des „Berichtes“ ist jede Erkrankung kurz erläutert, es werden Warnsignale kommentiert, und Sie finden hilfreiche Links. Die Geschichten ersetzen kein Lehrbuch, aber sie finden derzeit (leider) auch keinen Platz in den klassischen Lehrbüchern. Damit ist das vorliegende Buch kein Nachschlagewerk, sondern soll diese ergänzen, weil hier dem Weg zur Diagnose aus Sicht Betroffener Raum gegeben wird.

Sie, liebe Leserinnen und Leser, können das Buch sowohl kapitelweise lesen, einfach von Anfang bis Ende. Auf diese Weise können Sie während der Schilderung der Erlebnisse selbst rätseln, welche Erkrankung vorliegen könnte. Alternativ finden Sie am Ende des Buches eine Auflistung der hier im Buch vertretenen Erkrankungen, und Sie können von dort ausgehend gezielt ein bestimmtes Kapitel auswählen.

Der Mehrwert für Sie als Ärztinnen und Ärzte könnte am Ende darin bestehen, dass Sie für das Erleben Betroffener sensibilisiert wurden. Sie werden besser verstehen, was Menschen auf dem Weg zur Diagnose erleben, und so für Ihr professionelles Tun besser gerüstet sein. Möglicherweise erinnern Sie die Geschichten hier im Buch an Berichte Ihrer Patientinnen und Patienten, vielleicht veranlassen Sie – getriggert von den vorliegenden Patientenberichten – gezielte Diagnostik bei Ihren Patient*innen. Und vielleicht kann so der Weg zur Diagnose verkürzt werden. Das löst zwar nicht alle Probleme der Betroffenen, ist aber ein unerlässlicher Schritt auf dem Weg zur Linderung.

Für Leser*innen anderer Berufsgruppen, für Betroffene würde ich mir wünschen, dass sie sehen, dass sie nicht allein sind. Sondern gemeinsam stark!

Ich wünsche Ihnen viel Freude beim Lesen und wertvolle Einsichten!

Herzlichst, Ihr Lorenz Grigull

Danksagungen

Ich danke besonders den Menschen, die mir die Augen geöffnet haben, wie wertvoll und kostbar das gute Gespräch ist. Im Medizinstudium liegt der Fokus leider mehr auf den anatomisch-biochemischen Zusammenhängen und weniger auf der „Chemie guter zwischenmenschlicher Beziehungen“ für das ärztliche Handeln. Im hektischen Alltag des Krankenhauses oder Praxisalltags wiederum kommt allzu oft das notwendige, ehrliche, tiefgehende Gespräch zwischen Patient*in und ärztlichem Team zu kurz. Ich danke all denjenigen, die nicht aufgeben in dem Bemühen, hier etwas zu ändern.

Umso wertvoller, dass das Team des Projektes „Kurze Wege zur Diagnose“: Sandra Mehmecke (M.A.), Dr. med. Ann-Katrin Rother und Susanne Blöß (M.A.) viele Patientengeschichten und so Einsichten gesammelt und analysiert hat, um darin neue Erkenntnisse zu finden. Mit diesen Einblicken kann hoffentlich eines Tages der Weg zur Diagnose verkürzt werden. Ein fantastisches Team, ich bin so dankbar für die Zusammenarbeit!

Für 25 Jahre habe ich mit exzellenten Pflegenden sowie hervorragenden Kinderärztinnen und Kinderärzten an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) zusammengearbeitet. Dabei durfte ich viel über Pädiatrie und seltene Erkrankungen lernen. Ich danke den guten Menschen für die gemeinsame Zeit!

Kostbare Einsichten über die schwierigen Wege zur Diagnose haben Dr. med. Urs Mücke und Frau Dr. med. Anna-Lena Sieg gesammelt und ich durfte ihnen dabei zur Seite stehen. Ich danke Euch!

Dr. ing. Werner Lechner und Prof. Frank Klawonn geben mir seit vielen Jahren geduldig Einblicke in Mathematik und Data Mining. Diese Nachhilfen, unsere Diskussionen zu KI in der Medizin waren und sind inspirierend. Solche Mathelehrer hätte ich mir zu Schulzeiten gewünscht! Wie gut, dass sich unsere Wege gekreuzt haben!

VIII Danksagungen

Der Robert Bosch Stiftung, Stuttgart, danke ich für die Förderung des Projektes „Kurze Wege zur Diagnose“.

Der Karl-Heinz Hartmann Stiftung sei für die Unterstützung des wissenschaftlichen Projektes zum praktischen Einsatz von diagnoseunterstützenden Verfahren bei Menschen ohne Diagnose ganz herzlich gedankt.

Der Stiftung Kinderträume und dem Ehepaar Christina und Franz Josef Wernze danke ich für die Unterstützung der Arbeit für Kinder und Jugendliche ohne Diagnose / mit seltener Erkrankung am Zentrum für seltene Erkrankungen der Uniklinik Bonn.

Unendlich dankbar bin ich den vielen Ehrenamtlichen, die sich in Patientenorganisationen engagieren. Ich durfte der „Selbsthilfegruppe ALS“ in Syke mehrere Besuche abstatten, bin seit vielen Jahren Mitglied bei der Gesellschaft für Mucopolysaccharidosen (großer Dank an Carmen Kunkel! <https://mps-ev.de>) und habe immer wieder über die Jahre bei Treffen mit Thomas Schaller von Lysonet (<http://www.lysonet.de>) einen engagierten Gesprächspartner erleben dürfen. Die Pompe-Selbsthilfe half mit ihrem Netzwerk ebenso wie Monika Weingartz (<https://de.iamgsd.org/who-we-are>), und die Ehrenamtlichen bei der DGM waren hilfreiche Partner (<https://www.dgm.org>). Gute Kontakte gab es auch zur Morbus-Fabry-Selbsthilfe (<https://fabry-shg.org>) und zur Gaucher Gesellschaft Deutschland und Herrn Pascal Niemeyer (<https://www.ggd-ev.de>). Vielen, vielen Dank für gute Ideen, offene Ohren und unglaubliches Engagement!

Frau Bärbel Düttemeyer vom Verein für krebskranke Kinder Hannover e. V. (<https://www.verein-fuer-krebskranke-kinder-hannover.de>) engagiert sich seit Jahren mit dem Verein regional und national dafür, dass betroffene Familien etwas entlastet und unterstützt werden. Diese Arbeit ist unglaublich hilfreich und kann gar nicht hoch genug wertgeschätzt werden.

Ein Wort zu den Patientenorganisationen: Es war für mich oft motivierender Ansporn zu sehen, wie engagiert und hartnäckig Patientenselbsthilfegruppen ehrenamtlich Defizite in unserem vielgelobten Gesundheitssystem ausgleichen müssen. Regelmäßig hat es mich allerdings auch beschämt, dass unser Gesundheitssystem so viele Lücken für Menschen mit seltener Erkrankung aufweist!

Ich habe im Jahr 2020 den Arbeitsplatz gewechselt und danke Martin Mücke und dem Team am ZSE in Bonn für die freundliche Aufnahme! Ihr seid toll, und die Arbeit mit Euch macht großen Spaß! Danke besonders auch an Rumeysa Polat für ihr Feedback und die vielen guten Vorschläge zum Text!

Frau Dr. Christine Lerche vom Springer Verlag danke ich für ihre Geduld Impulse auf dem Weg. Und für ihre Geduld.

Und Ulrike inspirierte nicht nur Einsichten über Wege zur Diagnose, sondern hat mir schon tausendfach die Augen, Ohren und mein Herz geöffnet Was habe ich für ein Glück.

Inhaltsverzeichnis

1	Höhenkrankheit	1
2	Flaschenkind	11
3	Sportskanonen	21
4	Im Schneckenhaus	29
5	Rotz und Wasser	37
6	Der unsichtbare Feind	43
7	Offener Brief an (m)einen Arzt	49
8	So blaue Augen!	53
9	Ballermann	61
10	Übergewicht	71
11	Das gebohrte Loch	81

X	Inhaltsverzeichnis	
12	Am Montag auf Montage	91
13	Burn-out	101
14	Alles Kopfsache	111
15	Fass' mich nicht an!	121
16	Schlussbemerkung	131
	Themen/Krankheiten	133
	Stichwortverzeichnis	135

Über den Autor



Prof. Dr. Lorenz Grigull ist Facharzt für Kinderheilkunde und Jugendmedizin und leitet die Sektion Kinder am Zentrum für Seltene Erkrankungen der Universität Bonn.

Grigull erhielt seine Ausbildung zum Kinderarzt an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) und erwarb dort auch die Schwerpunktanerkennung für „pädiatrische Hämatologie und Onkologie“. Nach über 15 Jahren als Oberarzt an der MHH kehrte er 2020 an seine Alma Mater, die Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn, zurück.

Im Rahmen der Ausbildung zukünftiger Ärztinnen und Ärzte entwickelte er neue und zum Teil digitale Lehrformate (Lern-App Pedagogochi: www.pedagogochi.de). Zur Verbesserung der Patientensicherheit entwarf Grigull das multiprofessionelle Fortbildungskonzept „SICKO“ für die Kinderonkologie (www.sicko-mhh.de). Sein Engagement in Lehre und Ausbildung wurde seit

XII Über den Autor

2010 regelmäßig von den Studierenden der MHH mit dem Lehrpreis ausgezeichnet. Im Jahr 2019 erhielt Grigull den Niedersächsischen Forschungspreis (Kategorie Lehre).

Die wissenschaftliche Arbeit Grigulls widmet sich dem Thema „Wege zur Diagnose“; hierbei liegt der Fokus auf der Entwicklung KI-basierter Verfahren zur Diagnoseunterstützung. Die wissenschaftlichen Projekte seiner Arbeitsgruppe wurden u. a. von der Robert Bosch Stiftung, der Karl-Heinz Hartmann Stiftung und der Kinderkrebsstiftung gefördert.

2009 erwarb Grigull einen Master of Business Administration (MBA), 2016 einen Master of Medical Education (MME). Lorenz Grigull ist glücklich verheiratet und hat zwei erwachsene Söhne.



1

Höhenkrankheit

Reiseplanung

Inga möchte Grundschullehrerin werden und studiert noch. Dieses Jahr nutzt sie die Gelegenheit, Erfahrungen an einer deutschen Schule in Chile zu sammeln. Ihre Freundin Sabine, die sie noch aus gemeinsamen Lübecker Zeiten kennt, arbeitet dort seit über 2 Jahren an einer Privatschule und hat Inga den Kontakt zur Schulleitung vermittelt. Die drei sind sich schnell einig, Sabine organisiert ein Zimmer bei Freunden im Dachgeschoss einer Wohnung ganz in der Nähe der Schule, und alle freuen sich über den Besuch und die Unterstützung im Klassenraum. Die Reisepläne sind flugs geschmiedet, die eigene Wohnung in Lübeck wird für 4 Monate untervermietet, die eigenen Sachen bei den Eltern untergestellt, und das Nötigste für die Reise passt in einen großen Trekking-Rucksack. Als sportlich-durchtrainierte Mittzwanzigerin freut sich Inga auch schon darauf, Wandertouren in den Bergen machen zu können. Fit genug fühlt sie sich ja, aber ob ihr eingerostetes Schulspanisch für den Alltag reichen wird? Vielleicht schafft sie es ja sogar noch, einen Intensivsprachkurs vor der Abreise zu absolvieren?

Viele neue Impressionen

Ohne Sprachkurs, aber mit viel Schwung und Vorfreude im Gepäck landet Inga 8 Wochen später am Flughafen von Santiago de Chile. Sabine holt sie ab und hilft in den ersten Tagen, damit sie sich besser zurechtfinden kann. Dank

der freundlichen Aufnahme lebt Inga sich schnell ein und bereut die Entscheidung keine Sekunde. Ihre Eindrücke auf dem für Inga bis dahin völlig unbekanntem Kontinent sind atemberaubend schön, auch die Arbeit mit den Kindern an der Schule macht ihr viel Freude. Die Klassengröße liegt deutlich unter den Verhältnissen in Deutschland, die Schüler sind neugierig und lieb, sodass sie sich schnell daheim und angekommen fühlt. Einziger Wermutstropfen ist die dünne Luft in ihrer neuen Heimat, sodass Inga – anders als früher bei körperlicher Aktivität an der Ostseeküste – immer schnell außer Puste kommt. Sie merkt zunächst, dass ihre Laufwege kürzer werden. Ein Weg in der Schule vom Lehrerzimmer in den Kartenraum zieht sich endlos wie Gummi, und sie kommt richtig ins Schnaufen auf dem Weg. „Naja, das sind halt die ungewohnte Höhe hier in den Bergen und die dünne Luft. Das wird schon wieder“, tröstet sie sich und ignoriert geflissentlich, dass Santiago gar nicht so hoch liegt.

Ausflug ins Gebirge

Zwei Wochen später fährt sie mit Freunden aus Deutschland auf einen Folkloremarkt, der auf 2700 Meter Höhe liegt. Die Fahrt mit dem klapprigen und pickepackevollen Bus, die kurvige Strecke und die tolle Aussicht machen schon allein die Fahrt dorthin zu einem einmaligen Erlebnis. Die Bushaltestelle liegt etwas außerhalb des kleinen Bergdörfchens, sodass die Gruppe nach dem Ausstieg noch einen kleinen Fußmarsch vor sich hat. Der Weg führt sie auf einer asphaltierten Straße immer bergab bis zum Örtchen und von dort zum Markt, wo sie bereits ein farbenfrohes Getümmel und laute Musik erwarten. Nach 20 Minuten dort angekommen staunt Inga über die gute Kondition ihrer Freunde, denn sie ist als einzige nach dem kurzen Fußweg bergab von der Bushaltestelle zum Marktplatz außer Puste. „Merkt ihr denn nichts von der dünnen Luft?“ fragt sie in die Runde, die die Arme in die Seite gestemmt und tief ein- und wieder ausatmend. „Naja, etwas anders als daheim fühlt es sich schon an, aber schlimm war’s nicht“, erwidern die anderen. Als auch Inga wieder ausgeruht ist, bummeln sie gemeinsam von Stand zu Stand, erstehen wunderbare Mitbringsel und bemerken gar nicht, dass seit ihrer Ankunft schon fast 3 Stunden vergangen sind. „Zeit für den Rückmarsch“ ruft Inga ihren Freunden zu, „wir sollten vor Einbruch der Dunkelheit zu Hause sein“.

Außer Puste

Beladen mit den bunten Souvenirs vom Markt tritt die Gruppe also den Weg zur Bushaltestelle an. Der Rückweg führt sie die steile Straße aus dem Dorf bergauf bis zur windschiefen Haltestelle. Aus der Ferne können sie erkennen, dass sich dort bereits einige Fahrgäste bereithalten. Leider muss Inga schon nach wenigen Schritten bergauf stehenbleiben: „Ich kann nicht mehr, japst sie, ich kann keinen Schritt mehr laufen“. Die Freunde stehen etwas ratlos um sie herum, keiner sonst ist kurzatmig. Inga kämpft mit den Tränen: „Es tut mir leid, ich kann KEINEN SCHRITT mehr gehen. Es – fühlt – sich – an, als – ob – mir – jemand – die – Luft –abschnürt, es – geht – nicht“, bricht es abgehackt und mühsam aus ihr heraus. „Ich – weiß – nicht, wie – ich – da – jemals – hochkommen – soll“, stammelt sie mit tränenerstickter Stimme. Betretene Gesichter bei den Freunden. „Komm, wir tragen dich“, sagen schließlich Max und Jonathan, nehmen Inga abwechselnd auf ihre Schultern, aber kommen dabei selbst an ihre Grenzen. Schließlich wird ein vorbeifahrender Mofafahrer angehalten und ihm mit Händen und Füßen das Problem erklärt. Gegen ein gutes Trinkgeld erklärt er sich bereit, Inga mitzunehmen, und die kleine Gruppe kommt so doch noch rechtzeitig zum Bus. Trotz Chauffeur ist Inga fix und fertig, als sie endlich im Bus nach Hause sitzt. Von Ausflügen in die Berge und von Höhenluft hat sie die Nase gestrichen voll.

Probleme im Alltag

Den weiteren Aufenthalt in Südamerika verbringt Inga dann etwas umsichtiger. Sie vermeidet körperliche Anstrengungen, obwohl ihr auch schon die Treppen im Alltag zur Herausforderung werden. Ihr WG-Zimmer liegt 2 Treppen hoch, und sie muss sich die Stufen jeden Abend förmlich hochkämpfen. Stufe für Stufe geht sie die Treppe hoch. Inga kommt sich vor wie Reinhold Messner ohne Sauerstoff auf dem Weg zum Gipfel des Mount Everest, so groß erscheint ihr die Anstrengung. In ihrer Verzweiflung sucht sie Rat beim Arzt vor Ort. Inga erklärt die Symptome, so gut es mit der Sprachbarriere eben geht. Der Arzt untersucht sie und findet nichts Auffälliges. „Kein wirklicher Trost“, denkt sich Inga, denn die Treppe schafft sie ja trotz der günstigen ärztlichen Einschätzung nicht. Aber sie weiß sich zu helfen. Um schwere Lasten zu vermeiden, hat sie sich angewöhnt, Tee zu trinken. So muss