„Wir dürfen nicht länger im Schatten stehen“

Der Iserlohner Thorsten Richter wünscht sich mehr Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen – nicht nur am Jahrestag

Von Miriam Mandt-Böckelmann

Iserlohn. Die Liste ist 6.000 Einträge lang: von Achalasie, über das Chushing- oder das Kallmann-Syndrom, Morbus Wilson, Narkolepsie, Sarkoidose, das Treacher-Collins-Syndrom bis zum Zellweger-Syndrom. Die Namen sind den meisten fremd, sie stehen für eine sogenannte Seltene Erkrankung (SE) – und für großes Leid bei den Betroffenen. Denn diese stehen viel zu oft im Schatten der sogenannten Volkskrankheiten. Am heutigen 28. Februar ist das anders: Beim 15. Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen (SE) steht die Minderheit im Mittelpunkt. Ziel ist es, die Öffentlichkeit auf die Anliegen, Nöte und besonderen Umstände von Menschen mit SE aufmerksam zu machen.

Eine Erkrankung gilt laut Bundesgesundheitsministerium dann als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen in der EU davon betroffen sind. Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung, wobei die Erkrankung in 70 Prozent der Fälle bereits im Kindesalter auftritt, in der gesamten EU geht man von 30 Millionen aus.

Der Iserlohner Thorsten Richter ist einer von ihnen. Der 50-Jährige leidet an HSP. Die Hereditären Spastischen Spinalparalysen (HSP) sind eine Gruppe erblicher degenerativer Erkrankungen des Rückenmarks, die zu einer schleichend vorrückenden Gangstörung aufgrund von Spastik und Schwäche der Beinmuskulatur führen. Trotz ihrer Seltenheit ist die HSP keine einheitliche Erkrankung, sondern teilt sich in mindestens 58 genetisch definierte Subtypen auf. Mit den Jahren verlieren die Betroffenen fortschreitend ihre Bewegungsfähigkeit, sind zum Teil auf den Rollstuhl angewiesen. Schätzungen zufolge leben 6000 Menschen in Deutschland mit HSP, in NRW soll es 1300 Betroffene geben, daraus ist auch die Interessengemeinschaft „Ge(h)n mit HSP (www.gehn-mit-hsp.de) entstanden.

> **„Am Anfang war es, als würde ich bei den Neurologen gegen eine Wand laufen.“**
>
> **Thorsten Richter,** HSP-Patient

„Bei mir verlief die Erkrankung schleichend ab“, erklärt Thorsten Richter. Los ging es vor rund 25 Jahren, damals habe er beim Gehen den Fuß nicht mehr ausreichend angehoben. „Die Spitzen meiner Schuhe waren richtig abgefräst“, erinnert er sich. „Schlurf doch nicht so“, habe man ihm damals gesagt. Von den unteren Extremitäten sei die Beeinträchtigung dann in den Rumpf fortgeschritten. Trotzdem habe er sich immer bemüht, mobil zu bleiben, spielte sogar noch Handball. Später fiel ihm das Gehen immer schwerer. Der gelernte Bankkaufmann suchte bei den Ärzten Rat – und wurde enttäuscht. „Am Anfang war es, als würde ich bei den Neurologen gegen eine Wand laufen“, sagt er. Die Befundsuche stellte sich als äußert schwierig da – und zog sich über Jahre.

Diese Erfahrung machen viele Betroffene: Gerade weil die einzelnen Erkrankungen so selten sind, ist die Diagnose oft schwierig und Betroffene haben oft einen langen Leidensweg: Aufgrund der unspezifischen Symptome werden häufig zwei bis drei Fehldiagnosen gestellt, manchmal werden die Beschwerden auch als „psychischer Natur“ abgetan, die Betroffenen zum Teil als Simulanten abgestempelt. So können viele Jahre bis zur richtigen Diagnose vergehen. Eine schwierige Zeit, die nicht nur Partnerschaften oder Familien extrem belastet. Neben den privaten Auswirkungen schränkt diese lange Zeit der Unwissenheit nicht selten auch berufliche Verläufe ein. Ein Aufstieg im Beruf wird schwieriger, das spüren die Betroffenen im Einkommen.

Aber auch nach der richtigen Diagnose folgt nicht automatisch eine Therapie: Derzeit können nur knapp drei Prozent aller bekannten SE mit einem spezifischen Behandlungskonzept therapiert werden. Dennoch ist es für viele Erkrankte eine Erleichterung zu erfahren, woran sie leiden. Im Leben des Iserlohners spielte der Zufall eine große Rolle: Im Urlaub sprach ihn eine Frau auf seine Bewegungseinschränkungen an. Nach Rücksprache mit der Klinik, in der sie tätig war, informierte sie Thorsten Richter, man habe den Verdacht, es könnte HSP sein. Er fuhr nach Essen und erhielt in einem speziellen Zentrum für SE, die es an den Uni-Kliniken im ganzen Land gibt, schließlich die Diagnose. „Es hat mir sehr geholfen, dass meine Krankheit endlich einen Namen hat, auch wenn sie nicht heilbar ist. Das hatte auch zur Folge, dass die Krankenkasse meine Physio-Therapie bezahlt, vorher war es ein ständiger Kampf um Unterstützung.“ Auch das ist keine Seltenheit: Betroffene und ihre Familien müssen häufig aufwendige und sehr belastende bürokratische Auseinandersetzungen führen. Als besonders nervenaufreibend beschreiben viele die Diskussionen mit dem Medizinischen Dienst der Krankenkassen.

Der Iserlohner hat sich nie aufgegeben: Mit angeleiteten Bewegungsübungen versucht er, so mobil wie möglich zu bleiben. Denn: „Je mehr ich kann, desto mehr fühle ich mich der Gesellschaft zugehörig.“ Ob es zukünftig ein Medikament oder eine Therapie gegen HSP geben wird, das steht in den Sternen. Zwar wird auch auf den Gebieten der seltenen Erkrankungen geforscht, aber eben nicht so breit und mit so hoher finanzieller Unterstützung wie auf den Gebieten, wo sich die Pharmafirmen einen breiten Absatzmarkt für ihre Medikamente versprechen.

Lebensbejahend trotz Gesundheitseinschränkungen

Trotz der gesundheitlichen Einschränkungen sind viele Betroffene seltener Erkrankungen zuversichtlich und lebensbejahend. „Menschen, die an HSP leiden, haben den Vorteil, dass unsere Krankheit langsam verläuft. Das heißt, wir können uns auf die Einschränkungen unserer Mobilität einstellen, indem man zum Beispiel eine behindertengerechte Wohnung sucht.“ Wichtig sei ein unkomplizierterer Umgang mit Menschen mit Behinderung, Deutschland tue sich da manchmal schwer. Er wünsche sich mehr Beachtung für die seltenen Erkrankungen. Damit niemand mehr so lange auf seine Diagnose warten muss.