

INSPIRATION



VERLAUF EINER ANGRIFFS-
GESICHTSÖDEM DURCH HAE
(links) und Normalzustand
(rechts).
FOTO: CSL BEHRING

Eine
Familien-
krankheit

Paula Hunkeler litt schon als kleines Kind unter Bauchweh und Schwellungen.



Paula Hunkeler, Präsidentin der Schweizerischen HAE-Vereinigung.

Bei der kleinen Paula brauchte es keine Diagnose, um zu wissen, dass auch sie die Familienkrankheit geerbt hatte, als sie immer wieder über Bauchkrämpfe und Schwellungen klagte. Grossmutter, Vater, Geschwister litten an der seltenen Krankheit Hereditäres Angio-Ödem (HAE), und nun auch sie.

«Meine Kindheit war nicht einfach», sagt Paula Hunkeler, heute 39-jährig und Präsidentin der Schweizerischen HAE-Vereinigung. «Ich hatte häufig Bauchweh und musste heftig erbrechen, sogar wenn ich gar nichts gegessen hatte.» Die Auslöser waren ganz unterschiedlicher Art. Ob Ärger oder Freude, ihr Körper reagierte sowohl vorher wie nachher darauf. Sie fehlte oft in der Schule und musste auf so manches Schullager verzichten. Erst ab 1987 bekam sie Spritzen, und ihr Befinden verbesserte sich schlagartig. Aber die Krankheit ist nicht heilbar. Mittlerweile ist ihr ganzer Körper betroffen.

Nach der Schule fand Paula keine Lehrstelle: «Niemand wollte riskieren, dass ich öfter im Spital als am Arbeitsplatz wäre.» Als sie ins Alter der ersten Bekanntschaften kam, musste sie manche Verabredung absagen, weil sie aus Vorfreude einen Anfall erlitt. Aber sie fand einen Ehemann mit viel Verständnis. Ihre Krankheit hat Paula Hunkeler nicht daran gehindert, zwei Kinder zu bekommen, einen heute 18-jährigen Sohn und eine 16-jährige Tochter, die beide die Familienkrankheit geerbt haben. Beim Sohn kommen seit zwei Jahren Attacken, aber nur zweimal pro Jahr, bei der Tochter seit der Kindheit alle zwei Wochen. «Ich wusste, dass man dank der Medikamente mit der Krankheit gut leben kann», sagt die Mutter.

Dank der Spritzen, die sie zweimal pro Woche selber setzt, erleidet Paula Hunkeler nur noch einmal wöchentlich einen Anfall. Zum Glück bezahlt die Krankenkasse das Medikament, denn jede Ampulle kostet 900 Franken. Und sie muss sich zweimal pro Woche je drei Stück spritzen. «Würde die Kasse nicht zahlen, würde ich viel früher viel Zeit krank im Bett verbringen», sagt sie.

Die HAE-Vereinigung hat Paula Hunkeler nicht zuletzt ihren Kindern zuliebe gegründet. Dieses Jahr wird das Zehnjährige gefeiert. Die Vereinigung zählt beinahe alle in der Schweiz bekannten Patienten als Mitglieder. «Man fühlt sich nicht mehr allein, wenn man merkt, dass andere die gleichen Probleme haben», berichtet die Präsidentin. «Wir organisieren jedes Jahr ausser der Generalversammlung auch ein Treffen mit Referenten.»

Wer Paula Hunkeler zuhört, merkt: Sie ist zwar unheilbar krank, aber auch unheilbar optimistisch. «Mir kann es noch so schlecht gehen», bekennt sie, «wenn mich jemand nach meinem Befinden fragt, so antworte ich immer, es gehe mir gut. Trübsal blasen ist trotz allem nicht meine Art.»

GISELA BLAU

redaktion.ch@mediaplanet.com

Wenn die Blutgefässe undicht werden

■ Professor Wuillemin, was genau ist HAE?

Es ist eine vererbte, in unregelmässigen Abständen wiederkehrende Wasseransammlung im Gewebe. Die Ursache liegt darin, dass Blutgefässe undicht und durchlässig werden.

■ Wie entsteht diese Krankheit?

Sie wird verursacht durch den Mangel an einem Blut-Eiweiss, dem C1-Inhibitor, einem Hemmer, der eine starke Aktivierung des Blutplasma-Systems hervorruft. Dies führt zur übermässigen Bildung des Peptids Bradykinin, das Löcher in Blutgefässen verursacht.

■ Hat jeder HAE-Patient seine Krankheit geerbt?

Das ist bei rund 80 Prozent der Fall. Die restlichen 20 Prozent sind Neu-Mutationen.

■ Wie sieht das Krankheitsbild aus?

Ein Ödem kann irgendwo im oder am Körper entstehen, häufig an den Extremitäten. Eine Hand kann dann aussehen wie ein Fussball, an dem man gerade noch ein paar Zentimeter der Finger erkennt. Die Ödeme treten auch im Gesicht auf, das entstellend anschwillt, und sie können auch schmerzhaft sein.

■ Sind die Schwellungen gefährlich?

Lebensbedrohlich können sie im Bereich der Luftwege sein. Früher führten sie dann oft zum Erstickungstod, heute dagegen kaum mehr. Unangenehm sind Ödeme im Bereich der Genitalien, und im Magen-Darm-Trakt führen sie zu Krämpfen, Erbrechen und Durchfall. Dies ist gefährlich, weil es Flüssigkeitsverlust und Blutdruckabfall verursacht.

■ Wie häufig tritt diese Krankheit auf?

Die Prävalenz beträgt 1:50 000. Sie betrifft in der Schweiz also 150 bis 250 Patienten. Bekannt sind uns etwa 75 Prozent. Wir nehmen eine Dunkelziffer von 50 Men-



«HAE-Betroffene sind keine Mimosen, sondern leiden an einem handfesten genetischen Defekt.»

Prof. Dr. med. und Dr. phil. II Walter A. Wuillemin, Chefarzt Hämatologie und Hämatologisches Zentrallabor am Luzerner Kantonsspital.

schen an, die nicht wissen, dass sie an HAE leiden. Auch sie werden oft hören müssen, sie seien reif für den Psychiater.

■ Weshalb?

Die Ödeme können dreimal pro Woche oder dreimal pro Jahr auftreten. Auslöser sind physischer Stress wie etwa Gartenarbeit und Sport, aber auch psychischer Stress wie Prüfungen. Es gibt Patienten, die am Tag ihrer Hochzeit unter Bauchkrämpfen leiden. Prüfungstage beginnen mit Bauchweh, und die Patienten werden bald Simulanten genannt. Wer auf Aufregungen mit Erbrechen und Durchfall reagiert, gilt gleich als Mimose.

FACTS

■ **Hereditäre Angio-Ödeme**, abgekürzt HAE nach dem englischen Begriff «Hereditary Angioedema», entsteht durch ein fehlendes Blut-eiweiss, das zur Folge hat, dass die Blutgefässe undicht werden. Bei psychischen oder physischen Stresszuständen gelangt aus den Gefässen Wasser ins Gewebe, wo es zu unschönen und schmerzhaften Wasseransammlungen kommt. Gartenarbeit, Sport oder auch Prüfungen und freudige Erregungen wirken als Auslöser. Ödeme können überall im und am Körper auftreten. An den Extremitäten und im Gesicht wirken sie stark entstellend und hindern die Be-

■ Weshalb wird HAE nicht sofort diagnostiziert?

Wir führten kürzlich eine wissenschaftliche Untersuchung durch, wie lange es zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung dauert. Im Mittel zehn Jahre! Mit Magen-Darm-Spiegelungen, sogar mit Operationen zur Entfernung von Gallenblase, Gebärmutter und Blinddarm, alles vergeblich. Diese Leute sind keine Psychoopathen, sondern leiden an einem handfesten genetischen Defekt.

■ In welchem Alter tritt die Krankheit auf?

Bei Symptombeginn sind die meisten Patienten zwischen 10- und 20jährig. Östro-

gen blockiert den C1-Inhibitor noch stärker. Nimmt eine junge Frau die Antibaby-Pille, können die Symptome richtig schlimm werden.

■ Wie wird HAE diagnostiziert?

Geschwollene Hände und Lippen oder Bauchweh können hundert Ursachen haben, aber bei häufigem Auftreten sollte der Arzt an HAE denken. Zur Diagnosestellung gibt es nur die Messung des Eiweisses im Blut. Aber sie bedingt eine enorm schwierige Laborarbeit, die heute kompetent in St. Gallen und im Inselspital Bern durchgeführt wird.

■ Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Man muss den C1-Inhibitor ersetzen, und zwar durch ein Produkt aus dem Plasma von Spenderblut. Es wird intravenös gespritzt. Die meisten schaffen das selbst. Bei häufigen Attacken wird vorbeugend etwa zweimal wöchentlich gespritzt, in gewichtsabhängiger Dosis. Früher gab man auch Frauen männliche Geschlechtshormone, doch die Nebenwirkungen waren unangenehm. Bei Männern dagegen verschwinden die Anfälle mit einer tiefen Dosis des Männerhormons. Neuerdings steht ein Bradykin-Rezeptor-Blocker zur Verfügung. Er wirkt gegen die Durchlässigkeit der Blutgefässe und wird unter die Haut gespritzt. Heute kann die Mehrheit der Betroffenen verhältnismässig problemlos mit HAE leben.

■ Beahlt die Krankenkasse die Behandlungen?

Ja, durch den Verband für Gemeinschaftsaufgaben der Krankenversicherer SVK in Solothurn. Die Gesamtkosten aller Patienten betragen ein bis zwei Millionen Franken pro Jahr. Pro Attacke muss man mit 1000 bis 2000 Franken rechnen, doch es gibt Patienten, deren Behandlung bis 250 000 Franken jährlich kostet. 10 bis 20 Leute benötigen die Spritzen regelmässig, die anderen nur selten.

troffenen, zur Schule oder zur Arbeit zu gehen. Gefährlich sind die Ödeme in den Luftwegen, weil sie zu Erstickungsanfällen führen können. Im Magen-Darm-Trakt verursachen die Wasseransammlungen Symptome wie bei einem Darmverschluss, nämlich Krämpfe, Erbrechen und Durchfall. HAE-Patienten haben wegen ihrer geringen Zahl keine politische Lobby.

■ Mehr dazu im Internet:

www.hae-vereinigung.ch
de.wikipedia.org/wiki/Hereditäres_Angioödem

GISELA BLAU

redaktion.ch@mediaplanet.com