

The background of the cover is a vertical reflection of a yellow and black pattern on a blue water surface. The pattern is distorted by ripples, creating a wavy, abstract effect. The colors are vibrant, with the yellow being a bright, saturated hue and the black being a deep, dark shade. The water surface is a clear, light blue, providing a high-contrast background for the reflection.

Eberhard Hilf
Michael Schwarz-Eywill

Leben über Untiefen

Erfahrungen mit einer
seltenen Erkrankung

lehmanns 
media

Patient und Arzt schöpfen in Ihrem Skript aus dem eigenen Erleben bzw. der eigenen fachlichen Erfahrung, um zu einer positiven, konstruktiv-pragmatischen Einstellung zu ermuntern. Zum besseren „Nochmal-Lesen“ sind die Texte von Dr. Schwarz-Eywill durch das Pfeilsymbol gekennzeichnet.

**Eberhard Hilf
Michael Schwarz-Eywill**

Leben über Untiefen

Erfahrungen mit einer seltenen Erkrankung

Bibliografische Information der Deutschen Bibliothek

Die Deutsche Bibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Angaben sind im Internet unter <http://dnb.ddb.de> abrufbar

Alle Rechte vorbehalten

Dieses Werk, einschließlich aller seiner Teile, ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne Zustimmung des Verlages unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen, Verfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung auf DVDs, CD-ROMs, CDs, Videos, in weiteren elektronischen Systemen sowie für Internet-Plattformen.

Sämtliche Fotos Inhalt: Helga Holletschek

Fotos Hilf, Schwarz-Eywill: Lukas Lehmann - www.lukaslehmann.de

© Lehmanns Media Berlin 2015

Helmholtzstraße 2-9

10587 Berlin

Umschlag: Bernhard J. Bönisch, Foto: Helga Holletschek

Druck und Bindung: Drukarnia Dimograf, Bielsko Biala

ISBN 978-3-86541-755-8

www.lehmanns.de

Inhaltsverzeichnis

1 Einstieg	9
1.1 Wie aber wirkt die Erkrankung?	16
2 Die Ruhe vor dem Sturm ⇔Die stille Phase	21
2.1 Patient und Immun-Dauerstress	21
2.2 Der Arzt der Rheumatologie	24
3 Fahrt in den Untergang ⇔Die virile Phase	29
3.1 Die Odyssee durch die Praxen	29
3.2 Ein aktives Informationsnetz für Diagnosen?	34
4 Beginn des neuen Lebens ⇔Die richtige Diagnose	39
4.1 Schlingerkurs im Dunkeln ⇔Wie fand der Patient zum Arzt	39
4.2 Diagnose	42
4.3 Entlassung	47
4.4 Werden seltene Erkrankungen zu selten erkannt?	48
4.5 Informationen aus der Informationsflut im Internet	50
5 Auf der Werft ⇔Die Therapie	61
5.1 CSS als Geschwisterpaar ⇔Unterformen von CSS	65
5.2 Verwandte Erkrankungen	69
5.3 Die Hoffnung ⇔Gezielte Therapieansätze .	71
5.4 Biochemische Medikamente ⇔Biologicals .	73
5.5 Sichtweisen der Physik gegenüber der Medizin	79

6	Leben nach der Wiedergeburt ⇔ Die Remission	85
6.1	Patient und Compliance	86
6.2	Medikamente einnehmen	87
6.3	An der Leine ⇔ Kontrollen auf Dauer	91
6.4	Rückschläge ⇔ Rezidive	96
6.5	Multimorbidität oder Manifestationen einer einzigen systemischen Erkrankung? .	101
6.6	Leben mit Infektionen	103
7	Wohin führt die Fahrt? ⇔ Die Prognose	117
7.1	Das persönliche Umfeld	120
7.2	Lebensführung	123
7.3	Sport und Immunsystem	124
7.4	Arzt-Patient — lebenslang durch die Therapie verbunden .	130
7.5	Perspektive?	134
8	Anhang	139
8.1	Biographische Angaben zu den beiden Entdeckern des Churg-Strauss Syndroms .	139
8.2	Die Ausreifung und Spezialisierung von Zellen aus Leukozyten	140
8.3	Quellen, Literatur, Internet-Verweise	141

Ebs Hilf, geduldiger Patient, konfrontiert mit einer lebenslangen Autoimmun-Erkrankung mit viel Zeit zum Nach- und Überdenken. Privat freut er sich, am Leben der Kinder, Schwiegerkinder und Enkel teilzunehmen. Er erinnert sich an vierzig Jahre als Theoretischer Physiker mit Reisen zu Forschungsstätten in aller Welt; und er segelt mit seiner Frau seit fast sechzig Jahren im Wattenmeer mit immer erneuten und unerwarteten Facetten und Untiefen.

⇔Dr. med. Michael Schwarz-Eywill, Internist und Rheumatologe, mit Stationen der beruflichen Tätigkeit in Essen, Heidelberg, Bad Bramstedt und Dresden. Seit 1999 Chefarzt der Klinik für Innere Medizin des Evangelischen Krankenhauses Oldenburg. Seit über zwanzig Jahren gilt sein besonderes Interesse rheumatologischen Fragestellungen, insbesondere den Kollagenosen und Vaskulitiden.

Helga Holletschek, Malerin, diverse Ausstellungen, seit sieben Jahren Leitung einer freien Malschule in Koblenz. Begeisterte Mitseglerin im Boot ihrer Freunde Sigrid und Ebs Hilf. Leidenschaftliche Fotografin des gemeinsamen Lebens auf dem Schiff, dem Wasser und den Inseln, bestimmt vom Rhythmus der Natur.

Alle Fotos im Buch wurden an Bord der *Isern Hinnerk*, Heimathafen Jemgum/Ems neben den seemännischen Tätigkeiten während der Sommerreise 2014 nach Holland aufgenommen.



1

Einstieg

Autoimmun-Erkrankungen bilden eine große Familie von seltenen Erkrankungen.

Für die Betroffenen sind sie eine nicht selbstgestellte, aber existentielle Lebensherausforderung: Sich der Realität stellen, sich damit befassen, damit umgehen lernen. Es beginnt für sie eine lange Zeit des Mitdenkens. Über die für den Patienten oft lebenslange Therapiezeit kann sich eine vertiefte Arzt-Patienten-Beziehung ergeben, die auch bei der Bewältigung der Gesundheitskrisen helfen mag.

Autoimmun-Erkrankungen stellen oft eine lebenslange Herausforderung für das Team aus Patient und Arzt dar. Der Patient muss sich der Erkrankung stellen und selbst mitarbeiten, nach den verstreuten und typisch sehr wenigen Informationen auch selbst suchen, und lebenslang Therapie-treu (compliant) bleiben. Der Arzt muss sich an den Patienten und sein Erkrankungsgeschehen und die Therapie erinnern, die unendlichen Weiten der verschiedenen *orphan diseases* [1] im Blick behalten – für den seltenen Fall, dass eine dieser seltenen Fälle in seine Praxis findet.

Aus dem Erleben einer eigenen Krankengeschichte – aus der Sicht des Patienten und des behandelnden

Arztes – wollen wir daher anderen Patienten Mut machen, Orientierung bieten und praktische Tipps geben.

Die von uns erfahrenen bzw. gesammelten Informationen zum Umgang, zur Therapie, zum Leben mit der Erkrankung, zur aktiven Strategie, zur Mitwirkung und auch zum eigenen Suchen nach Informationen¹ bieten wir in diesem Buch als Beispiel an.

Dies ist ein echtes Patienten-Arzt-Buch. Durch die Beiträge von beiden soll Wissen und Verständnis entstehen. Die Aussagen des Arztes sind durch Einrücken gekennzeichnet.

⇔Autoimmun-Erkrankungen sind besonders seltene Erkrankungen (im Englischen seltsamerweise *orphan diseases* genannt), sogenannte ‚Waisen-Erkrankungen‘, um die sich nur sehr wenige Spezialisten kümmern. Auf Grund ihrer Seltenheit wird oft erst sehr spät, wenn überhaupt, bei diagnostischen Bemühungen an sie gedacht. Wegen ihrer Seltenheit bleiben sie auch lange unentdeckt. Und so gibt es sehr viele verschiedene – aber vielleicht noch mehr unentdeckte.

¹Ich bin Patient und kein Arzt. Daher sind alle biochemischen / medizinischen / pharmazeutischen Aussagen in diesem Buche von meiner Seite (EH) mein Stand des Verständnisses, müssen also weder dem Stand der Forschung noch dem Kenntnisstand der Medizin / Pharmazie / Biochemie entsprechen. Sie können fehlerhaft, unvollständig oder missverständlich sein. Ehe also Leser irgendetwas für wahr im Sinne von ‚richtig‘ halten, mögen sie die genannte Originalliteratur zu Rate ziehen bzw.: Fragen Sie Ihren Rheumatologen oder Hausarzt.

In der Klinik für seltene Erkrankungen in Hannover² [2] wird sogar ein Erfahrungswert von bis zu zehn Jahren im Mittel genannt, bis eine seltene Erkrankung im Einzelfall erkannt wird – und damit behandelt werden kann.

Orphan diseases [3] sind sehr seltene Erkrankungen, denen ein Allgemein-Mediziner im Mittel wohl nicht öfter als einmal im Jahr begegnet. Viele der orphan diseases haben Gen-Defekte als Ursache, aber längst nicht alle. Sie sind oft chronisch und lebensbedrohend [4].

Summiert über alle orphan diseases gibt es allein in den USA etwa 25 Millionen Patienten bzw. etwa vier Millionen in Deutschland [5].

Das orphanet als das Internet-Portal für die seltenen Erkrankungen [6] hat den passenden Wahlspruch: „Seltene Erkrankungen sind selten, aber Patienten mit seltenen Erkrankungen sind zahlreich.“

Bei seltenen Erkrankungen ist die Fallzahl pro Erkrankungsart gering. Die Forschung ist aufwendig und teuer, der kommerzielle Anreiz gering.

Wegen der geringen Zahl an spezialisierten Ärzten und Kliniken [3] ist es nicht so einfach, dass ein Patient mit einer ihm nicht bekannten Autoimmun-Erkrankung rechtzeitig zum Spezialisten findet und die adäquate Diagnose und Therapie bekommen kann.

Gemeinsam ist vielen orphan diseases, dass medizinische Erkenntnisse oft nur über Einzelschicksale

²Entsprechende Zentren werden von dem Institut *Research for Rare Forschung für seltene Erkrankungen* [1] registriert.

erhalten werden können. Dieses Vorgehen könnte man in Anlehnung an andere Wissensgebiete als ‚Evidenzbasierte Medizin‘ bezeichnen, wenn eben umfangreiche Fall-Statistiken nicht möglich sind.

Analog werden auf dem Gebiet der Wirtschaft immer dann ‚qualitative Fallstudien‘ (case studies) eingesetzt, wenn eine kleine Anzahl komplexer und individuell stark unterschiedlicher Strukturen untersucht werden soll [7].

Statistische Aussagen zu seltenen Erkrankungen sind wegen der geringen Fallzahlen nur eingeschränkt möglich, werden aber trotzdem doch manchmal angegeben. Ein Beispiel ist eine „6.5 Jahres-Überlebensrate von 72 % für Patienten einer speziellen orphan disease mit dem Namen Churg-Strauss-Syndrom (CSS) aus einer Studie mit nur 96 Patienten“ [8]. Dieses scheinbar präzise Resultat, gewonnen aus wenigen, individuell durchaus unterschiedlichen Fällen, in einem Umfeld vielleicht nur geringer Kommunikation der Zentren untereinander und bei der Vielzahl der Therapien und dem Fortschritt der Forschung lehrt den Einzelnen allerdings wenig.

⇔ Bei seltenen Erkrankungen ist der Arzt ein Detektiv: Es gilt, die wichtigen Facetten der Erkrankung aufzudecken. Das Denken in Zusammenhängen ist wichtig. Leidet der Patient wirklich an z. B. drei Erkrankungen gleichzeitig oder gehören die Krankheits-symptome zusammen. Diese Arbeitsweise hat mich immer fasziniert.

Heute versuche ich, junge Ärzte für diese Art der Medizin zu begeistern. Dabei ist heutzutage Medizin anders strukturiert: Ein Symptom führt zu einer diagnostischen Prozedur, es folgt die therapeutische Intervention. Dann sollte das Problem erst einmal gelöst sein. Bei Autoimmun-Erkrankungen läuft es niemals so ab.

Das Erleben einer seltenen Erkrankung gleicht dem Segelsport in flachen Gewässern voller Untiefen. Der Schiffsführer und sein Lotse sehen bei Flut nur eine endlose Wasserfläche, sie müssen aber doch ständig Sorge tragen und daran arbeiten, nicht an einer der unsichtbaren Untiefen zu stranden. Gefangen in dauernder scheinbarer Ausweglosigkeit, kann ein aktives Segeln dank eigenem Auftrieb, ständigem Rat durch einen fachverständigen Lotsen und eigenes Kurshalten lange gelingen.

Diese Metapher und Analogie werden wir gelegentlich nutzen, so wie sie unsere Fotografin animiert hat und wir es jeden Sommer selbst erfahren haben.

Dieses Buch schildert persönliche Erfahrungen eines Einzelfalles, aber es gibt auch Erläuterungen zu komplexeren Themen und zu Hintergründen (z. B. der Pathophysiologie) dieser Erkrankungen.

Auch die beiden Autoren sind ‚exemplarische Einzelpersonen‘ mit all ihren Besonderheiten. Unsere Ausführungen sind daher subjektiv.

Die Erkrankung

Meine Erkrankung, eine Autoimmun-Erkrankung der kleinen Adern, wurde wie bisher³ nach ihren Entdeckern benannt: Lotte Strauss [10] und Jacob Churg [11]: Das *Churg-Strauss-Syndrom* (CSS). Einige biographische Angaben zu den beiden Entdeckern haben wir im Anhang I (8.1) beigegefügt.

CSS ist so selten (behauptet werden 1 : 1000 000 Menschen), dass Sie als Leser fast wetten können, dass Sie es nicht haben. Aber es gibt eben sehr viele verschiedene sehr seltene Erkrankungen, so dass sie in der Summe nicht so selten sind, wie der einzelne Betroffene vermuten könnte. Daher kann unser Beispiel als Gleichnis für viele gelten.

⇔Dieses Churg-Strauss-Syndrom CSS ist ein Beispiel einer entzündlichen Erkrankung der kleinen Adern, einer *Vaskulitis*, speziell getrieben von einer Entgleisung der Immunkräfte, die uns die Natur mitgegeben hat, um eigentlich Parasiten zu bekämpfen.

CSS ist eine Erkrankung der kleinen und mittelgroßen Arterien. Es kommt zu einer Entzündung der Gefäßwände. Dadurch wird die Struktur der Gefäßwand zerstört. Es resultiert eine vollkommene Instabilität

³Im Jahre 2011 wurde die Erkrankung CSS (wie auch andere seltene Erkrankungen) durch die *2011 Chapel Hill Consensus Conference on the Nomenclature of Systemic Vasculitis* umbenannt: *Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis* EGPA, also in einen deskriptiv Eigenschaften beschreibenden Namen (in ein Eponym [9]). Wir schreiben hier aber weiter einfach CSS.

des Gefäßes. Als Konsequenz verstopft das betroffene Gefäß, ein Infarkt ist die Folge. Da wir kleine und mittelgroße Arterien überall im Körper haben, kann die Erkrankung in allen Körperregionen auftreten. In der Regel werden jedoch bestimmte Regionen besonders betroffen. Warum das so ist, bleibt das Geheimnis der Natur.

Das Churg-Strauss-Syndrom CSS gehört zu den Vasculitiden. Es manifestiert sich als eine Entzündung der kleinen Arterien.

Als Kriterien des Churg-Strauss-Syndroms gelten [12]:

- Ein dauerhafter wesentlicher Überschuss an Eosinophilen Zellen (nennen wir sie ‚Eos‘) im Blut (größer 10 % oder 700 absolut)
- eine lange Vorgeschichte (länger als neun Monate) an Nasenpolypen
- asthmatische Beschwerden (bei denen aber Bronchien-erweiternde Sprays nicht wirken)
- Lungeninfiltrate
- Gefühllosigkeit z. B. in den Füßen (*Polyneuropathien*)
- Entzündungszeichen und Ansammlungen von Eos in Gewebeproben außerhalb der Adern

CSS wird heute als Diagnose vorgeschlagen, wenn mindestens vier der Kriterien bei einem Patienten beobachtet werden.