



Unklare Symptome,  
seltene Erkrankung?

Patienteninformation



Alfried Krupp Krankenhaus

# Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Patienten,

in Deutschland leben etwa vier Millionen Patienten mit seltenen Erkrankungen, deren Ursachen meist genetisch bedingt sind. Bekannt sind bis heute 17.000 unterschiedliche Formen, die so selten auftreten, dass der Hausarzt eine Diagnose kaum stellen kann. Die Folge: Nach einer Odyssee von Arzt zu Arzt vergeht oft eine lange Zeit bis zur richtigen Diagnose. Die richtige Therapie steht damit aber noch lange nicht fest.

Seltene Krankheiten sind gekennzeichnet durch eine Vielfalt an Störungen und Symptomen, die nicht den üblichen Erkrankungen zugeordnet werden können. Diese Krankheiten begleiten den Patienten oft ein Leben lang und führen zu einer chronischen Einschränkung der Lebensqualität.

Meist ist über die einzelnen Krankheitsbilder nur wenig bekannt, daher ist das Wissen von Spezialisten erforderlich. Im Alfred Krupp Krankenhaus betreuen wir seit dem Jahr 2002 Patienten mit seltenen Krankheiten. Durch unsere intensive, interdisziplinäre Zusammenarbeit mit allen Fachabteilungen des Hauses bieten wir Ihnen zielgerichtete Diagnostik und kompetente Therapie aus einer Hand. Wenn möglich wird gezielt eine genetische Diagnostik eingesetzt. Die Kooperation mit Selbsthilfegruppen ist für uns ein wichtiger Bestandteil der Therapie.

Wir nehmen uns Zeit für Sie und Ihre Erkrankung.  
Unser Wissen für Ihre Gesundheit.

Ihr  
Prof. Dr. med. Wolfgang Grotz

Prof. Dr. med. Roland Veltkamp

# Morbus Osler

Beim Morbus Osler, auch hereditäre hämorrhagische Teleangi-ektasie genannt, handelt es sich um eine seltene Erbkrankheit der Blutgefäße.

Bei Patienten mit Morbus Osler entstehen im Laufe des Lebens unreife kleine Blutgefäße und Kurzschlussverbindungen zwischen Arterien und Venen. Typischerweise zeigen sich diese Veränderungen in Form von stecknadelkopfgroßen roten Flecken (Teleangiektasien) im Bereich der Haut und der Schleimhäute an Nase, Lippe und Rachenraum. Diese unreifen Blutgefäße sind besonders verletzlich und können leicht zu Blutungen führen. Daneben können von diesen Kurzschlussverbindungen auch Gehirn, Lunge, Leber und Darm betroffen sein. Die Patienten können neben den Blutungen auch unter Schlaganfall, Luftnot, mangelnder körperlicher Belastbarkeit und Bauchwasser leiden.

Die Diagnose Morbus Osler wird nach international festgelegten Kriterien gestellt. Jeder Organbefall bedarf einer gesonderten Therapie, die im Einzelfall von einer Hormontherapie bis zu einem Verschluss der Kurzschlüsse reicht. Deutschlandweit haben wir im Alfried Krupp Krankenhaus die größte Expertise im Verschluss von Gefäßen bei Lungenbeteiligung.

In enger Zusammenarbeit mit der Klinik für Radiologie und Neuroradiologie, der Klinik für Kardiologie, Elektrophysiologie, Gastroenterologie und Intensivmedizin, der Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe sowie der der Klinik für HNO-Heilkunde, Kopf- und Hals-Chirurgie unseres Hauses können wir das gesamte Spektrum des Morbus Osler diagnostizieren und behandeln.

Aufgrund der Fortschritte in der Therapie bieten wir eine stufengerechte Behandlung an, die die Blutungsneigung deutlich reduziert und die Lebensqualität steigert.

# Morbus Ormond

Morbus Ormond ist eine erworbene Erkrankung, die von einer Entzündung der Bauchschiagenader ausgeht und die sich im Verlauf auf den hinteren Bauchraum ausbreitet.

Oft werden dort liegende Strukturen wie Harnleiter, Nerven und GefäÙe ummauert, so dass Harnaufstau, Schmerzen oder GefäÙverengungen auftreten. Ursächlich ist häufig eine Autoimmunreaktion auf cholesterinhaltiges Material, eine Erkrankung aus dem rheumatischen Formenkreis oder eine Infektion. Die Symptomatik beginnt meist mit einem unbestimmten „gürtelförmigen“ Schmerz im Bereich der Lendenwirbelsäule und ist von einem allgemeinen Krankheitsgefühl begleitet.

Wir bieten in unserer Klinik das diagnostische Equipment, um diese seltene Erkrankung sicher festzustellen: es erfolgen Labordiagnostik unter Einschluss des spezifischen Autoantikörpers gegen oxidiertes LDL-Cholesterin, IgG4, bildgebende Verfahren wie Ultraschall und Magnetresonanztomographie sowie die erforderlichen Gewebeentnahmen.

Die kooperierende Klinik für Urologie und urologische Onkologie hilft, mögliche Harnabflussstörungen, zum Beispiel mit Kathetereinlagen, zu beseitigen.

Nach dem Aktivitätsgrad der Erkrankung richtet sich das Ausmaß der anschließenden Therapie, die das Immunsystem eindämmt (immunsuppressive Therapie). Eventuell muss auch nur eine Verlaufskontrolle durchgeführt werden. Zur Aktivitätsgradbestimmung steht uns eine Positronen-Emissions-Tomographie (FDG-PET) zur Verfügung.

# Morbus von Hippel-Lindau

Bei der Von-Hippel-Lindau-Erkrankung handelt es sich um eine seltene Erbkrankheit mit Gefäßtumoren am Auge und am zentralen Nervensystem, Zysten in Niere und Bauchspeicheldrüse sowie Tumoren der Niere und der Nebenniere, eventuell auch im Bereich der Bauchspeicheldrüse, des Innenohrs und der Nebenhoden. Namensgeber der Erkrankung sind der Göttinger Augenarzt Eugen von Hippel und der schwedische Pathologe Arvid Lindau.

Das Alter, bei dem die ersten Krankheitszeichen auftreten, ist variabel und lässt sich schwer voraussagen. Meist treten die Veränderungen zwischen dem 15. und 35. Lebensjahr erstmals in Erscheinung. Ebenso lassen sich die Zahl der betroffenen Organe und der Schweregrad der Erkrankung nur schwer voraussagen. Deshalb führen wir für betroffene Patienten und deren Angehörige regelmäßige Kontrolluntersuchungen durch.

Durch unsere enge Zusammenarbeit mit der Klinik für Radiologie und Neuroradiologie, der Klinik für Neurochirurgie, der Klinik für Allgemein- und Viszeralchirurgie und der Klinik für Urologie und urologische Onkologie des Alfred Krupp Krankenhaus, sowie mit der Humangenetik und der Augenklinik am Universitätsklinikum Essen können wir das gesamte Spektrum der von Hippel-Lindau Erkrankung diagnostizieren und behandeln.

# Pseudoxanthoma elasticum

Pseudoxanthoma elasticum ist eine langsam fortschreitende Stoffwechselerkrankung.

Verursacht wird die Erkrankung durch die Mutation eines Gens auf Chromosom 16, das in der Leber für die Bildung des Transportproteins ABCC6 verantwortlich ist. Über dieses Protein wird bei Gesunden ein Hemmstoff, der eine Gefäßverkalkung verhindert, von der Leber in das Blut abgegeben. Bei Pseudoxanthoma elasticum ist dieser Transport nicht mehr gewährleistet. Die Blutzusammensetzung ist deshalb verändert, so dass es in der Folge zu einer Verkalkung elastischer Fasern in Auge, Haut und Gefäßen kommt. Die Patienten erleiden Sehverschlechterungen, Herzinfarkt, Durchblutungsstörungen der Beine und Bluthochdruck.

Durch Kooperation mit unserer Klinik für Gefäßchirurgie und Angiologie, der Klinik für Radiologie und Neuroradiologie und der Augenklinik am Universitätsklinikum Essen decken wir das gesamte Behandlungsspektrum der Erkrankung ab.

Eine Besonderheit ist, dass wir den Kalk in der Gefäßwand quantitativ messen, so dass wir den Verlauf exakt beurteilen können.

Neuere Erkenntnisse aus Tiermodellen legen nahe, dass der Erkrankungsverlauf durch eine diätetische Therapie positiv beeinflusst werden kann. Durch zusätzliche Vermeidung bestimmter Medikamente können wahrscheinlich mildere Krankheitsverläufe erreicht werden.

# Calciphylaxie

Die Calciphylaxie ist eine besonders schwere, schmerzhaft, erworbene und seltene Erkrankung. Durch Verklumpung von Calcium und Phosphat in den Blutgefäßen kommt es zum Gefäßverschluss mit Infarkt von Haut und Unterhautfettgewebe.

Der Calciphylaxie liegt in den meisten Fällen eine Kombination von drei Störungen zugrunde:

- eine Nierenerkrankung mit Entgleisung des Calcium-Phosphat-Stoffwechsels
- eine Entzündung mit Absinken des Verkalkungshemmers Fetuin
- eine Marcumarisierung mit Absinken des Verkalkungshemmers Matrix-Gla-Protein

Durch frühzeitige Diagnose und aggressives Gegensteuern kann die Erkrankung geheilt werden.

Aufgrund unserer langjährigen Erfahrung sind wir in der Lage, das Krankheitsbild frühzeitig zu erkennen und den Erkrankungsverlauf positiv zu beeinflussen.

Ein standardisierter Therapieplan, dem alle wissenschaftlichen Erkenntnisse zugrunde liegen, tritt sofort nach Diagnostik in Kraft. Modernes Wundmanagement wird durch unser speziell geschultes Wundteam garantiert. Wenn die Durchblutung der Wunden wiederhergestellt ist, können wir in Kooperation mit unserer Klinik für Plastische Chirurgie, Rekonstruktive und Ästhetische Chirurgie, Handchirurgie größere Hautdefekte optimal behandeln.

# Familiäres Mittelmeerfieber

Das familiäre Mittelmeerfieber ist eine angeborene vererbte Erkrankung. Dabei handelt es sich um eine chronische Erkrankung mit immer wieder auftretenden Fieberschüben und Entzündungen der serösen Innenhäute, was zu Brust-, Bauch- oder Gelenkschmerzen führen kann.

Verursacht wird die Erkrankung durch eine Mutation auf Chromosom 16. Das fehlerhafte Protein nennt sich Pyrin. Die Erkrankung verläuft schubartig. Die Schübe zeichnen sich durch hohes Fieber mit starken Schmerzen aus. Fast alle Patienten haben ihren ersten Schub vor dem 20. Lebensjahr. Die Attacken dauern meistens ein bis drei Tage. Zwischen den Attacken sind die Patienten symptomfrei. Im Blut sind nur die Entzündungswerte erhöht.

Die Erkrankung kommt gehäuft vor bei Bewohnern der östlichen Mittelmeerregion. Wichtigstes Medikament zur Prophylaxe ist Colchicin. Auch mit Anakinra oder Canakinumab kann die Erkrankung erfolgreich behandelt werden.

Bei fehlender oder unzureichender Therapie des familiären Mittelmeerfiebers tritt eine Amyloidose mit Folgeschaden an Herz und Niere ein.

Das familiäre Mittelmeerfieber muss von anderen periodischen Fiebererkrankungen abgegrenzt werden. In 80 Prozent der Fälle kann die genetische Untersuchung mit Mutationsnachweis im MEFV-Gen die Diagnose sichern.



# Histaminunverträglichkeit

Bei der Histaminunverträglichkeit handelt es sich um eine angeborene oder um eine erworbene Stoffwechselstörung mit erhöhtem Histaminspiegel im Blut.

Histamin ist ein körpereigener Botenstoff, der zahlreiche Funktionen steuert. Erhöhte Histaminspiegel können das Wohlbefinden erheblich beeinträchtigen. Die Symptome können im Bereich der Nase (laufende Nase, behinderte Nasenatmung), in den Bronchien (Husten, Atemnot), im Darm (Durchfall, Blähungen), auf der Haut (Juckreiz, Hautrötungen, Schweißausbruch), am Herz (Herzrasen), an den Gefäßen (Blutdruckabfall) und im Kopf (Kopfschmerzen, Schwindel) auftreten.

Die Intensität der Beschwerden ist von der Histamindosis abhängig. Die übliche Diagnostik ist unauffällig und liefert kein wegweisendes Ergebnis. Die Diagnose wird deshalb meist nicht gestellt. Die Betroffenen werden immer wieder „als gesund“ nach Hause geschickt oder als psychisch krank abgestempelt.

Die Ursache der Störung im Histaminstoffwechsel ist vielfältig:

- Die Zufuhr kann zu hoch sein. Histamin kommt in den meisten Nahrungsmitteln in unterschiedlicher Konzentration vor. Mit zunehmender Lagerungsdauer nimmt der Histamingehalt in den Nahrungsmitteln zu.
- Es kann eine Erkrankung der Zellen vorliegen, die das Histamin speichern (Mastzellerkrankung).
- Histamin kann vermindert abgebaut werden. Durch eine Beeinträchtigung der Funktion der Diaminoxidase oder der Histamin-N-Methyltransferase oder der Monoaminoxidase B können zu hohe Histaminspiegel auftreten.
- Medikamente und Umwelteinflüsse können zum Anstieg des Histaminwerts führen.

# Vaskulitis

Eine Vaskulitis entspricht einer Entzündung der Blutgefäße. Die Entzündung wird durch das Immunsystem hervorgerufen.

Die Vaskulitis ist kein einheitliches Krankheitsbild. Je nach Befall der großen, mittleren oder kleinen Blutgefäße können die Vaskulitiden in verschiedene Formen eingeteilt werden.

Als Folge der Entzündung kann

- ein Gefäß einreißen und eine Blutung eintreten,
- die Gefäßwand so geschwächt werden, dass es zu einer Aussackung des Gefäßes kommt (Aneurysma),
- das Gefäß sich verengen oder sogar verschließen, so dass es zu einer Durchblutungsstörung bis zum Organinfarkt kommt.

Die Beschwerden sind deshalb so vielfältig, dass es keine typischen Symptome gibt. Regelhaft sind jedoch die Entzündungszeichen deutlich erhöht. Die Symptome variieren je nach der betroffenen Gefäßprovinz. Aufgrund der vielfältigen Beschwerden spricht man deshalb von einer Systemerkrankung, einer Störung, bei der der gesamte Organismus in Mitleidenschaft gezogen ist. An Symptomen können vorliegen:

Müdigkeit, Schwäche, Fieber, Gewichtsverlust, Kopfschmerzen, Erblindung, chronische Entzündung der Nasenschleimhaut, Hörminderung, Augenentzündung, Schmerzen in den Gelenken, Bauchschmerzen, Nierenversagen, Herzschwäche, Hautausschlag, offene Geschwüre an Haut und Schleimhäuten.

Die Vaskulitiden werden je nach Gefäßprovinz, oft nach ihren Erstbeschwerden unter verschiedenen Namen geführt:

- A. temporalis Horton, Polymyalgia rheumatica, Takayasu-Syndrom
- Panarteriitis nodosa, Churg-Strauss-Syndrom
- Morbus Wegener, Mikroskopische Polyangiitis, Purpura Schoenlein-Henoch, Kawasaki-Syndrom

Auslöser sind oft Infektionen, Tumore, Medikamente, Autoimmunerkrankungen oder andere Erkrankungen. Vaskulitiden sind schwere, manchmal sogar tödlich verlaufende Erkrankungen. Die Diagnose und die Therapie müssen rasch erfolgen.

# Ehlers-Danlos-Syndrom

Das Ehlers-Danlos-Syndrom ist eine angeborene vererbare Erkrankung des Bindegewebes.

Bindegewebe dient überall im Körper als Stütz- und Struktur- gewebe. Eine Erkrankung des Bindegewebes betrifft deshalb in unterschiedlicher Ausprägung mehrere Organsysteme, wie das Skelett, die Augen, das Herz-Kreislauf-System, die Lunge, die Haut und das Nervensystem.

Namensgeber der Erkrankung sind der dänische Arzt Edvard Ehlers und der französische Hautarzt Henri-Alexandre Danlos.

Zumeist liegt beim Ehlers-Danlos-Syndrom eine Störung der Synthese des Eiweißes Kollagen vor. Je nach Kollagenschädigung gibt es mindestens elf Subtypen (Villefranche-Klassifikation, 1997), die sich mit unterschiedlichen Symptomen äußern. Da Bindegewebe und Kollagen überall im Körper vorkommen, sind die Symptome eines Ehlers-Danlos-Syndroms sehr vielfältig. Von überbeweglichen Gelenken, der Verbiegung der Wirbelsäule, ungewöhnlicher Zerreißbarkeit der Haut mit Narbenbildung, Augenveränderungen, Eingeweidebrüchen (Hernien) bis zum Einreißen der Bauchschlagader können alle Symptome vorkommen.

Um die Patienten optimal betreuen zu können, kooperieren wir mit der Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie, der Klinik für Allgemein- und Viszeralchirurgie, der Klinik für Gefäßchirurgie und Angiologie, der Klinik für Plastische Chirurgie, Rekonstruktive und Ästhetische Chirurgie, Handchirurgie und im Fall einer Schwangerschaft mit der Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe.

# Amyloidose

Unter dem Begriff Amyloidose verbergen sich mehrere unterschiedliche Erkrankungen mit verschiedenen Symptomen. Gemeinsames Merkmal ist jedoch die Ablagerung eines abnorm veränderten Proteins im Gewebe.

Da sich die Ablagerungen unter Zugabe von Jod wie Stärke (Amyl) verfärben, werden diese auch als „stärkeähnliche“ Ablagerungen bezeichnet. Amyloidosen werden immunhistochemisch differenziert. Nach dem abgelagerten Protein werden die Amyloidosen unterteilt in AA (Akutphaseprotein), AL (Leichtkette), AE (Hormon), AB (Beta 2 Mikroglobulin), AP (Präalbumin), AS (senile Amyloidose), ATTR (Transthyretin) und APO A1-Amyloidose. Die Ablagerungen gibt es in Herz, Niere, Rachen, Leber, Magen-Darm-Trakt, Nerven, Knochen, Weichteilen und endokrinen Drüsen.

Je nachdem, in welchem Organ diese Amyloidablagerungen vorkommen, reichen die Symptome von Merkfähigkeitsstörungen (Gehirn), Zungenvergrößerung, Luftnot, Herzrhythmusstörungen (Herzbefall) und Lebervergrößerung (Leberbefall) über das Karpaltunnelsyndrom (Handgelenk) und Hautblutungen (Gefäßbefall) bis hin zu Gefühlsstörungen in Armen und Beinen (Nervenbefall). Der erste Schritt der Diagnosestellung ist deshalb die Gewebeuntersuchung.

Bei Nachweis von Amyloid muss das zugrunde liegende Protein differenziert werden. In der Abhängigkeit von Protein muss eine gezielte Therapie eingeleitet werden. Ziel der Therapie ist es, eine Überproduktion des Proteins zu hemmen und/oder das abgelagerte Protein mit einer so genannten Chaperon-Therapie wieder aufzulösen.

Um die Patienten optimal betreuen zu können, kooperieren wir mit der Klinik für Neurologie, der Klinik für Kardiologie, Elektrophysiologie, Gastroenterologie und Intensivmedizin. Interinstitutionell kooperieren wir mit dem Institut für Pathologie Köln und dem Institut für Pathologie am Universitätsklinikum Essen.

# Zerebrale Vaskulitis

Unter einer zerebralen Vaskulitis versteht man eine Entzündung der Hirngefäße. Diese kann auftreten im Rahmen einer systemischen Vaskulitis (siehe Abschnitt Vaskulitis), typischerweise kann sie aber auch isoliert nur das zentrale Nervensystem betreffen. Dann ist die Erkennung dieses seltenen Erkrankungsbildes schwierig. Im Falle eines isolierten Betroffensein der Blutgefäße des Gehirns und des Rückenmarks spricht man von einer primär isolierten ZNS-Vaskulitis. Eine zerebrale Vaskulitis kann vielfältige Ursachen haben. Eigene Studien aus dem Alfred Krupp Krankenhaus haben ergeben, dass sich die Symptome nicht von anderen Erkrankungsbildern unterscheiden. Insbesondere sind Müdigkeit, Schwäche, Abgeschlagenheit, Kopfschmerzen, Schlaganfälle und Hirnblutungen als Beschwerden zu nennen. Da eine zerebrale Vaskulitis häufig mit anderen Erkrankungen verwechselt werden kann, ist eine dezidierte neurologische Abklärung inklusive konventioneller Angiographie, also Gefäßdarstellung der Hirngefäße, Nervenwasserpunktion und gegebenenfalls Hirnbiopsie erforderlich. Dies dient insbesondere dazu, andere Erkrankungen zu erkennen oder auszuschließen. Bei sicher diagnostizierte zerebraler Vaskulitis, empfiehlt sich eine Immuntherapie, die dazu dienen soll, weitere Schlaganfälle und behindernde Ereignisse zu verhindern.

# Moyamoya-Angiopathie

Ein besonderer Schwerpunkt des Alfried Krupp Krankenhaus ist sowohl in Neurologie als auch in der Neurochirurgie die Moyamoya-Angiopathie. Unter Moyamoya-Angiopathie versteht man eine sehr seltene Gefäßerkrankung, die gekennzeichnet ist durch eine Verengung und schließlich Verschluss der zuführenden Hirnarterien. Kompensatorisch versucht der Körper, die fehlende Blutversorgung mit kleinen Kollateralgefäßen aufrechtzuerhalten. Dies hat der Erkrankung ihren Namen gegeben. Moyamoya heißt auf Japanisch „Wölkchen-Wölkchen“ oder „Rauchwolke“, da die kleinen Kollateralen in der Angiographie ebenso aussehen. Die Moyamoya-Angiopathie wird unterschieden in Moyamoya-Erkrankung, wenn man keine assoziierte Erkrankung gefunden hat und in Moyamoya-Syndrom, zum Beispiel bei Down-Syndrom oder Neurofibromatose von Recklinghausen sowie anderen seltenen Ursachen. Es kommt bei insbesondere jungen Patienten, d. h. Kindern und jungen Erwachsenen zu vielfältigen neurologischen Symptomen, insbesondere vorübergehenden Durchblutungsstörungen des Gehirns mit der Gefahr von bleibenden Schlaganfällen oder Hirnblutungen. Auch Kopfschmerzen, epileptische Anfälle und Bewegungsstörungen sind häufig. Eine hohe Rate an Fehldiagnosen ist zu befürchten. Die Moyamoya-Angiopathie mittels sorgfältiger Erhebung der Krankengeschichte, körperlicher Untersuchung, MRT und konventioneller Angiographie diagnostiziert, so kann diese mit der Gabe von Blutgerinnungshemmern, insbesondere Aspirin 100 mg gelindert werden. Häufig ist aber auch eine Bypassoperation nötig. Dabei wird ein Schläfen mit einem Hirngefäß verbunden und so die Minderdurchblutung kompensiert. Das Alfried Krupp Krankenhaus stellt eine der wenigen Kliniken in Deutschland dar, die auf diese Bypassoperation sehr spezialisiert ist und jüngste wissenschaftliche Auswertungen zeigen den besonderen Nutzen und die geringe Komplikationsrate dieser OP am Alfried Krupp Krankenhaus.

# Sneddon-Syndrom und Divry-van-Bogart-Syndrom

Beim Sneddon-Syndrom handelt es sich um eine weitere seltene Schlaganfallursache. Beim Sneddon-Syndrom kommt es zu marmorierenden Hautveränderungen der sogenannten Livedo racemosa und vielfältigen kleinen Schlaganfällen. Die Folgen liegen nicht nur in den Schlaganfallsymptomen mit Behinderungen durch Lähmungen, Taubheitsgefühlen und Sprachstörungen, sondern auch in einem schleichenden Abbau der geistigen Fähigkeiten. Da oftmals die Hautsymptome nicht ausreichend beachtet werden, verbleibt oft die Schlaganfallursache unklar. Das Sneddon-Syndrom kann nicht geheilt, sondern nur gelindert werden und bedarf einer regelmäßigen neurologischen Betreuung. Das Alfried Krupp Krankenhaus ist besonders auf die Diagnosestellung dieser seltenen Erkrankung spezialisiert.

Beim Divry-van-Bogart-Syndrom handelt es sich um eine Variante des Sneddon-Syndroms, bei dem nicht nur die Hauterscheinungen und die Schlaganfälle auftreten, sondern in der Angiographie auch kleine Gefäßverschlüsse zu erkennen sind. Diese versucht das Gehirn durch kleine Umgehungskreisläufe zu kompensieren. Da dies jedoch nicht immer klappt, treten Schlaganfälle auf. Auch bei diesen sind häufige Fehldiagnosen zu befürchten und das Alfried Krupp Krankenhaus ist besonders auf die Erkennung dieser seltenen Erkrankung spezialisiert. Da eine familiäre Häufung besteht, ist es hilfreich auch Familienangehörige zu untersuchen. Eine Heilung dieser Erkrankung ist nicht möglich, doch kann eine spezialisierte Behandlung die Folgen lindern und zukünftige Schlaganfälle weniger wahrscheinlich machen.

# Small-Fiber-Neuropathie

Die Small-Fiber-Neuropathie ist eine seltene Erkrankung, bei der im Gegensatz zur Polyneuropathie nicht die großen Nervenfasern, sondern die kleinen Nervenfasern am Körper beeinträchtigt sind.

Die häufigsten Gründe der Small-Fiber-Neuropathie sind häufige Erkrankungen, nämlich Diabetes mellitus und Alkoholismus. Liegen kein Diabetes und kein Alkoholismus vor, so handelt es sich bei der Small-Fiber-Neuropathie um eine seltene Erkrankung. Viele Patienten leiden unter brennenden und stechenden Schmerzen, insbesondere an den Füßen und Händen; einige Patienten entwickeln zudem eine sogenannte Erythromelalgie, nämlich geschwollene und gerötete Füße und Hände. Diese sehr schmerzhafteste Erkrankung weist sicherlich eine hohe Dunkelziffer auf und ist oft als psychosomatisches Schmerzsyndrom fehldiagnostiziert. Eine zielgerichtete Diagnostik mit Hautbiopsie und Nervenwasserpunktion ist erforderlich. Einige Small-Fiber-Neuropathie-Ursachen wie die Sarkoidose oder der Morbus Fabry sind behandelbar. Andere, wie eine genetische Ursache der Small-Fiber-Neuropathie nur linderbar. Eine frühzeitige Diagnosestellung ist jedoch auf jeden Fall für die Lebensqualität des Patienten hilfreich und entlastend.



# Externe Partner

Institut für Pathologie  
Prof. Dr. med. Kurt Werner Schmid  
Universitätsklinikum Essen  
Hufelandstraße 55  
45147 Essen

Institut für Pathologie  
Univ.-Prof. Dr. med. Reinhard Büttner  
Universitätsklinikum Köln  
Kerpener Straße 62  
50937 Köln

Institut für Humangenetik  
Univ.-Prof. Dr. Dagmar Wieczorek  
Universitätsklinikum Düsseldorf  
Universitätsstraße 1  
40225 Düsseldorf

Vivantes Netzwerk für Gesundheit GmbH  
Klinikum im Friedrichshain  
Priv.-Doz. Dr. med. Mathias Werner  
Fachbereich Pathologie  
Institut für Pathologie,  
Haus 18  
Osteopathologie - Referenzzentrum  
Landsberger Allee 49  
10249 Berlin

Institut für Neuropathologie  
Priv.-Doz. Dr. med. Eva Neuen-Jacob  
Heinrich-Heine-Universität  
Moorenstraße 5  
40225 Düsseldorf

Pathologisches Institut  
Univ.-Prof. Dr. med. Peter Schirmacher  
Universitätsklinikum Heidelberg  
Im Neuenheimer Feld 224  
69120 Heidelberg

# Kontakt

Klinik für Nephrologie,  
Altersmedizin  
und Innere Medizin

Prof. Dr. med. Wolfgang Grotz  
Chefarzt

Sekretariat  
Susann Adam  
Telefon 0201 434-2546  
Telefax 0201 434-2380  
[susann.adam@krupp-krankenhaus.de](mailto:susann.adam@krupp-krankenhaus.de)

Klinik für Neurologie  
Prof. Dr. med. Roland Veltkamp  
Chefarzt

Sekretariat  
Julia Gerzen  
Telefon 0201 434-2528  
Telefax 0201 434-2377  
[neurologie@krupp-krankenhaus.de](mailto:neurologie@krupp-krankenhaus.de)

Alfried Krupp Krankenhaus  
Rüttenscheid  
Alfried-Krupp-Straße 21  
45131 Essen