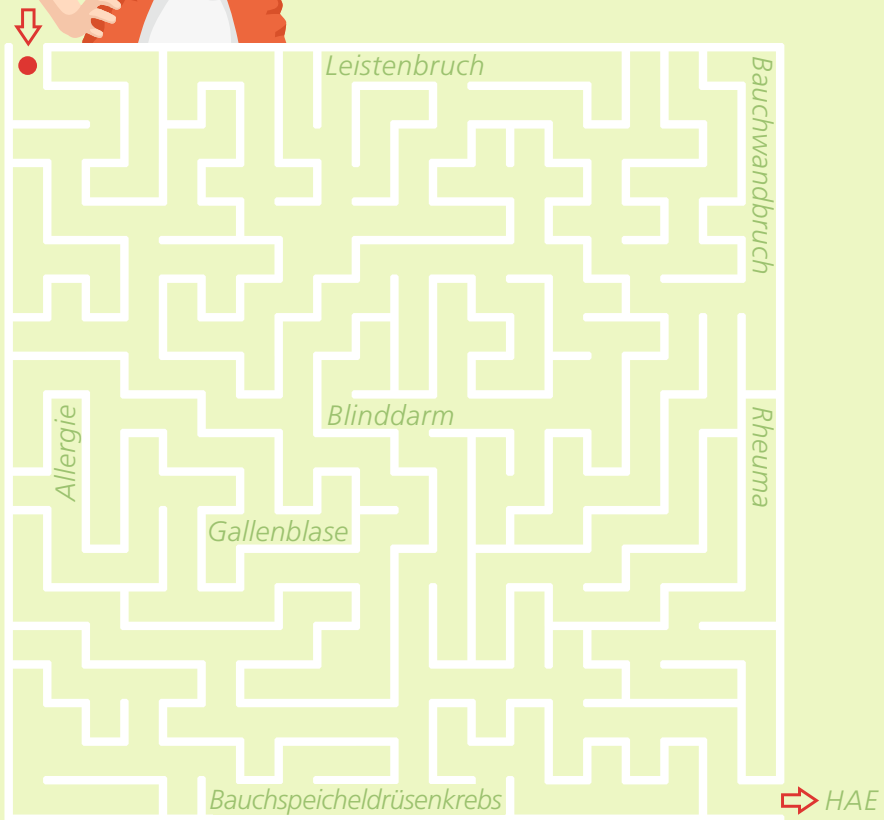




Nach 39 Jahren endlich die richtige Diagnose: HAE

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**



## Der lange Irrweg bis zur Diagnose

Tanja hat vor gar nicht so langer Zeit von Ihrem Arzt erfahren, dass sie an einer seltenen Erkrankung leidet – dem hereditären Angioödem (HAE). Damit ist sie eine von rund 1.600 diagnostizierten HAE-Patienten in Deutschland. Viele Betroffene haben in der Vergangenheit einen langen Ärzte-Marathon durchlebt, bis sie endlich die richtige Diagnose erhalten haben. Auch Tanja hat eine lange Odyssee hinter sich: Bei ihr dauerte es sogar 39 lange Jahre, bis sie Klarheit hatte und wusste, worin die Ursache ihrer Beschwerden liegt. In dieser Broschüre erzählt Tanja von ihrem Weg bis zur richtigen Diagnose und gibt anderen Betroffenen hilfreiche Ratschläge für die erste Zeit nach der Diagnose.



**Viele Patienten haben einen langen Leidensweg hinter sich, bevor die Erkrankung HAE richtig diagnostiziert wird.**

## 39 Jahre bis zur richtigen Diagnose – HAE-Patientin Tanja im Gespräch

Seit ihrem 3. Lebensjahr litt Tanja unter immer wiederkehrenden Schwellungen und anderen Beschwerden, die mit den Schwellungen einhergingen. Jahrelang wurde sie von Arzt zu Arzt geschickt. Ohne wirksame Behandlung machten die Beschwerden einen normalen Tagesablauf unmöglich und schränkten ihre Lebensqualität stark ein. Erst nach fast 40 Jahren, in denen sie eine wahre Ärzte-Odyssee durchlebte, bekam sie endlich die richtige Diagnose: HAE.



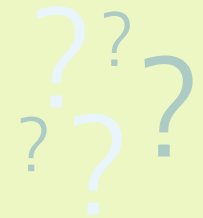
„Durch die ständigen Magen-Darm-Krämpfe musste ich mich sehr oft übergeben. Außerdem lag ich pro Attacke drei Tage flach und fiel eine ganze Woche auf der Arbeit aus. Ich weiß nicht, wie ich in dieser Zeit meinen Alltag bewältigen konnte.“

Bei Tanjas Geschichte handelt es sich um einen besonders drastischen Fall. Glücklicherweise stellt ein über mehrere Jahrzehnte langer Irrweg wie dieser heute die absolute Ausnahme dar. Dennoch werden die Symptome bei HAE oft lange Zeit nicht richtig erkannt bzw. fehlgedeutet. Deshalb kommt es nicht selten zu unnötigen Eingriffen und Fehlbehandlungen, was insbesondere bei Kehlkopfschwellungen lebensbedrohlich sein kann.

Im Folgenden werden die wichtigsten Stationen dargestellt – von den ersten Symptomen im Kindesalter bis zur richtigen Diagnose im Alter von 42 Jahren:

### **3 Jahre:**

Im Alter von 3 Jahren wird bei Tanja ein Trommelfellschnitt vorgenommen. Dadurch kommt es zu einer Schwellung im Bereich der Atemwege. Generell leidet sie im Verlauf ihrer Kindheit immer wieder unter Magen-Darm-Krämpfen bei Erkältungen und unter Gesichtsschwellungen nach Zahnarztbesuchen.



### **12 Jahre:**

Mit dem Einsetzen der Menstruation werden Tanjas Symptome schlimmer, und sie hat regelmäßige Schmerzen im Magen-Darm-Bereich. Als ihre Ärzte den Verdacht haben, dass Tanjas Blinddarm entzündet ist, wird dieser operativ entfernt.

Welche Faktoren begünstigen die Entstehung von HAE-Attacken?

Mögliche Auslöser für Schwellungsattacken sind u. a.:

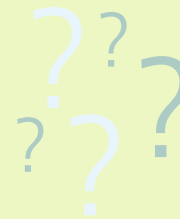
- Positiver wie negativer Stress
- Infektionen
- Übermäßige körperliche Belastung
- Menstruation
- Zahnbehandlungen und andere medizinische Eingriffe
- Bestimmte Medikamente
- Bestimmte Nahrungsmittel



„Die Ungewissheit in all den Jahren war zermürbend. Vor jedem Eingriff war die Hoffnung da, dass die Ärzte jetzt endlich die Ursache meiner Beschwerden finden würden und sich bald alles bessern würde. Wenn dann aber kurz nach einer Operation die nächste Attacke kam, war ich immer am Boden zerstört.“

### **23 Jahre:**

Nach weiteren wiederkehrenden Magen-Darm-Koliken vermuten Tanjas Ärzte einen Bauchwandbruch, bei dem sich bedingt durch eine Schwäche der tragenden Bauchwandschichten Eingeweide zwischen diese schieben. Tanja wird erneut im Bauchraum operiert. Anschließend folgen mehrere diagnostische Untersuchungen, jeweils ohne Erfolg.



### **25 Jahre:**

Mit Mitte 20 erhält Tanja die Verdachtsdiagnose Leistenbruch und wird deswegen operiert. Zwei Jahre später äußern ihre Ärzte erneut denselben Verdacht. Insgesamt muss sich Tanja dreimal wegen eines vermuteten Leistenbruchs einer OP unterziehen.

### **27 Jahre:**

Tanja ist erst 27 Jahre alt, als bei ihr der Verdacht auf Bauchspeicheldrüsenkrebs besteht. Wieder erfolgt eine Operation, dieses Mal an der Bauchspeicheldrüse. Der Eingriff weist keinen Tumor nach, triggert aber weitere schmerzhafte Schwellungen im Magen-Darm-Bereich.

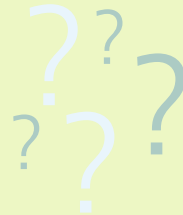


### **30–37 Jahre:**

In den darauffolgenden Jahren erfolgen mehrere diagnostische Untersuchungen und Operationen aufgrund von wiederkehrenden Bauchschmerzen. Es erfolgt auch eine ERCP (Cholangiopankreatikographie), bei der die Gallengänge, die Gallenblase und die Gänge der Bauchspeicheldrüse mithilfe eines speziellen Endoskops radiologisch untersucht werden.

### **38 Jahre:**

Nach einer Zahnbehandlung bekommt Tanja im Alter von 38 Jahren eine Gesichtsschwellung und eine gefährliche Schwellung im Bereich der Atemwege. Aufgrund ihres kritischen Zustands wird sie auf die Intensivstation verlegt, eine antiallergische medikamentöse Behandlung der Schwellungen bleibt jedoch ohne Erfolg.



### **40 Jahre:**

Mit 40 Jahren schwillt Tanjas Hand an. Ihre Ärzte vermuten Rheuma als Ursache für die Beschwerden.

### **42 Jahre:**

Nachdem Tanja ein Zahn gezogen wird, bekommt sie erneut eine Gesichtsschwellung und eine gefährliche Schwellung im Bereich der Atemwege. Wieder wird sie über Nacht auf der Intensivstation aufgenommen, und eine antiallergische medikamentöse Behandlung bleibt erneut ohne Erfolg. Am nächsten Morgen wird Tanja einer neuen Ärztin vorgestellt, die während ihres Studiums bereits von HAE gehört hat. Die junge Ärztin verabreicht Tanja ein C1-INH-Konzentrat. Daraufhin bessern sich Tanjas Symptome rasch. Ein anschließender spezieller Bluttest bringt endlich die richtige Diagnose: HAE Typ 2.



„Meine Situation damals war kritisch. Ich hatte Atemnot und konnte kaum noch schlucken. Wenn das Medikament damals nicht geholfen hätte, hätte die Ärztin einen Luftröhrenschnitt machen müssen. Zum Glück war das nicht nötig.“

Mittlerweile ist Tanja geschult im Umgang mit der Erkrankung und kann sich bei den ersten Anzeichen einer Attacke erfolgreich selbst behandeln.

## Nach der Diagnose – Leben mit HAE

Seit Tanjas Diagnose sind mittlerweile einige Jahre vergangen. Sie ist heute eine lebensfrohe, aktive Frau, die dank der richtigen Therapie ein fast normales Leben führt. Tanja ist es daher ein besonderes Anliegen, anderen HAE-Patienten mit ähnlichen Erfahrungen Mut zu machen und zu zeigen, dass sie damit nicht alleine sind. Nicht nur der Weg bis zur Diagnose ist manchmal steinig und lang – auch die erste Zeit als diagnostizierter Patient kann viele Fragen aufwerfen.



Dies rät Tanja anderen Betroffenen:

● Hören Sie auf Ihren Körper und akzeptieren Sie die eigenen Grenzen. Meiden Sie Triggerfaktoren wie z. B. Stress und übermäßige körperliche Belastung, wenn Sie vermuten, dass diese eine HAE-Attacke triggern könnten.

● Bei HAE handelt es sich um eine Erbkrankheit, von der auch andere Familienmitglieder betroffen sein können. Informieren Sie daher auch Ihre nahen und entfernten Verwandten über die Erkrankung und motivieren Sie sie, bei ähnlichen Symptomen dringend einen Arzt aufzusuchen. So können Sie Ihren ganz persönlichen Teil dazu beitragen, anderen Familienangehörigen eine womöglich lange Ärzte-Odyssee zu ersparen.

● Geben Sie nicht auf und lassen Sie sich von der Diagnose nicht entmutigen. Erst durch die Diagnose können Sie fortan zielgerichtet und wirksam behandelt werden und mit der richtigen Therapie sogar ein fast normales Leben führen.

● Informieren Sie sich über die Erkrankung und holen Sie sich Unterstützung, wenn Sie Hilfe benötigen.



*Wir empfehlen die Broschüren von CSL Behring zu verschiedenen Themen rund um HAE. Eine Übersicht über die Broschüren finden Sie auf [www.hae-erkennen.de](http://www.hae-erkennen.de).*

*Der HAE-Infodienst und das Internet bieten Ihnen zahlreiche Informationsmöglichkeiten:*

*HAE-Infodienst  
Postfach 11 06 17  
60041 Frankfurt*

*[www.angioedema.de](http://www.angioedema.de)  
[www.hae-erkennen.de](http://www.hae-erkennen.de)  
[www.schwellungen.de](http://www.schwellungen.de)  
[www.hae-info.net](http://www.hae-info.net)  
[www.hae-notfall.de](http://www.hae-notfall.de)*

*Wir bedanken uns bei Tanja für ihre Bereitschaft, offen über ihre Erfahrungen auf der langen Suche nach der richtigen Diagnose HAE zu berichten.*

*Für die freundliche Erlaubnis zur Nutzung der Veröffentlichung, auf der diese Patientengeschichte beruht, bedanken wir uns bei Frau Dr. Inmaculada Martinez Sagner, Hämophilie-Zentrum Rhein Main, Mörfelden-Walldorf.*

*Quelle:*

*I. Martinez Sagner, C. Escuriola Ettingshausen.  
Delayed diagnosis of hereditary angioedema – Thirty-nine years of inadequate treatment.  
Annals of Allergy, Asthma & Immunology 2016 Nov;  
117(5):554-556.*

Deutschland  
CSL Behring GmbH  
Philipp-Reis-Straße 2  
65795 Hattersheim  
Telefon: +49 69 305 84437  
Fax: +49 69 305 17129  
[medwiss@cslbehring.com](mailto:medwiss@cslbehring.com)  
[www.cslbehring.de](http://www.cslbehring.de)

Österreich  
CSL Behring GmbH  
Wagenseilgasse 3 / Gebäude I  
1120 Wien  
Telefon: +43 1 80101 2464  
Fax: +43 1 80101 2810  
[www.cslbehring.at](http://www.cslbehring.at)