

DIAGNOSE

Die Heilung der Gelähmten

Zum ersten Mal streikten die Muskeln der Patientin im Kindesalter, für Stunden konnte sie nicht laufen. Als Teenager brauchte sie einen Rollstuhl. Jahre später untersucht eine Ärztin das Blut genauer – und bringt die junge Frau wieder auf die Beine

Junge Eltern kennen das ja: Man ist irgendwo unterwegs, da werfen sich die Kinder plötzlich hin und wollen keinen Schritt weiter. Die Mutter unserer Patientin dachte auch erst an einen Trotzanfall, als ihre Dreijährige bei einem Waldspaziergang stur auf einem Baumstamm sitzen blieb. Aber bald merkte sie: Das Mädchen war nicht bockig – es war gelähmt. Erst nach etwa drei Stunden konnte es wieder gehen. Die erschrockenen Eltern suchten am selben Abend einen Arzt auf. Der war ratlos. Schließlich konnte das Kind wieder laufen, nichts erinnerte an seine Probleme im Wald.

Doch bald versagten die Beine der Kleinen wieder: An einem Abend nach dem Spielen konnte sie nicht mehr gehen, am Morgen war dann alles wieder normal. Das Mädchen wurde nun in zahlreichen Kliniken untersucht, sogar zum Psychiater geschickt. „Muskelschwäche unklarer Art“ lautete die völlig unspezifische Diagnose. Die Abstände zwischen den Attacken wurden kürzer, die Lähmungen breiteten sich aus. Mit 15 Jahren war das Mädchen so geschwächt, dass es oft nicht einmal die Kraft hatte, allein zum Schulbus zu gehen. Daher entschied es sich für einen Rollstuhl. Nur so konnte es Freunde treffen und die Schule erreichen, auf der es später das Abitur ablegen sollte.

Als wir im Zentrum für seltene Erkrankungen an der Uniklinik Ulm vor einigen Jahren von dem Neuropädiater der Patientin ihre Blutprobe zugeschickt bekamen, konnte sie gar nicht mehr laufen. Selbst für uns Spezialisten hieß das damals: Wir hatten keine Chance mehr zu helfen. Wir gingen davon aus, dass in Anbetracht der permanenten Muskelschwäche sich der Muskel zurückgebildet hatte und ver-



loren gegangen war. Nur gegen gelegentliche Lähmungserscheinungen konnte man manchmal noch etwas tun – so war zu der Zeit unser Kenntnisstand.

Acht Jahre lag die Blutprobe bei uns im Kühlschrank. Dann sprach sich in Fachkreisen herum, dass auch sporadische Lähmungen auf Dauer zu einer permanenten Muskelschwäche führen können. Wir haben daraufhin alle unklaren Fälle noch einmal geprüft und festgestellt, dass auch

bei unserer Patientin die Lähmungen am Anfang nur gelegentlich aufgetreten sind. Daraufhin ließen wir die Blutprobe auf einen speziellen Gendefekt hin untersuchen. Volltreffer!

Ich rief die junge Frau, die inzwischen 23 Jahre alt war, sofort an, um ihr die Diagnose mitzuteilen. „Das ist ja wohl ein Scherz“, sagte sie konsterniert. Nach zwei Jahrzehnten hatte ihre Krankheit endlich einen Namen bekommen: Hypokaliämische Periodische Paralyse, kurz HypoPP. Dabei ist der Kaliumhaushalt des Muskels gestört. Durch körperliche Anstrengung, Stress oder kohlehydratreiches Essen wird Kalium vom Blut in den Muskel verschoben und zieht Salzwasser nach. Es entsteht ein elektrisch ungenügender Ladezustand. So wie ein Auto mit entladener Batterie nicht mehr anspringt, kann auch der Muskel in diesem Zustand nicht kontrahieren. Es kommt zu einer Art Kurzschluss, der Muskel streikt. Wenn sich das Kalium normalisiert, sind die Betroffenen meist nach ein paar Stunden wieder mobil.

Es ist typisch für seltene Erkrankungen, dass sie erst nach langer Zeit richtig diagnostiziert werden. Im Schnitt dauert es etwa zehn Jahre. Für die meisten gibt es noch keine Therapie. Wir hatten in diesem Fall aber Glück. Mit Tabletten entzogen wir dem Muskel das Wasser. Nach wenigen Wochen war die junge Frau in der Lage zu trainieren, nach ein paar Monaten konnte sie wieder gehen. Ganz verschwunden sind die Lähmungen zwar nicht, aber die Frau braucht keinen Rollstuhl mehr. Das verbessert ihre Lebensqualität enorm. Sie muss die Tabletten weiter nehmen und auf ihre Ernährung achten. Stress sollte sie meiden.

Mittlerweile haben wir drei weitere vermeintlich für immer Gelähmte mit ähnlicher Symptomatik aus dem Rollstuhl geholt. Unsere Patientin hat eine eigene Buchhaltungsfirma, mehrere Angestellte und ein kleines Kind. Die Wahrscheinlichkeit, dass der Gendefekt vererbt wird, liegt bei 50 Prozent. Was für ein Glück: Das Kind ist gesund. ✨

An dieser Stelle schildern regelmäßig Ärzte ihre außergewöhnlichsten Fälle. Diese Woche:



Dr. Karin Jurkat-Rott, 49
Die Fachärztin für Neurophysiologie arbeitet am Zentrum für seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Ulm