

„Ein Kind zu gebären tut viel weniger weh“

Über Alkaptonurie

Alkaptonurie (AKU) ist eine seltene Erbkrankheit des Eiweißabbaus. Sie wird autosomal-rezessiv vererbt, das heißt, beide Elternteile eines AKU-Patienten haben die „AKU-Gene“ in ihrer jeweiligen Erbinformation. Die Krankheit befällt alle Systeme des Körpers, verursacht an den Gelenken Schwellungen und Knochenveränderungen. Dazu kommen oft Verfärbungen von Haut und Knochen, durch schwarze Ablagerungen kann die Krankheit Schäden an Organen anrichten. Zudem kommt es zu Entzündungsreaktionen und Eiweißablagerungen in verschiedenen Bindegewebe. Viele Betroffene sind bis ins Erwachsenenalter beinahe symptomlos. Eine dunkle Verfärbung des Urins kann schon bei Säuglingen die Krankheit anzeigen.

Ein Leben lang litt Renate Schöpf (63) an teils grausamen Symptomen, die ungewöhnlicher kaum sein könnten. Erst vor zwei Jahren erhielt sie die Diagnose: Die Pässeirerin leidet an der sehr seltenen Krankheit Alkaptonurie.

Die genetische Veranlagung dafür scheint im Passeiertal jedoch gehäuft aufzutreten.

von Anna von Stefanelli

ST. LEONHARD I.P./MERAN

„Diese schrecklichen Schmerzen werde ich nie vergessen. Ein Kind zu gebären tut viel weniger weh“, erzählt Renate Schöpf (63). Die Auswirkungen der seltenen Erbkrankheit Alkaptonurie (AKU, siehe Infokasten rechts) begleiteten die gebürtige Meranerin von Kindesbeinen an. „Die Krankheit gehört zu mir“, sagt sie. Ihre Mutter hatte sich schon immer gefragt, was sie wohl falsch gemacht habe. Denn bereits als Renate Schöpf noch ein Säugling war, beobachtete die Mutter ein eigenartiges Phänomen. Der Urin in den Stoffwindeln färbte sich braun, wenn sie sie nicht so-

fort wusch. Eine Erklärung dafür gab es allerdings nicht.

Nierensteine des Grauens

Auch später schien das Kind wie „verflucht“, hatte regelmäßig extreme Koliken. „Der Grund dafür waren Nierensteine, damals musste ich diese noch auf natürlichem Wege loswerden. Das werde ich nie vergessen. Auch meine Mutter konnte die Schreie kaum ertragen“, erzählt die Frau heute. Immer wieder wurde sie von diesen Leiden heimgesucht, in der Schulzeit fehlte sie oft. „Meine ehemalige Lehrerin hat mir erzählt, dass ich ein schlaues, aber krankliches Kind war.“ Später, mit etwa 30, hatte sie plötzlich keine Nierensteine mehr. Von da an machte ihr stattdessen der Rücken Probleme. Auch ihre Gelenke schienen der Frau im Laufe der Jahre immer größere Probleme zu bereiten. „Ein Mediziner sagte zu mir, dass er

meine Wirbelsäule lieber nicht anrührt, weil sie wie die einer 70-Jährigen sei. Damals war ich 40“, erzählt sie heute.

Oft habe sich die mit Leidenschaft arbeitende Altenpflegerin dafür geschämt, versuchte, ihre Symptome bei ihrer Arbeit im Wohn- und Pflegeheim St. Pauls/Eppan so lange wie möglich zu verstecken. Ihren Beruf habe sie sehr geliebt, aber es wurde immer schwieriger für sie, ihn gut zu machen. „Einen Rollstuhl konnte ich dann zwar noch schieben, aber nur, weil ich mich daran abstützen konnte“, erinnert sich die Frau und lächelt. Nachdem sie 2015 in Südtirol eine Knieprothese am linken Bein einsetzen ließ, sagte eine Krankenhausmitarbeiterin zu ihr: „Das Knie war ja schon ganz schwarz!“. Ein Jahr später ließ Schöpf's Leistungsfähigkeit immer mehr nach. Sie musste am Herzen operiert werden. Was zu diesem Zeitpunkt noch keiner wusste: Die verfärbten Knochen und die Herzklappeninsuffi-

zienz sind typische Symptome der Alkaptonurie.

Rätsel endlich gelöst

Dass sie seit der Operation Blutverdünner nehmen musste, war ihr Glück: Das war nämlich der Grund, warum ihr zweites Knie nicht in Südtirol, sondern 2017 bei Spezialisten in Innsbruck operiert werden musste. „Dort hat endlich ein behandelnder Arzt alle Puzzleteile zusammengefügt und seinen Verdacht geäußert. Sofort habe ich zu Alkaptonurie recherchiert und mir war klar, dass ich das habe – noch bevor die Befunde das bestätigten“, sagt die Frau. Endlich habe alles zusammengepasst – und ihr Leiden erhielt einen Namen. Die

Überforderung der Ärzte nimmt sie heute mit Humor. „Es passierte mir öfter, dass Ärzte fragten, was Alkaptonurie denn sein sollte“, erzählt sie mit einem Lachen. Die dunklen Verfärbungen in ihren Augen wurden von mehreren Medizinerinnen regelrecht bestaunt, „Weil das so selten ist.“

Pässeier als Gen-Hotspot

Die Häufigkeit von AKU beträgt weltweit ca. 1 bis 9 auf eine Million, jedoch gibt es sogenannte Hotspots wie die in der Slowakei, Jordanien oder Berlin. Die höchste Prävalenz mit ungefähr 1:20.000 ist in der Slowakei zu finden. Ein sogenannter Hotspot soll laut molekulargenetischem Befund auch das Passeiertal sein. Demnach seien sechs Prozent der Menschen dort Träger des AKU-Gens. „Vielleicht habe ich ja Pässeierer Vorfahren“, sagt Schöpf. Denn die Frau wohnt zwar in St. Leonhard, aber nur, weil ihre Kinder dort hingeheiratet haben. „Weil ich gemerkt habe, dass ich abbaue, bin ich in ihre Nähe gezogen.“ Heute wohnt sie dort mit ihrem Mann Hansjörg in einer behindertengerechten Wohnung. „Falls ich mal einen Rollstuhl brauche“, sagt sie. „Und ich habe ja noch meinen lieben Mann, er ist meine rechte Hand.“ Denn schon jetzt kann sie ihren rechten Arm nicht mehr über die Brust heben. Umso mehr genießt sie jeden Moment mit ihren Lieben. „Ich habe keine Angst vor der Zukunft“, sagt sie. Geheilt werden kann die Krankheit nicht.



Wer genau hinschaut, sieht den schwarzen Fleck in Renate Schöpf's Auge. Sehr selten und ein typisches Symptom für Alkaptonurie.

Wichtiger Austausch

Bisher fühlte sich Schöpf trotz der Diagnose oft allein gelassen, hatte keinen Ansprechpartner, und auch was lindernde Therapien in Südtirol betrifft, konnte ihr niemand helfen – bis sie vor zwei Wochen einen Artikel über die beiden Frauen mit „Glasknochen“ in der „Zett“ las. „Tagelang habe ich überlegt und schließlich alle abgedruckten Nummern angerufen, die Hilfe für Personen mit seltenen Erkrankungen versprachen“, erzählt die Frau. Seitdem kam viel in die Gänge, sie ist nun als Alkaptonurie-Betroffene registriert. Bald schon hat sie Fachvisiten bei den zuständigen Ärzten und hofft nun, über die Krankheit aufklären und andere Betroffene finden zu können (s. Infokasten links): „Wer

weiß, vielleicht können wir die Krankheit bekannter machen und gemeinsam fühlen wir uns bestimmt gar nicht mehr so allein.“

Suche nach Betroffenen und Hilfe bei seltenen Erkrankungen

Für die Gründung einer Selbsthilfegruppe von Alkaptonurie-Betroffenen und Angehörigen sucht Renate Schöpf weitere Interessierte. Auch Personen, die den Verdacht haben, dass sie oder Menschen in ihrem Umfeld daran leiden, dürfen sich bei ihr melden. **Tel. 339/7866187** oder per E-Mail unter **renate.schoepf.pircher@gmail.com**

Weitere Hilfen für Betroffene seltener Erkrankungen und deren Angehörige:

► Viele Infos zur medizinischen Versorgung, Kontakt-, Unterstützungs- und Vernetzungsmöglichkeiten finden Sie auf

dem Portal für seltene Erkrankungen (**www.rare-bz.net**).

► Auch beim Landeskoordinierungszentrum für die seltenen Krankheiten (**0471/907109**; online unter **seltenekrankheitenBZ@sabes.it** sowie auf **www.sabes.it** unter „genetischer Beratungsdienst“) gibt es Beratung.

► Anlaufstelle zur Gründung einer Selbsthilfeinitiative bzw. Suche nach anderen Betroffenen sind die Dienststelle für Selbsthilfegruppen und der Dienst für Patientenorganisationen im Dachverband für Soziales und Gesundheit (**0471/312424**; bzw. **www.dsg.bz.it** oder **www.selbsthilfe.bz.it**).

Bauchwandbrüche

Wie und wann operieren?

Eine Hernie heilt nie von alleine, sondern sollte immer behandelt werden.

Dr. Sandro Imperiale, Facharzt für Allgemeine Chirurgie stellt die verschiedenen Arten von Brüchen vor, ihre Symptome und deren Behandlungsmöglichkeiten.

Öffentlicher Vortrag mit anschließender Diskussion und Aperitif in der Marienlinik

DO 20. Juni
17:30 Uhr

marienlinik
Menschlich. Kompetent. Innovativ.

Claudia-de-Medici-Str. 2, I-39100 Bozen, www.marienlinik.it

GRIES VILLAGE
BOLZANO-BOZEN

PROVISIONSFREI – JETZT KAUFEN & MITGEHÖREN

Unser Village, unser Zuhause!
www.gries-village.com

2/3/4/5 ZIMMERWOHNUNGEN & ATTIKAWOHNUNGEN
Tel.: +39 0471 1838998 Mail: office@signa-italia.it SIGNA

Renate Schöpf braucht mittlerweile einen Stock, um weitere Strecken bewältigen zu können.