

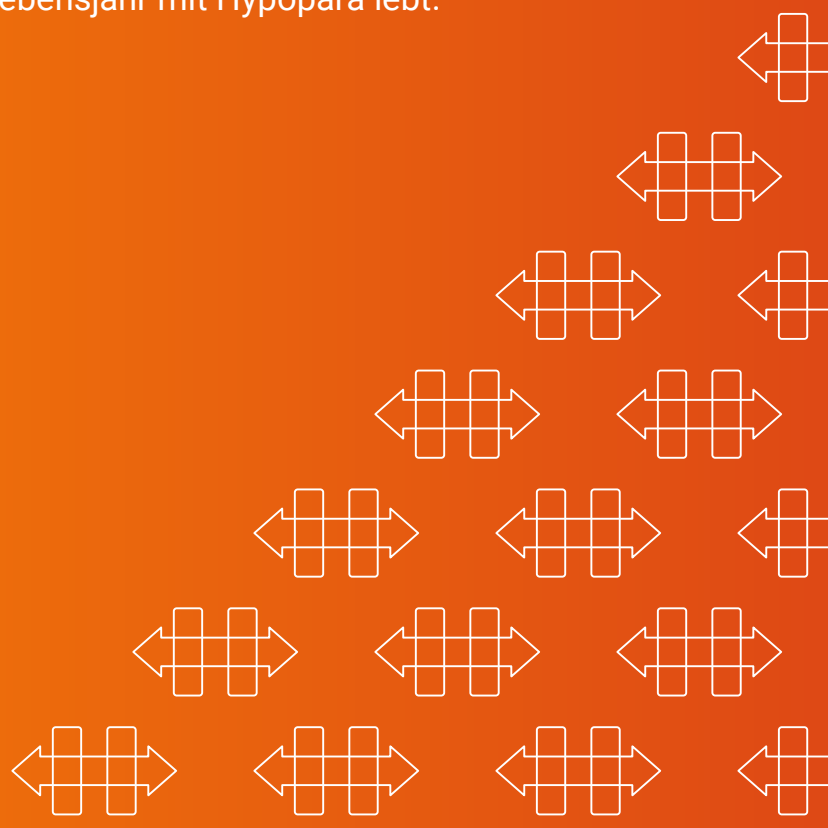


# Episode 4

## Diagnose der seltenen Erkrankung Hypopara

24. Juli 2020

Die vierte Episode unserer Podcast-Reihe, HypoparaExchange, ist ein Special zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2020. In dieser Episode spricht Frau Professor Karin Amrein mit Conor, einem Patienten aus Irland, der seit seinem dritten Lebensjahr mit Hypopara lebt.



**In den Gesprächen wird die Seltenheit des Hypoparathyreoidismus erörtert, wobei ein genauer Blick auf die nicht-chirurgische, seltene Form dieser Erkrankung geworfen wird. Neben der Erörterung über die Schwierigkeit der Diagnose spricht Conor auch darüber, wie es ist, mit einer so seltenen Erkrankung zu leben. Prof. Amrein wiederum teilt ihre Erfahrungen über die klinische Versorgung neu diagnostizierter Patienten mit uns.**

**Die Reihe HypoparaExchange wird von der Wissenschaftsautorin, Rundfunksprecherin und BBC-Journalistin Vivienne Parry moderiert.**

Dieser Podcast wurde von Takeda produziert und finanziert und steht der Öffentlichkeit nur zu Informationszwecken zur Verfügung; er sollte nicht zur Diagnose oder Behandlung von Gesundheitsproblemen oder Krankheiten verwendet werden. Er ist nicht als Ersatz für die Konsultation eines Gesundheitsdienstleisters gedacht. Bitte wenden Sie sich an Ihren medizinischen Betreuer für weitere Beratung. Die in diesem Podcast beschriebenen Auswirkungen der Hypopara-Symptome basieren auf den Erfahrungen und der Perspektive einer einzelnen Person, die mit der Krankheit lebt und diese mit ihren eigenen Worten beschreibt. Nicht alle Menschen, die mit der Erkrankung leben, werden die gleichen Symptome aufweisen.

**Berufskodex: S53317**

**Datum der Vorbereitung: Januar 2020**

---

**VP:** Willkommen beim Hypopara-Gespräch. Mein Name ist Vivienne Parry, ich bin Autorin und Rundfunksprecherin und habe ein besonderes Interesse an seltenen Erkrankungen. Dies ist der vierte Podcast in unserer Reihe HypoparaExchange. Unser Ziel ist es, Patienten mit Hypoparathyreoidismus und Endokrinologen, dabei zu helfen, die Schlüsselfragen und Herausforderungen der Krankheit zu verstehen. Im ersten Teil unserer Serie haben wir uns eingehend mit Hypopara und den Auswirkungen befasst. Im zweiten Teil haben wir Fragen hinsichtlich Lebensqualität besprochen und im dritten Podcast konzentrierten wir uns auf die Veränderungen der Symptome im Laufe des Tages. All diese Podcasts sind nach wie vor auf Ihren bevorzugten Podcast-Plattformen verfügbar, darunter SoundCloud, Spotify, Apple und Google. Suchen Sie einfach nach HypoparaExchange. Sie können den Podcast aber auch auf Rare2Aware finden.

**VP:** In dieser vierten Episode sprechen wir über die seltenste Form von Hypopara.

**VP:** Warum wir Ihnen in dieser Folge eine der seltensten Formen des Hypopara näher erläutern? Weil am 29.2.2020 der Tag der seltenen Erkrankungen stattfindet.<sup>2</sup> An diesem Tag schließt sich einmal im Jahr die gesamte Gemeinschaft der Menschen mit seltenen Krankheiten kurz, um das Bewusstsein dafür und die Auswirkungen auf die Menschen zu schärfen. Dieses Jahr lautet das Thema „Reframe Rare“. Damit soll erreicht werden, dass die Menschen anders über das Thema, was „selten“ bedeutet, denken. Ein weit verbreiteter Irrglaube ist, dass seltene Erkrankungen nur sehr wenige Menschen betreffen. Ja, sie betreffen weniger als fünf von 100.000 Menschen – das ist die Definition einer seltenen Krankheit – aber da es mindestens 5.000, vielleicht sogar 8.000 seltene Krankheiten gibt, von denen die meisten eine genetische Grundlage haben, sind sie weit verbreitet.<sup>1</sup> Eine sehr grobe Schätzung wäre, dass einer von 15

Menschen weltweit von einer seltenen Erkrankung betroffen ist.<sup>1</sup> Das sind 400 Millionen Menschen weltweit.<sup>1</sup> Hypoparathyreoidismus ist eine seltene Erkrankung, aber es gibt genetische Formen davon, die extrem selten sind. Und um mehr darüber zu erfahren, freue ich mich, Ihnen Conor, einen Patienten mit Hypoparathyreoidismus, und die Expertin Prof. Karin Amrein von der Universitätsklinik Graz in Österreich vorzustellen.

**VP:** Hallo an Sie beide. Lassen Sie mich mit Prof. Amrein beginnen. Wir sind jetzt in unserem vierten Podcast, wir wissen also, was Hypopara ist, aber erinnern Sie uns einfach nochmal an die Hauptsymptome und erzählen Sie uns ein wenig darüber, wie selten die Erkrankung ist.

**Prof. A:** Ja, Hypoparathyreoidismus gehört sicherlich zu den selteneren endokrinen Erkrankungen, es handelt sich um ein Hormonmangelsyndrom<sup>2</sup>, bei dem das Parathormon fehlt oder in geringeren Mengen produziert wird.<sup>3</sup> Das Ergebnis ist also eine Hypokalzämie und oft eine Hypophosphatämie.<sup>2</sup>

**Prof. A:** Es gibt verschiedene Formen von Hypoparathyreoidismus; es gibt den postoperativen Hypoparathyreoidismus, bei dem der Grund für den Hypopara die Entfernung oder Schädigung aller oder mehrerer der vier Nebenschilddrüsen während oder nach einer Operation am Hals ist, typischerweise eine Schilddrüsenoperation. Diese Art macht etwa 75 % aller Hypopara-Fälle aus.<sup>4</sup> Und das steht im Gegensatz der nicht-chirurgischen Hypoparathyreoidismus, der etwa 25 % der Fälle ausmacht, zu dem eine Reihe von Krankheiten gehören. Ich bin sicher, dass wir noch viele weitere neue Krankheiten sehen werden, wenn wir in Zukunft mehr Gentests durchführen.<sup>5</sup>

**VP:** Und viele dieser neuen seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Ich vermute, da wir jetzt viel mehr in die Sequenzierung des gesamten Genoms vordringen, werden wir bald noch mehr neue genetische Ursachen für die Hypoparathyreoidismus finden?

**Prof. A:** Exakt. Gegenwärtig gibt es den Begriff des idiopathischen Hypoparathyreoidismus, was bedeutet, dass wir nicht wissen, warum sich ein Hypoparathyreoidismus entwickelt hat.<sup>4,6</sup> Und wie Sie erwähnten, bin ich sicher, dass wir den Grund für viele dieser Erkrankungen in Zukunft finden werden.

**VP:** Gibt es verschiedene Altersgruppen, in denen diese beiden Arten von Hypoparathyreoidismus im Allgemeinen beginnen?

**Prof. A:** Ja. Im Allgemeinen ist der nicht-chirurgische Hypoparathyreoidismus also natürlich oft eine genetische Erkrankung und kann in der frühen Kindheit auftreten, sogar schon als Baby. Aber er kann auch später auftreten, im frühen Erwachsenenalter. Im Gegensatz dazu steht der postoperative Hypoparathyreoidismus, der sicherlich direkt mit einer Operation zusammenfällt und daher erst in einem viel späteren Lebensabschnitt diagnostiziert wird.<sup>4,6</sup>

**VP:** Wie sind Sie selbst zuallererst auf Hypopara gestoßen? War es für Sie selten?

**Prof. A:** Ja, natürlich war es auch für mich selten, aber für mich war es interessant. Es gibt auch das Gegenteil, es gibt den Hyperparathyreoidismus, der zu den häufigeren endokrinen Krankheiten gehört<sup>6</sup> und da ich Endokrinologin bin, gibt es normalerweise zwei Arten von Krankheiten. Entweder man hat zu viele oder zu wenige Hormone und ich fand Hypoparathyreoi-

dismus immer faszinierend. Und natürlich ist die Erkrankung selten, aber wenn man genau hinschaut, ist sie nicht so selten, wie man meint.

**VP:** Nicht so selten, wie man bei einem Endokrinologen denken würde, aber die meisten Ärzte werden wahrscheinlich nur einen Fall in ihrem Leben sehen, wenn sie in einer Allgemeinmedizinpraxis tätig sind.

**Prof. A:** Ja und das ist natürlich ein Problem, denn, ja... ihnen fehlt die Erfahrung.

**VP:** So, und nun der perfekte Übergang zu unserem Gast Conor. Conor lebt jetzt mit einer nicht-chirurgischen Form von Hypopara. Conor, wie fühlt es sich an, mit einer seltenen Krankheit zu leben?

**C:** Es hat definitiv seine schwierigen Seiten, aber da ich in so jungen Jahren diagnostiziert wurde, habe ich eigentlich nichts anderes, womit ich es vergleichen könnte, sodass man recht schnell lernt, sich anzupassen.

**VP:** Wie ist es denn so, wenn Sie mit Ihren Freunden unterwegs sind und versuchen, diese sehr seltene Krankheit zu erklären? Meinen Sie, es wäre einfacher, wenn Sie etwas hätten, das viel häufiger vorkommt?

**C:** Ja, ich denke, es wäre definitiv einfacher, wenn ich eine häufigere Erkrankung hätte. Ich glaube, der Versuch, meinen Freunden und Kollegen meinen Zustand verständlich zu machen, ist einer der schwierigsten Aspekte des Lebens mit Hypopara. Normalerweise versuche ich es aufzuschlüsseln und sage, dass mir ein lebenswichtiges Hormon fehlt, das normale Menschen haben. Deshalb muss ich jeden Tag Nahrungsergänzungsmittel einnehmen. Manchmal hilft das nicht und ich muss ins Krankenhaus.

**VP:** Und verstehen sie das oder nicht wirklich?

**C:** Nein.

**VP:** Die Diagnose seltener Erkrankungen wird oft um Jahre verzögert. Ein Hauptfaktor für diese Verzögerung ist ein Mangel an Wissen und Bewusstsein über seltene Erkrankungen. Genauer gesagt beträgt die Zeitspanne vom Auftreten der Symptome bis zu einer genauen Diagnose bei einer seltenen Erkrankung etwa 4,8 Jahre.<sup>7</sup> Je länger es dauert, eine seltene Krankheit zu diagnostizieren, desto mehr Ärzte muss der Patient aufsuchen. Im Durchschnitt gehen die Patienten zu 7,3 Ärzten, bevor eine Diagnose gestellt wird.<sup>7</sup> Frau Prof. Amrein, sehen Sie bei Hypopara lange Diagnosezeiten?

**Prof. A:** Ja, das ist natürlich ein großes Thema. Es hängt also sehr stark davon ab, ob frühzeitig Kalziumtests durchgeführt wurden oder nicht.<sup>4</sup> Wenn dies der Fall ist, kann dann manchmal sogar ein niedriger Kalziumspiegel übersehen oder als Laborproblem interpretiert werden. Oder wenn Kalzium nicht getestet wird – und das war vor Jahren, vor Jahrzehnten der Fall – da wurde Kalzium in der Regel nicht getestet. Das hat sich geändert. Und das beschleunigt die Dinge ein wenig, aber dennoch ist es oft ein langer, langer, langer Weg für Patienten, um eine richtige Diagnose zu erhalten.

**VP:** Nun, Conor wurde als Kind diagnostiziert, aber nicht alle diese Dinge, diese genetischen Formen sind zu Beginn pädi-

atrisch. Sie können plötzlich im Erwachsenenalter auftreten, auch wenn es keine Operation gegeben hat. Sind diese Fälle also besonders schwierig zu diagnostizieren?

**Prof. A:** Ja genau, denn wenn Sie einen Patienten mit einer Schilddrüsenoperation haben und Sie eine Chance von eins zu 20 haben, einen Hypoparathyreoidismus<sup>8</sup> zu entwickeln, wissen Sie sehr gut, wie und wo Sie suchen müssen. Wenn ein Patient mit unspezifischen Symptomen kommt und Sie vielleicht noch nicht einmal einen Kalzium-Test gemacht haben, ist es sehr schwierig, mit einer korrekten Diagnose fortzufahren. Aber natürlich ist es wichtig.

**VP:** Wird Hypopara jemals mit anderen Krankheiten verwechselt, die ähnliche Symptome aufweisen?

**Prof. A:** Ja, das tut er. Denn Hypoparathyreoidismus – ich zeige in meinen Vorträgen normalerweise ein Chamäleon – kann alle möglichen anderen Krankheiten nachahmen und je nach Patient, je nach Kalziumspiegel, treten bei jedem Patienten unterschiedliche Symptome auf, das fast jedes Organsystem betreffen kann.<sup>9</sup> Die typischen hypokalzämischen Symptome, die wir bei Tetanie, Krampfanfällen und Muskelkrämpfen sehen, sind also einfach zu erkennen. Aber es gibt auch unspezifische Symptome, insbesondere bei Patienten mit langanhaltender Hypokalzämie, was auch auf eine Herzinsuffizienz hindeutet, bei der es auch zu Brainfog oder Konzentrationsschwierigkeiten kommen kann. Oft bekommen Patienten wie bei anderen Krankheiten die Vorstellung, dass sie ein psychiatrisches Problem haben könnten, bevor eine richtige Diagnose gestellt wird.<sup>9</sup>

**VP:** Heißt das also, dass manchmal Leute in diese „Ich weiß nicht, was das ist, es könnte etwas Psychiatrisches sein“-Schublade gesteckt werden.

**Prof. A:** Auf jeden Fall, ja. Es geht hier also um zwei Fragen. Einige Patienten haben leider die Erfahrung gemacht, dass in den ersten Runden, in denen versucht wurde herauszufinden, was falsch ist, nichts gefunden wurde, weil Kalzium nicht getestet wurde. Manchmal verläuft es sogar noch unglücklicher, da Kalziumwerte zu niedrig waren und übersehen wurden oder zu Laborfehlern beitrugen und nicht noch einmal getestet wurden. Daher werden die Patienten manchmal als psychosomatische Patienten angesehen. Auf der anderen Seite gibt es sehr oft neuropsychiatrische Manifestationen von Hypoparathyreoidismus.<sup>10</sup> Depressive Symptome oder Angstsymptome sind bei Hypoparathyreoidismus-Patienten sehr häufig, wiederum weil ich glaube, dass Kalzium auch für das Gehirn so wichtig ist.<sup>9</sup>

**VP:** Was ist das Erste, was passiert, wenn bei jemandem Hypopara diagnostiziert wird?

**Prof. A:** Das erste, was bei schweren Symptomen und Hypokalzämie zu tun ist, ist die Korrektur der Hypokalzämie entweder mit intravenösen und/oder oralen Kalziumpräparaten.<sup>5</sup> Darüber hinaus brauchen wir aktives und auch natives Vitamin D, um biochemisch eine langfristig stabile Situation zu bewältigen.<sup>2,11</sup> Ich halte es außerdem für wichtig, die Patienten über ihre Krankheit zu informieren und ihnen möglichst viele Informationen zu geben, damit sie informiert sind und ihren Alltag bewältigen können.

**VP:** Sie erwähnten natives Vitamin D, Prof. Amrein, was ist natives Vitamin D?

**Prof. A:** Natives Vitamin D ist im Grunde genommen das Vorläufervitamin D, das eine viel längere Halbwertszeit von etwa zwei bis drei Wochen hat, nämlich Vitamin D3 oder Cholecalciferol, wie es auch genannt wird.<sup>11</sup> Es gibt auch Vitamin D2 oder Ergocalciferol, das nur einmal täglich oder einmal wöchentlich verabreicht werden muss, im Gegensatz zu aktivem Vitamin D, bei dem es sich ebenfalls um verschiedene Metaboliten wie Calcitriol oder Alfacalcidol handelt, die wegen der viel kürzeren Halbwertszeit von nur wenigen Stunden in der Regel mehrmals täglich verabreicht werden müssen.<sup>11</sup>

**VP:** In den ersten Monaten nach der Diagnose – ich kann mir vorstellen, dass viele Patienten sehr dankbar sind, endlich eine Diagnose bekommen zu haben – wie kommen sie damit zu recht, mit ihrem Hypopara zu leben?

**Prof. A:** Ich denke, nachdem man versucht hat, eine richtige Diagnose so genau wie möglich zu stellen und den wahren Grund zu finden, ist es sehr wichtig, auch eine gute Behandlung des Hypoparathyreoidismus zu haben, also die richtigen Medikamente zu nehmen, um genügend Kalzium, genügend aktives Vitamin D zu bekommen. Denn wie Sie vielleicht wissen, ist es sehr wichtig, Hypoparathyreoidismus – obwohl der Name darauf hinweist, dass nur das Nebenschilddrüsenhormon fehlt – sind es zwei Hormonmängel. Es fehlt auch 1,25 Vitamin D, also aktives Vitamin D, weil das Nebenschilddrüsenhormon an der Aktivierung von nativem zu aktivem Vitamin D beteiligt ist.<sup>2</sup> Und das können wir ergänzen. Wir verabreichen seit langer Zeit aktives Vitamin D. Es geht also darum, ein Gleichgewicht zu finden, um eine gute Behandlung zu erhalten. Und dann ist da noch die Bewältigung, nun ist Ihr Leben für immer verändert. Sie haben eine Diagnose und eine Krankheit, die Sie nie mehr loswerden werden und es ist, glaube ich, sehr wichtig, in dieser Zeit so viele Informationen wie möglich zu bekommen.

**VP:** Da es sich um eine seltene Erkrankung handelt, ist es unwahrscheinlich, dass Menschen in ihrem eigenen Freundes- und Verwandtenkreis Menschen haben, die ebenfalls an der Erkrankung leiden. Sie müssen eine große Hürde überwinden, um andere Menschen wie Sie zu finden. Welche Unterstützung gibt es in diesem Sinne für neu diagnostizierte Patienten?

**Prof. A:** Leider befürchte ich, dass es in den meisten Zentren keine formelle Unterstützung gibt. Gewöhnlich rate ich allen meinen Patienten, sich nach Selbsthilfegruppen umzusehen, daher ist das Vereinigte Königreich, Parathyroid UK, ein sehr gutes Beispiel für eine sehr aktive Patientenhilfegruppe. Leider gibt es in vielen Ländern, auch in Österreich, keine aktive Selbsthilfegruppe. Aber heutzutage ist es, mit diesem Podcast und mit dem Internet, viel einfacher, andere Patienten zu finden und sich nicht so allein zu fühlen.

**VP:** Wie sieht es mit der emotionalen Seite aus? In erster Linie denken wir an die körperlichen Symptome, aber natürlich gibt es da noch die emotionale Seite.

**Prof. A:** Ich denke, da gibt es zwei Probleme, denn die Gehirnfunktion ist in hohem Maße auch von Kalzium abhängig, so dass jeder Zelltyp Kalzium für die richtige Funktion verwendet. Auch das Gehirn, und das Gehirn ist besonders anfällig.<sup>12</sup> Es gibt also eine physische Komponente, wir können sie derzeit nur nicht messen, aber wir wissen, dass der Kalziumspiegel sehr wichtig für die Gehirnfunktion ist und auch für die kognitive Funktion, das psychische Wohlbefinden usw. Wir wissen

auch, dass neurokognitive Symptome und auch psychiatrische Symptome, Angststörungen bei Hypoparathyreoidismus-Patienten unverhältnismäßig häufiger auftreten und ich denke, dass dies einen echten physiologischen Grund hat.<sup>9</sup> Wir haben derzeit keine ausgefeilten Methoden, um dies zu messen. Und dann gibt es natürlich, wie Sie erwähnten, die andere Seite, wenn man ein lebensveränderndes Ereignis hat und mit etwas fertig werden muss, das nie wieder verschwinden wird.

**VP:** Also Conor, kommen wir jetzt auf Sie zurück. Erzählen Sie uns von Ihren Erfahrungen mit der Diagnose dieser nicht-chirurgischen Form des Hypoparathyreoidismus.

**C:** Als ich drei Jahre alt war, hatte ich also eine Tagesmutter, weil meine beiden Eltern Vollzeit gearbeitet haben. Eines Tages, als ich mit der Tochter der Tagesmutter im Garten spielte, fiel ich zu Boden und fing an zu zittern, und sie merkten schnell, dass ich einen Anfall hatte. Sie riefen den Krankenwagen, und nach einem langen Monat im Krankenhaus wurde bei mir eine genetische Form von Hypoparathyreoidismus diagnostiziert.

**VP:** Ich vermute, Sie wussten damals noch nicht wirklich viel darüber, aber Ihre Eltern müssen für Sie das Schlimmste befürchtet haben. Es muss eine schreckliche Zeit für sie gewesen sein.

**C:** Ja, es war definitiv eine turbulente Zeit für sie. Niemand wusste wirklich, was vor sich ging, und es gab eine Menge Unsicherheit in der Anfangszeit.

**VP:** Welche Auswirkungen hatte es Ihrer Meinung nach auf sie? Ich meine, wenn ich zurückblicke, Sie sind jetzt älter, wie hat es sich Ihrer Meinung nach damals auf Sie ausgewirkt?

**C:** Es hatte definitiv eine massive Auswirkung auf meine unmittelbare Familie, sowohl auf meine Eltern als auch auf meine Geschwister. Immer, wenn ich ins Krankenhaus eingeliefert wurde, war ein Elternteil bei mir und der andere Elternteil ist bei meinen Geschwistern geblieben. Normalerweise wechselten sie sich ab, damit meinen Geschwistern nicht zu viel Aufmerksamkeit entging. Also ja, es war definitiv eine stressige Zeit, aber aufgrund der Regelmäßigkeit und Häufigkeit meiner Einweisungen entwickelte sich ein routinemäßiger Zeitplan.

**VP:** Welche Symptome haben Sie beim Leben mit Hypopara erlebt und haben Sie sich im Laufe der Jahre verändert?

**C:** Wenn mein Kalziumspiegel niedrig ist, funktioniert mein Gehirn nicht so gut, wie es normalerweise funktionieren würde. Ich komme bei den albernsten Dingen durcheinander und ende einfach benommen und starre manchmal auf eine Wand. Wenn mein Kalziumspiegel ziemlich niedrig ist, dann verkrampfen sich meine Muskeln zeitweise, was ziemlich schmerzhaft sein kann.<sup>9</sup> Immer, wenn das passiert, kann ich über einen längeren Zeitraum nichts tun, bis mein Kalziumspiegel wieder auf dem normalen Niveau ist. Ich kann nicht klar denken, ich kann meine Gedanken nicht organisieren.

**VP:** Und welches dieser Symptome ist das, mit dem Sie am schwierigsten leben können?

**C:** Ich würde definitiv sagen, dass die Verwirrung am schwierigsten ist.<sup>9</sup> Und da sie normalerweise als erstes auftritt, selbst bei leicht niedrigen Werten, ist sie leider das häufigste Symptom. Es ist sehr schwierig, einen Alltag zu leben, wenn man seine Gedanken nicht wirklich organisieren kann.

**VP:** Und das muss für Sie als medizinischer Chemiker sehr schwierig sein. Sie arbeiten in einer sehr stressigen Umgebung, die viel Gehirnleistung erfordert.

**C:** Oh ja. Ich muss mein Bestes geben können und wenn ich es nicht tue, dann fällt es wirklich auf.

**VP:** Wie war es denn eigentlich, mit Hypopara aufzuwachsen, diese Symptome müssen für Ihre Schulfreunde sehr offensichtlich gewesen sein? Welche Erinnerungen haben Sie?

**C:** Ich hatte immer eine niedrige Anwesenheit in der Schule und ich hatte so ziemlich immer einen Teil der Woche krankheitsbedingt bzw. wegen krankheitsbedingter Krankenhausbesuche frei oder um Kontrolluntersuchungen zu machen. Es war schwierig, den Überblick zu behalten, sowohl in akademischer als auch in sozialer Hinsicht. Während der gesamten Schulzeit hatte ich immer das Gefühl, ich würde nur aufholen. Ich war nie auf dem Laufenden und musste immer herausfinden was in den letzten Wochen passiert ist, anstatt wie alle anderen am Ball zu bleiben.

**VP:** Aber Sie haben sich bemerkenswert gut geschlagen, obwohl Sie von sich behaupten, dass Sie einen konstanten Aufholprozess hatten. Eigentlich haben Sie sich sehr gut geschlagen, Sie haben gerade Ihren Master abgeschlossen und jetzt arbeiten Sie. Wie gehen Ihre Arbeitgeber mit Ihrem Hypopara um?

**C:** Also, dieser Job, in dem ich mich derzeit befinde, ist mein erster richtiger Job. Von Anfang an war ich sehr offen mit meinem Vorgesetzten und habe ihm die ganze Situation erklärt. Zum Glück ist er äußerst verständnisvoll und weiß, dass ich auf jeden Fall lieber arbeite als krank zu sein. Er hat es also nie wirklich als ein Problem angesehen, dass ich mir hier und da einen Tag frei nehme.

**VP:** Also, wie erklären Sie anderen Ihren Zustand oder wann erklären Sie ihn? Ich meine, ist es jetzt anders als früher, als Sie jünger waren?

**C:** Ja, es ist viel schwieriger geworden, in meinen Erwachsenenjahren mit Hypopara zu leben als als Kind. Vor allem, wenn ich mich im Krankenhaus behandeln lassen muss. Als ich jünger war, hatten wir ein großartiges System, bei dem wir die Kinderstation einfach anrufen konnten, und sie versuchten ihr Bestes, um eine Behandlung zu arrangieren, aber jetzt muss ich jedes Mal die Unfall- und Notfallstation durchlaufen, und es ist jedes Mal nur eine Tortur.

**VP:** Sie waren also eine Art Vielflieger auf der Kinderstation, alle kannten Sie, und Sie kannten sie, aber jetzt nehme ich an, dass Sie Ihren Zustand jedes Mal erklären müssen, und es ist, als ob man wieder von vorne anfangen müsste.

**C:** Jedes einzelne Mal, ja. Es ist schwierig.

**VP:** Das muss wirklich stressig für Sie sein.

**C:** Ja. Nach einer Weile wird es ziemlich repetitiv. Sie haben ein Skript im Kopf, von dem Sie wissen, dass Sie es in dieser Situation einfach sagen, was gut und schlecht ist, nehme ich an.

**C:** Es kommt zu dem Punkt, an dem es hilfreich wäre, eine laminierte Karte zu haben, die man einfach hergeben kann: Richtig, das ist es, was Sie jetzt wissen müssen. Und Links oder was auch immer, um sie online in die richtige Richtung zu schicken.

**VP:** Und Sie sind vielleicht der einzige Mensch, den ihr Arzt in seinem Leben mit dieser speziellen Erkrankung sehen wird. Ich meine, es ist eine so seltene Erkrankung.

**C:** Ja. Oft fühlt man sich wie eine Fallstudie. (lacht)

**VP:** Wie etwas in „Doctor House“, und alle Ärzte kommen zusammen, um einen Blick auf Sie zu werfen.

**C:** Sie bringen immer alle angehenden Ärzte zu mir.

**VP:** Frau Prof. Amrein, es interessiert mich, ob Sie aufgrund Ihrer Erfahrung einen Unterschied in den Auswirkungen von Patienten mit nicht-chirurgischer Hypopara im Vergleich zu Patienten mit postoperativer Hypopara sehen?

**Prof. A:** Ja, es ist sicherlich ein großer Unterschied, was den Schweregrad der Krankheit, aber auch den Zeitpunkt des Krankheitsbeginns betrifft. Postoperative Hypoparathyreoidismus, auch wenn er sich im Laufe der Zeit entwickelt und Jahre nach der Operation auftreten kann, kommt in der Regel recht häufig vor, direkt nach der Operation.<sup>4</sup> Wir haben also das Ereignis und wir wissen, was kommt. Die Patienten werden in der Regel gut behandelt. Beim nicht-chirurgischen Hypoparathyreoidismus sind es oft Kinder, die, wie wir vorhin besprochen haben, einen langen Weg zurücklegen müssen und in der Regel sehr engagierte pädiatrische Dienste haben.<sup>6</sup> Das Problem ist dann oft das Erwachsenenalter. Im frühen Erwachsenenalter kümmern sich die pädiatrischen Dienste weiterhin um ihre Patienten, weil sie wissen, dass es mit der Betreuung für Erwachsene schwerer ist, denn oft sind die Patienten nicht immer beim selben Arzt und das ist ein großes Problem.

**VP:** Aus Gesprächen mit einer ganzen Reihe von Menschen geht hervor, dass es einen Unterschied in der Lebensqualität zwischen nicht-chirurgischer und postoperativer Hypopara zu geben scheint.

**Prof. A:** Ja, das ist sehr interessant. Im Allgemeinen ist die Lebensqualität bei Hypoparathyreoidismus also beeinträchtigt. Wenn man sie mit Standardpopulationen vergleicht, gibt es einen großen Unterschied in fast allen Bereichen der Lebensqualität.<sup>12</sup> Aber es scheint, dass postoperativer Hypoparathyreoidismus tatsächlich eine schlechtere Lebensqualität hat als nicht-operativer Hypoparathyreoidismus. Ich vermute, weil man bei einem nicht-operativen Hypoparathyreoidismus oft mit dieser Krankheit aufgewachsen ist und nichts anderes kennt.<sup>12</sup> Es ist schwierig, man hat seine Probleme, aber man kennt kein anderes Leben als das, was man hat. Für die Zeit nach der Operation, besonders wenn der Hypoparathyreoidismus früh nach der Operation auftritt und schwerwiegend ist, erinnern sich die Patienten daran, wie sie sich vor der Operation gefühlt haben und dann haben sie diesen krassen Vergleich der Veränderung, die sie nach dieser zusätzlichen Erkrankung haben.<sup>12</sup>

**VP:** Es ist wirklich hart, nicht wahr? Ich meine, ich frage mich, was Sie Menschen raten, die neu mit Hypopara diagnostiziert werden, was ist Ihr bester Tipp für sie?

**Prof. A:** Ja, ich denke, der beste Tipp ist, ihr eigener Arzt bzw. ihr eigener Fürsprecher zu werden und so viele Informationen wie möglich zu sammeln.

**Prof. A:** Für jemanden, der neu mit Hypopara diagnostiziert wird, würde ich empfehlen, sich so viele Informationen wie

möglich zu beschaffen, sich mit Patientengruppen in Verbindung zu setzen, wie auch immer Sie können, um tägliche Tipps zu erhalten. Informieren Sie auch Ihre Kollegen, Ihre Freunde, Ihre Familie, worum es hier geht und tragen Sie auch eine Notfallkarte bei sich, nur um einige grundlegende Informationen über die Krankheit dabei zu haben. Sprechen Sie mit Ihrem medizinischen Betreuer über die Krankheit, um ein möglichst normales Leben zu führen.

**VP:** Und vor allem Frauen müssen sehr vorsichtig mit ungeplanten Schwangerschaften umgehen, denn eine Schwangerschaft muss sehr sorgfältig erwogen und überwacht werden.

**Prof. A:** Exakt. Manchmal wurde sogar in Erwägung gezogen, keine Kinder zu bekommen, was ich für nicht fair halte, aber natürlich ist es eine Risikoschwangerschaft und der chronische Hypoparathyreoidismus sollte so stabil wie möglich eingestellt werden, bevor eine Frau schwanger wird.<sup>13</sup> Interessanterweise verläuft der Hypopara während der Schwangerschaft oft recht gut, weil die Plazenta Parathyroidhormon produziert, das die Rolle des Hormons übernimmt. Auch während der Stillzeit produziert die Brust Parathyroidhormon, so dass es oft besser verläuft.<sup>13</sup> Aber wenn das Gleichgewicht, der Kalziumspiegel, nicht stabil ist, kann dies zu einer erheblichen Morbidität des Kindes führen. Sie werden viel interdisziplinäre Pflege und regelmäßige Kontrollen benötigen, nicht nur alle sechs Monate, das wären zu wenige Kontrollen während der Schwangerschaft.<sup>13</sup>

**VP:** Wie sieht also bei diesem neu diagnostizierten Patienten, unserem erfundenen Patienten mit dem täglichen Management seiner Erkrankung aus?

**Prof. A:** Normalerweise raten wir zu einer bestimmten Dosis von Kalziumpräparaten, einer bestimmten Dosis Vitamin D, einer bestimmten Dosis von aktivem Vitamin D. Manchmal ist der Kalziumspiegel aus unerfindlichen Gründen einfach zu niedrig oder zu hoch oder die Menschen fühlen sich einfach nicht wohl, aber sie haben nicht die Möglichkeit zu Hause – am Point of Care – einen Kalziumtest durchführen zu lassen, was ein Problem darstellt. Denn bei anderen vergleichbaren endokrinen Erkrankungen verfügen wir heute über Messgeräte am Point of Care, die das tägliche Leben vieler dieser Patienten stark verbessert haben. Ich glaube also wirklich, dass dies in Zukunft notwendig sein wird. Auch die Lebensereignisse sind anders, die Aktivität am Tag, wenn sie sich körperliche betätigen, brauchen Sie in diesen Tagen vielleicht mehr Kalzium. Auch, je nachdem, was Sie essen. Wenn Sie einen Tag viele Milchprodukte konsumieren, brauchen Sie vielleicht einfach nicht so viel Kalzium wie sonst.<sup>14</sup>

**VP:** Diese Menschen nehmen also täglich massenweise Tabletten ein. Gibt es langfristige Folgen oder Risiken, wenn man so viel Kalzium einnimmt, zum Beispiel Nierensteine?

**Prof. A:** Es besteht ein sehr erhebliches Risiko für Nierenmorbidität bei Hypopara-Patienten. Also Nierensteine, Nierenverkalkungen, Nierenversagen, sogar Dialyse.<sup>5</sup> Das Risiko ist bei Hypoparathyreoidismus wesentlich höher. Und es ist sehr wahrscheinlich, dass dies ein wenig mit einer Überbehandlung zu tun hat. Ein Teil davon ist sicher die Erkrankung selbst, denn das Nebenschilddrüsenhormon wirkt sich auf die Kalziumanreicherung aus und wenn das Nebenschilddrüsenhormon fehlt oder nicht vorhanden ist, ist es nicht physiologisch. Immer mehr Kalzium auf der einen Seite zu geben, erhöht immer die Kalziumanreicherung in der Niere und damit auch das Risiko für Nierensteine und Nierenverkalkungen.<sup>5</sup>

**VP:** Jetzt möchte ich mich von den körperlichen Symptomen und Risiken abwenden und mich wieder Conor zuwenden.

**VP:** Gab es jemanden in Ihrem Leben, der Sie in Ihrem Zustand immer unterstützt hat? Ich meine, Sie haben bereits diese fantastischen Menschen auf der Kinderstation erwähnt, aber wie sieht es in Ihrem privaten Leben aus?

**C:** Ich würde definitiv sagen, dass meine Eltern maßgeblich dazu beigetragen haben, dass es mir mit allem, was passierte, gut ging. Sie haben mir zugehört, wie ich mich beschwerte und mir gesagt, ich solle mich entspannen, wenn ich zu hart zu mir selbst war. Vor allem, als ich jünger war, gaben sie mir das Gefühl, dass es keine so große Sache war. Ich hatte nicht wirklich das Gefühl, dass es so ernst war, wie es rückblickend wahrscheinlich war. Aber ja, sie waren offensichtlich von Anfang an da und sie sind jetzt immer noch da. Ich weiß nicht, was ich ohne sie tun würde.

**VP:** Nun, Conor, Sie haben jetzt das schöne Alter von 23 Jahren erreicht, wie war es in Bezug auf die Unterstützung zu Beginn Ihres Lebens im Vergleich zu jetzt? Fangen wir damit an, wie es früher für Sie war, und für Ihre Eltern.

**C:** Nun, ich wurde diagnostiziert, als ich drei Jahre alt war, das ist jetzt 20 Jahre her, das Internet hat sich natürlich in dieser Zeit massiv verändert. Aber vor 20 Jahren war nicht so viel verfügbar und meine Eltern suchten möglicherweise nicht in den richtigen Bereichen, weil sie kein medizinisches Wissen hatten. Sie mussten Selbsthilfegruppen für Patienten finden, diese Patientengeschichten waren wichtig damit sie verstehen, was die Krankheit bedeutet, weil sie es einfach nicht wussten.

**VP:** Und ich kann mir vorstellen, dass sie schnell zu Experten für Ihren Zustand wurden.

**C:** Ja, es war wie ein Vollzeitjob, nehme ich an. (lacht)

**VP:** Sie sind also Teil einer Selbsthilfegruppen-Gemeinschaft?

**C:** Ja, das bin ich. Ich gehöre zu Hypopara UK, einer Wohltätigkeitsorganisation, die sich um Menschen kümmert, die an meiner Krankheit leiden. Es gibt Zweigstellen auf der ganzen Welt. Es ist eine großartige Möglichkeit, andere Menschen zu sehen oder sich anderer Menschen bewusst zu werden, die sich in einer ähnlichen Situation wie man selbst befinden. Es ist sehr wichtig, weil man sich sonst ziemlich isoliert und fremd fühlt.

**VP:** Ja, und es ist dieses Bewusstsein, das wirklich zählt. Wenn Sie also mit jemandem sprechen, bei dem neu ein Hypopara diagnostiziert wurde, welchen Rat würden Sie ihm geben?

**C:** Recherchieren Sie auf jeden Fall viel über Ihren Zustand und versuchen Sie, ihn so gut wie möglich zu verstehen. Denn es wird Ihnen das Leben erleichtern, wenn Sie dieses Gespräch beginnen können. Sie müssen auf jeden Fall Ihr eigener Fürsprecher für Ihre Gesundheit sein.

**VP:** Was mich zu meiner nächsten Frage führt, nämlich: Wie könnten Ihrer Meinung nach die Patienten- und Ärztegemeinschaft zusammenarbeiten, um Unterstützung zu leisten, insbesondere für neu diagnostizierte Patienten?

**C:** Ich denke, es wäre auf jeden Fall hilfreich, wenn es ein Protokoll mit Patienten-Selbsthilfegruppen gäbe, dass bei der ersten Diagnose jeder seltenen Erkrankung vom Arzt übergeben wird.

Auf diese Weise würden Sie sich mit Ihrer neuen Erkrankung nicht wirklich isoliert und allein fühlen.

**VP:** Und vermutlich hilft das eigentlich auch bei Ihrer psychischen Gesundheit. Denn wir denken über all diese körperlichen Symptome nach, die man durch Hypopara bekommt, aber eigentlich ist die psychische Auswirkung etwas, mit dem man sich auch beschäftigen muss.

**C:** Definitiv. Das ist eines der großen Probleme, die meine Familie ohnehin schon erlebt hat. Bei einer seltenen Krankheit fühlt man sich aufgrund des mangelnden Bewusstseins isoliert. Und selbst wenn man hört, wie sich andere Leute über die gleichen Dinge beschweren, die man vor sich hat, wirkt das Wunder für die psychische Gesundheit, man fühlt sich nicht so...

**VP:** Allein?

**C:** Allein oder anders, wissen Sie.

**C:** Denn gerade bei den extrem seltenen Erkrankungen haben Sie sich in den Kopf gesetzt, dass dies die seltenste Sache überhaupt ist. Nur ICH bin betroffen. Es wirkt wirklich Wunder für die psychische Gesundheit, zu wissen, dass es da draußen noch andere Menschen gibt, die im selben Boot sitzen wie man selbst.

**VP:** Wir haben viel über die Informationen, die man für die Patienten und ihre Familien benötigen gehört, aber ich frage mich, Prof. Amrein, ob es genügend Aufklärung und Informationen über Hypopara für medizinisches Personal gibt?

**Prof. A:** Ich denke, es ist schwierig für beide Seiten. Es ist schwierig für die Leistungserbringer im Gesundheitswesen, aber auch für die Patienten, die richtige Menge und die richtige Qualität an Informationen zu erhalten. Die Dinge verbessern sich, aber es mangelt immer noch an der richtigen Information. Ich finde, dass Orpha.net eine sehr gute Informationsquelle ist. Sie verfügen über sehr gute Informationen über einige Formen von Hypoparathyreoidismus, die auch für medizinisches Fachpersonal sehr hilfreich sind.

**VP:** Wenn Sie diese Seite nicht kennen, dann ist es Orpha.net, O-R-P-H-A dot net. Sie ist sehr gut. Wir haben heute also von Hypopara als eine seltene Krankheit gehört und von der diagnostischen Odyssee und den Schwierigkeiten, die viele Patienten auf sich nehmen, um endlich zu einer Diagnose zu kommen. Aber ich denke, was wir vor allem gehört haben, ist, wie wichtig Unterstützung ist, sowohl für die Bewältigung der Krankheit, als auch für die Unterstützung und die mentale und emotionale Unterstützung, die man von anderen Menschen erhält, die ebenfalls mit der Krankheit leben. Und wie Conor so wortgewandt sagte, fühlt man sich dadurch nicht mehr allein und hat nicht mehr das Gefühl, die einzige Person zu sein, die einfach nur seltsam und anders ist.

**VP:** Vielen Dank an Sie beide und halten Sie Ausschau nach unserem nächsten Podcast in unserer HypoparaExchange-Reihe. Auf Wiedersehen für den Moment.

#### Referenzen:

1. WHO. Rare diseases. Priority Medicines for Europe and the World 2013 Update Available here: [https://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/Ch6\\_19Rare.pdf](https://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/Ch6_19Rare.pdf)
2. Bilezikian, et al. Management of hypoparathyroidism: summary statement and guidelines. *J Clin Endocrinol Metab* 101:2273–2283, 2016
3. Powers J, Joy K, Ruscio A, et al. Prevalence and incidence of hypoparathyroidism in the United States using a large claims database. *J Bone Miner Res.* 2013; 28(12):2570–6
4. Clarke et al. Epidemiology and Diagnosis of Hypoparathyroidism: *J Clin Endocrinol Metab*, June 2016, 101(6):2284–2299
5. Abate EG and Clarke BL (2017). Review of Hypoparathyroidism. *Front. Endocrinol.* 7:172
6. Bilezikian et al. Hypoparathyroidism in the Adult: Epidemiology, Diagnosis, Pathophysiology, Target Organ Involvement, Treatment, and Challenges for Future Research *J Bone Miner Res.* 2011 October; 26(10):2317–2337
7. Engel et al. Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. *J Rare Disord* 1(2):1–15
8. Goldfarb 2018. Risk of hypoparathyroidism after total thyroidectomy. *Clinical Thyroidology for the Public* Volume 11, Issue 5, May 2018
9. Hadker et al. Understanding the Burden of Illness associated with Hypoparathyroidism Reported Amongst Patients in the Paradox Study. *Endocrine Practice.* 2014; 20(7):617–679
10. Rosa, R. G, et al (2014). Mood disorder as a manifestation of primary hypoparathyroidism: a case report. *Journal of medical case reports*, 8, 326. doi:10.1186/1752–1947–8–326
11. Rejnmark et al. Therapy of Hypoparathyroidism by Replacement with Parathyroid Hormone. *Scientifica*, vol. 2014, Article ID 765629, 8 pages, 2014. <https://doi.org/10.1155/2014/765629>
12. Rejnmark L. Quality of life in hypoparathyroidism. *Endocrine* (2018) 59:237–238
13. Bollerslev, J. Brandi, M. L. Clarke, B. (2018). Standards of Care for Hypoparathyroidism in Adults. *European journal of endocrinology*, 180(3), P1–P22. Advance online publication. doi:10.1530/EJE-18-0609
14. Babey M et al. Conventional Treatment of Hypoparathyroidism. *Endocrinol Metab Clin North Am*, Dec 2018; 47(4):899–900