



Eine sehr seltene Erkrankung
stellt sich vor:

Proteus Syndrom und andere asymmetrische Großwuchssyndrome

für Betroffene, Eltern,
Mediziner und Interessierte

Selbsthilfegruppe

**PROTEUS-
SYNDROM**  e.V.

www.Proteus-Syndrom.de



Inhaltsverzeichnis

Der Verein	1
Das Proteus Syndrom	2
Asymmetrische Großwuchssyndrome	4
Infos für Eltern	6
Infos für Mediziner	8
Infos für Interessierte	10
Spenden	13
Kontakt	Rückseite



Der Verein Proteus-Syndrom e.V.

Wir sind die bundesweite Selbsthilfeorganisation, die sich seit 2001 für Menschen mit dem extrem seltenen Proteus Syndrom (PS) und für Menschen mit anderen asymmetrischen Großwuchssyndromen einsetzt.

Da über diese Erkrankung so wenig bekannt ist, möchten wir als Selbsthilfeorganisation dazu beitragen, medizinische Informationen und praktische Erfahrungen zusammen zu tragen.

Ziel des Vereins ist es, Menschen mit PS und anderen asymmetrischen Großwuchssyndromen in Kontakt miteinander zu bringen. Erst im Austausch mit anderen Betroffenen und deren Familien ist es häufig möglich, brauchbare Informationen über ärztliche Behandlung, über Operationen und über mögliche Prognosen zu bekommen. Ein Mensch mit PS würde in seinem Leben wohl nie einen Menschen mit der gleichen Erkrankung treffen, wenn sie/er sich nicht aktiv auf die Suche nach anderen Betroffenen macht. Wir veranstalten einmal jährlich unsere Familienkonferenz, zu der auch FachärztInnen und andere ExpertInnen eingeladen werden. Im Mittelpunkt stehen der direkte Austausch und das gegenseitige Kennenlernen der Betroffenen und ihrer Familien. Besonders unsere Kinder genießen diese erlebnisreichen Tage, bei denen das Thema „anders sein“ endlich einmal kein Thema ist.



Das Proteus Syndrom

Mit ca. 200 in der medizinischen Fachliteratur beschriebenen Fällen weltweit ist das Proteus Syndrom eine extrem seltene Erkrankung. Und dennoch ist es noch immer überdiagnostiziert.

Meist sind Kinder und Jugendliche von der Erkrankung betroffen, da das PS erst in den 80er Jahren als Krankheitsbild beschrieben wurde. Daher sind ältere Patienten häufig mit anderen Diagnosen konfrontiert. Die Diagnostik ist hier so wenig entwickelt, dass noch immer eine große Unsicherheit auf Seiten der ÄrztInnen und Patienten herrscht.

Das typische Symptom beim Proteus Syndrom ist ein sehr massiver regionaler Großwuchs meist einzelner Extremitäten. Die Proportionen zwischen einzelnen Körperteilen, z.B. zwischen einzelnen Fingern oder Zehen gehen verloren (disproportionierter Großwuchs).

Die meisten Patienten mit Proteus Syndrom werden ohne Großwuchs geboren und das lokale Gewebewachstum beginnt erst im Alter von sechs bis 18 Monaten. Das Syndrom hat einen vielgestaltigen (polymorphen, „proteanen“) Charakter.



Jeder Mensch mit Proteus Syndrom hat seine ganz eigene Merkmalskombination und Ausprägung.

- Zur Geburt vorhanden: vaskuläre Malformationen (Gefäßfehlbildungen), epidermale Nävi (verdickte Oberhaut mit verstärkter Pigmentierung).
- Der asymmetrische Großwuchs beginnt erst nach mehr als einem halben Jahr.
- Die typischen, aber nicht immer vorhandenen Bindegewebsverdickungen mit Bildung tiefer Furchen, die Gehirnwindungen gleichen („cerebriforme“ Bindegewebsnävi), entwickeln sich langsam.
- Das verstärkte Knochen- und Weichteilwachstum kommt mit der Pubertät meist zum Stehen.
- Tumore (vor allem Ovarien, Hoden, Schilddrüse) sind primär gutartig, maligne Entartungen selten.

Wegen seiner Vielgestaltigkeit wurde das Krankheitsbild nach dem griechischen Halbgott Proteus benannt, der seine äußere Erscheinung verändern konnte, um seinen Feinden zu entkommen. Die Ursache des Proteus Syndroms ist noch nicht bekannt. Es wird angenommen, dass es durch eine genetische Veränderung entsteht, die in den ersten Wochen der Schwangerschaft auftritt und nur einzelne Zellen betrifft. Es ist nicht erblich. Das Proteus Syndrom kann man nicht ursächlich behandeln. Das heißt, es ist nicht heilbar.



Asymmetrische Großwuchssyndrome

Einige Erkrankungen, die zunächst wegen eines Großwuchses einzelner Extremitäten auffallen, sind nicht das Proteus Syndrom. Hier kommen diagnostisch einige angrenzende Krankheitsbilder in Frage, die unter dem Überbegriff asymmetrische Großwuchserkrankungen zusammengefasst werden. Alle asymmetrischen Großwuchssyndrome sind gekennzeichnet durch einen ungleichmäßigen Großwuchs, der einzelne Körperteile und nie den gesamten Körper betrifft. So können einzelne Finger oder Zehen, eine ganze Extremität oder eine Körperhälfte vergrößert sein (auch: „regionaler oder partieller Großwuchs“ genannt). Ungefähr ein Mensch von 90 000 ist davon betroffen, diese Syndrome sind also wesentlich häufiger als das Proteus Syndrom.

Hierzu gehören:

- Hemihyperplasie- (multiple) Lipomatose-Syndrom
- CLOVE-Syndrom (CLOVE: **C**ongenital **L**ipomatous **O**vergrowth, **V**ascular malformations, **E**pidermal nevi)
- Cowden-Syndrom und SOLAMEN-Syndrom (SOLAMEN: **S**egmental **O**vergrowth, **L**ipomatosis, **A**rteriovenous **M**alformation, **E**pidermal **N**evus)
- Klippel-Trenaunay-Syndrom

Die Diagnostik ist sehr schwierig und nicht immer eindeutig. Viele unserer Mitglieder haben über die Jahre wechselnde Diagnosen bekommen. Die Diagnose Proteus-Syndrom wird nun eher weniger häufig ausgesprochen.



Es wird derzeit weder an der Ursache des Proteus Syndrom geforscht, noch gibt es Hoffnung auf Therapie-Möglichkeiten in naher Zukunft. Da die Erkrankung so extrem selten ist, scheint sie für die Medizin und die Forschung eine „unwichtige“ Erkrankung zu sein.

Für die Betroffenen ist es sehr schwer, geeignete ÄrztInnen zu finden, da auch unter Fachleuten sehr wenig über die Behandlung dieser Erkrankung bekannt ist.



Wir hoffen sehr, dass in naher Zukunft Forschung zu Ursachen und Therapiemöglichkeiten dieser Krankheiten betrieben wird, damit uns eines Tages konkrete Behandlungsmöglichkeiten und genauere Prognosen zur Verfügung stehen.



Für Eltern

Sind Sie mit der Diagnose PS bei Ihrem Kind konfrontiert worden? Oder haben Ihre ÄrztInnen Ihnen gegenüber diesen Verdacht geäußert bzw. eine ähnliche Diagnose genannt? Z.B. „partieller Riesenwuchs“ oder Hemihyperplasie Lipomatose Syndrom?

Sie sind verunsichert und wissen nicht, was diese Diagnose für Ihr Kind und Ihre gemeinsame Zukunft bedeutet?

Eine Menge Fragen tun sich auf, wird man mit einer seltenen angeborenen Fehlbildung beim eigenen Kind konfrontiert. Unsicherheiten werden größer, oftmals sind die wenigen vorhandenen Informationen, die Sie bei Ihrem/r Arzt/Ärztin oder im Krankenhaus bekommen haben nicht zufriedenstellend.

Gerne stehen wir Ihnen für Ihre Fragen zur Verfügung.

Ein erste beruhigende Information vorneweg: Das Proteus Syndrom ist zwar eine extrem seltene Erkrankung, es wird aber immer noch überdiagnostiziert (Biesecker, L. 2006). Eine Zweitmeinung einer/es in diesem Bereich diagnostisch erfahrenen Ärztin/Arztes einzuholen lohnt sich fast immer.



Wir haben in unserer Selbsthilfegruppe Kinder und junge Erwachsene mit den unterschiedlichsten Symptomen. Es ist fast das gesamte klinische Spektrum vorhanden und nicht selten waren es die Eltern bzw. die erwachsenen Betroffenen, die den Anschlag zur „korrekten“ Diagnose gegeben haben, sofern man hier von richtig und falsch reden möchte.

Das Gefühl, mit diesem Problem alleine da zustehen, haben wir alle durchlebt. Die Suche nach anderen Eltern in dieser Situation und der Weg in die Selbsthilfegruppe hat sich in vieler Hinsicht für die meisten unter uns gelohnt.

Wir möchten Sie ermuntern, diesen ersten großen Schritt zu machen und sich mit Ihren Fragen und dem Wunsch nach Erfahrungs- und Informationsaustausch völlig unverbindlich an uns zu wenden. **Sie sind herzlich willkommen!**





Für Mediziner

Wir freuen uns, dass Sie als Arzt oder Ärztin auf der Suche nach weiteren Informationen über das Proteus Syndrom (PS) und angrenzende Krankheitsbilder sind.

Was sich Eltern von Kindern mit PS und anderen asymmetrischen Großwucherkrankungen vom behandelnden Arzt/Ärztin wünschen:

Bei der Diagnose einer so seltenen Erkrankung spielt viel Unsicherheit auf beiden Seiten mit. Patienten und Ärzte haben viele offene Fragen.

Mündige Eltern sind die Basis für eine bestmögliche Krankheitsbewältigung der Kinder mit Proteus Syndrom.

Eltern möchten gerne Prognosen von Ihnen hören. Ärzte/Ärztinnen können – berechtigter Weise - bei einer so unbekanntem Erkrankung keine Prognosen geben.

Wir haben die durchaus positive Erfahrung gemacht, dass Eltern über die Selbsthilfe andere Kinder und Erwachsene kennenlernen und sich durch diesen Austausch die Nachfrage nach Prognosen häufig von selbst ergibt.



Kein Patient mit PS ist vergleichbar, jede/r ist einzigartig in der Kombination und Ausprägung einzelner Befunde. Gerade deshalb, aber auch auf Grund der fehlenden wissenschaftlichen Erkenntnisse auf diesem Gebiet, ist nach wie vor der Wissensschatz der Betroffenen und ihrer Familien von unschätzbarem Wert.

Die uns bekannten und mit dem PS und angrenzenden Krankheitsbildern erfahrenen Ärzte und Ärztinnen sind gerne bereit, Ihre evtl. Nachfragen zu beantworten. Weitere Adressen finden Sie auf unserer Webseite. Auch einen Link zu den wenigen wissenschaftlichen Veröffentlichungen zum PS finden Sie auf unserer Webseite.

Die Patienten mit einer extrem seltenen Erkrankung wie dem PS sind stark auf Ihre Bereitschaft als Fachleute angewiesen, sich untereinander interdisziplinär und überregional so intensiv wie möglich auszutauschen.



Für alle Interessierten

Familien, die mit Proteus Syndrom leben, sind auf vielfältige Weise vor große Herausforderungen gestellt. Allein mit dem Problem zu sein, ist eines der Hauptprobleme. Wenige ÄrztInnen und Therapeuten sind erfahren auf dem Gebiet der asymmetrischen Großwucherkrankungen. So ist der/die PatientIn, bzw. deren Eltern, häufig Experte in eigener Sache. Diesen Expertenschatz zu nutzen ist Ziel unseres Vereins. Menschen mit Proteus Syndrom, und besonders unsere Kinder und Jugendlichen, haben meist schon sehr viele Operationen und Arztbesuche hinter sich. Weite Reisen durchs ganze Land auf der Suche nach „dem Spezialisten“ sind häufig nötig, Krankenhausaufenthalte weit entfernt vom Wohnort gehören für uns dazu.

Sofern die Füße betroffen sind, sind Menschen mit PS häufig auf maßgefertigte orthopädische Schuhe angewiesen, weil ihre Füße nicht in normale Schuhe passen. Sofern sie auch angeborene Gefäßfehlbildungen haben, müssen unsere Patienten maßgefertigte Kompressions-Strümpfe oder sogar Kompressions-Strumpfhosen tragen.

Immer wieder müssen Leistungen bei den Leistungserbringern (z.B. Krankenkassen) beantragt, erklärt und gerechtfertigt werden, die besonders bei Kindern zunächst ungewöhnlich erscheinen.



Wie bei vielen anderen chronischen Erkrankungen und Behinderungen auch, sagen die Menschen mit Proteus Syndrom häufig, dass die gesellschaftliche Ausgrenzung eine wesentlich größere Behinderung in ihrem Leben darstellt, als das eigentliche medizinische Problem.



In der Öffentlichkeit, in der Schule, auf dem Weg zur Arbeit und im Schwimmbad offen angestarrt zu werden ist eines der Hauptprobleme der Menschen mit Proteus Syndrom.

Natürlich verhalten sich nicht alle Menschen dermaßen offen ausgrenzend, aber die wenigen die es tun, reichen aus, das Leben mit dem sichtbaren „anders Sein“ oftmals als sehr schwierig zu empfinden.



Benjamin, 14 Jahre



So können Sie helfen

Der Proteus-Syndrom e.V. ist auf Ihre Hilfe angewiesen, um den Menschen mit Proteus Syndrom und ihren Familien weiterhin helfen zu können.

Wir setzen uns ein für mehr Forschung zum Proteus Syndrom, für bessere Informationen für die Betroffenen, für eine angemessene medizinischen und therapeutische Versorgung der Kinder und Erwachsenen und für die gleichberechtigte Teilhabe der Menschen mit PS in allen Bereichen des Lebens.

Unser Verein ist als gemeinnützig anerkannt, Ihre Spende ist steuerlich abzugsfähig. Gerne stellen wir Ihnen eine Spendenbescheinigung aus.

Wir freuen uns über Ihr Interesse an dieser seltenen Erkrankung und den davon betroffenen Menschen.



Spendenkonto:
Proteus-Syndrom e.V.
Postbank Berlin
IBAN:DE65 1001 0010 0824 6861 07
BIC: PBNKDEFF



www.proteus-syndrom.de

Proteus-Syndrom e.V.

c/o Nadine Ortlepp

Platte 8

34317 Habichtswald

Tel: 0157 578 48 757

info@proteus-syndrom.de

www.proteus-syndrom.de

Selbsthilfegruppe

PROTEUS-SYNDROM e.V.

www.Proteus-Syndrom.de