

Selten, aber wichtig: Das Peutz-Jeghers-Syndrom im Fokus

Rare but Aware – Der Podcast des Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e.V.

Folge 1 · Veröffentlicht am 1. September 2026 · Laufzeit 15:03

Anhören: <https://podcasts.apple.com/de/podcast/rare-but-aware/id6807325288>

Das Gespräch zum Nachlesen

Kira: Ja, hallo und herzlich willkommen zur ersten Folge des Podcasts Rare but Aware. Hier sprechen wir über eine Krankheit, die sehr selten ist und die die meisten gar nicht kennen, und zwar das **Peutz-Jeghers-Syndrom**. Kurz zu uns: Wir sind ein kleiner gemeinnütziger Verein, der sich 2011 aus einer Selbsthilfegruppe gegründet hat. Unsere Mitglieder kommen hauptsächlich aus dem deutschsprachigen Raum, zum Beispiel natürlich Deutschland, Österreich, aber auch aus der Schweiz. Zu uns gehören Patienten und Familienangehörige. Ziel unseres Podcasts ist es eben, über diese seltene Krankheit aufzuklären und eben so viele Menschen wie möglich zu erreichen und auch Hilfe in jeglicher Form anzubieten. Heute mit dabei sind einmal Michael und Robert. Michael stell dich doch gerne einmal vor.

Michael: Hallo und herzlich willkommen. Ich bin Michael, geboren und aufgewachsen in Künzelsau, einer kleinen Kreisstadt im Hohenlohekreis, ganz im Nordosten von Baden-Württemberg. Wir sind zwar der einwohnerschwächste Landkreis, aber dafür voller Weltmarktführer. Beruflich führe ich mit meiner Partnerin einen Familienbetrieb in zweiter Generation. Wir betreiben eine kleinere Spedition, da gibt es immer genug zu tun. Wenn ich mal nicht arbeite, findet man mich am Skattisch. Im Verein versteht sich, wo ich regelmäßig an Turnieren und Meisterschaften teilnehme. Da kann ich wunderbar abschalten und meinen Kopf spielerisch fordern und geistig wach bleiben. Der perfekte Ausgleich für mich. Ich bin inzwischen 57 Jahre alt und habe meinen Befund vor rund 20 Jahren bekommen. Darüber erzähle ich euch aber in einer weiteren Folge unseres Podcasts. Meine Eltern und mein jüngerer Bruder sind nicht von Peutz-Jeghers-Syndrom betroffen.

Kira: Ja, vielen Dank Michael. Dann Robert, stell du dich doch gerne einmal vor.

Robert: Hallo, ich bin Robert. Ich bin 28 Jahre alt. Ich komme eigentlich aus der Region Ostwestfalen Lippe, wohne aber mittlerweile in Südniedersachsen und arbeite als wissenschaftlicher Mitarbeiter an einer Universität im Bereich des Maschinenbaus. In meiner Freizeit treibe ich gerne Sport. Ich fahre gerne Mountainbike und finde dort einfach in der Natur beim Sport meinen Ausgleich. Ich selber habe das Peutz-Jeghers-Syndrom vererbt bekommen und habe entsprechend von Anfang an gewusst, von Geburt an, dass ich das Peutz-Jeghers-Syndrom habe und dass die es halt Teil meines Lebens ist und mich mein ganzes Leben begleiten wird.

Kira: Danke auch an dich, Robert. Dann noch kurz zu mir. Ich bin Kira. Ich bin 23 Jahre alt und studiere Psychologie. Ich komme aus Koblenz und in meiner Freizeit gehe ich gerne schwimmen oder ich treffe mich auch gerne mit Freundinnen. Ich selbst habe auch die Krankheit vererbt bekommen und habe meine Diagnose schon seitdem ich 14 bin. Ja, dann kommen wir einmal zu der Krankheit. Dabei handelt es sich ja ein genetisches Syndrom. Die Krankheit wird ja meistens vererbt. Was ist denn überhaupt das Peutz-Jeghers-Syndrom? Das leite ich mal an dich weiter, Michael.

Michael: Genau, in vielen Fällen wird sie vererbt. Bei mir handelt es sich jedoch eine

Spontanmutation. Das bedeutet, dass ich das Peutz-Jeghers-Syndrom seit meiner Kindheit habe, ohne dass es in meiner Familie vorkommt. Das klingt wirklich spektakulär, ist aber für mich schlicht ein Teil meines Lebens. Das Peutz-Jeghers-Syndrom ist eine sehr seltene genetisch bedingte Erkrankung. Typisch dafür sind die **Polypen** im Magen-Darm-Trakt und diese auffälligen **Pigmentflecken** an den Lippen.

Kira: Wenn du sagst sehr selten. Von wie selten sprechen wir dann überhaupt?

Michael: Ja, je nach Literatur liegt die Häufigkeit irgendwo zwischen 1 zu 25.000 beziehungsweise 1 zu 300.000 wenn man das auf Deutschland überträgt, wären das ungefähr so 600 bis 3000 Menschen, also wirklich nicht viele.

Kira: Ja, das stimmt. Der Name Peutz-Jeghers-Syndrom woher kommt der eigentlich?

Michael: Der geht auf zwei Internisten zurück: Harold Jeghers und Jan Peutz. Die ersten Hinweise gab es aber schon 1895, als ein britischer Arzt die Pigmentierung bei einigen Zwillingen beschrieben hat. 1921 untersuchte dann Dr. Johannes Peutz eine dänische Familie, bei der Polypen und Pigmentflecken gemeinsam auftraten, und betonte bereits damals die genetische Komponente. 1949 wurde das Ganze schließlich vom amerikanischen Arzt Harold Jeghers und seinen Kollegen als eigenes Krankheitsbild beschrieben, daher der Doppelname. Es ist ein sogenanntes Eponym, also eine Krankheit, die nach ihren Entdeckern benannt wurde.

Kira: Wir haben ja schon gesagt, dass die Krankheit vererbt wird. Was ist denn da die konkrete Ursache?

Michael: Meistens liegt eine Mutation **STK11-Gen** vor, das auch manchmal LKB1 genannt wird. Häufig wird das vererbt und die Wahrscheinlichkeit liegt bei etwa 50 Prozent. Es gibt aber auch Fälle wie mein, in denen es eine Spontanmutation ist, also etwas, was einfach passiert, ohne dass es jemals vorher kam.

Kira: Diese typischen Pigmentflecken, die ja oft auf den Lippen auftreten. Die fallen ja auch oft schon im Kindesalter auf.

Michael: Ja genau, die fallen vielen Eltern sehr früh auf. Das Problem ist nur, man weiß oft nicht, woher sie kommen und auch viele Ärztinnen und Ärzte kennen das Syndrom überhaupt nicht. Die Flecken sitzen meistens an den Lippen oder an den Schleimhäuten, manchmal auch an Augen, Händen oder Füßen. Bei vielen verblassen sie später wieder. Im Jugendalter kommen dann häufig Magen-Darm-Beschwerden hinzu, Bauchkrämpfe, Blut im Stuhl oder eben **Invagination**. Spätestens dann wird das Syndrom erkannt.

Kira: Ja, wenn du sagst Invagination, was ist das überhaupt?

Michael: Ja, da stürzt sich ein Teil des Darms in den nächsten hinein, also der Dünndarm in den Dickdarm. Meistens natürlich. Meistens passiert das, weil ein großer Polyp den Weg versperrt. Das kann dann zu einem Darmverschluss führen und dann benötigt man eine Not OP. Im schlimmsten Fall stirbt Gewebe ab und Teile des Darms werden entfernt. Das ist natürlich überhaupt nichts, was man erleben möchte.

Kira: Ne, auf gar keinen Fall. Wie kann denn sowas verhindert werden?

Michael: Das Allerwichtigste sind regelmäßige **Vorsorgeuntersuchungen**. Je nach Alter gibt es unterschiedliche Empfehlungen, welche Untersuchungen sinnvoll sind. Dazu gehören Magen und **Darmspiegelung**, MRT Untersuchungen, die Kapselendoskopien und spezielle Verfahren wie die Single oder Doppelballonendoskopie. Aber da gehen wir in einer anderen Folge näher drauf ein.

Kira: Vielen Dank. Michael. Wie ihr bereits gehört habt, kann das alles natürlich sehr überwältigend sein, weswegen hier der Austausch mit anderen Betroffenen sehr wichtig ist.

Dieser findet vor allem in unserem Verein statt und darüber wird uns jetzt einmal Robert berichten.

Robert: Für uns im Verein ist der Austausch untereinander vor allem sehr wichtig. Wir wollen den im Verein aktiv fördern. Wir haben ein vereinsinternes Forum, wo man beispielsweise Fragen stellen kann zu der Erkrankung oder zu spezifischen Themen, die mit der Erkrankung zusammenhängen. Und man kann auch Erfahrungsberichte selber verfassen oder lesen und so sich informieren. Zudem haben wir ein jährliches Treffen in Präsenz und das bietet die Gelegenheit, sich auszutauschen, vor allem in den Pausen. Wir haben nämlich dort auch immer Vorträge oder wo Projekte vorgestellt werden. Wir laden Ärzte bei diesen Treffen ein, die dann auch Vorträge halten und in den Pausen kann man sich halt sehr gut austauschen. An den Treffen kann man auch oft optional digital teilnehmen. Das ist auch immer eine Möglichkeit, falls man die Anreise nicht schafft. Die Vereinsmitglieder können sich auch vielseitig am Vereinsleben beteiligen, beispielsweise wie hier an diesem Podcast, der von unserem Verein selbstständig erstellt wird, mit ein bisschen Hilfe. Und man kann darüber viele private enge Kontakte knüpfen über die verschiedenen Möglichkeiten, sich im Verein kennenzulernen und dann halt privat den Kontakt auch intensiv weiterführen, wenn man das möchte. Man kann auch bei unseren Treffen beispielsweise auch mal Ärzte außerhalb des Krankenhauses kennenlernen, außerhalb der Behandlungsräume und mit denen dann so ins Gespräch kommen, auch mal ganz ungezwungen, was auch immer hilfreich ist.

Kira: Das klingt doch alles schon mal sehr gut. Was macht der Verein noch?

Robert: Als Verein vertreten wir die Interessen der Peutz-Jeghers-Patienten gegenüber verschiedenen Organisationen, beispielsweise den Krankenkassen und dem **Gemeinsamen Bundesausschuss**. Das ist eine politische Organisation, die in unserem Gesundheitssystem in Deutschland sehr viel zu sagen hat. Mit ihr versuchen wir, in den Austausch zu kommen und unsere Interessen vorzubringen, damit sich die Behandlungsbedingungen für uns als Patienten mit Peutz-Jeghers verbessern. Zudem wollen wir für mehr Aufmerksamkeit für die Erkrankung sorgen, sodass mehr Ärzte sie erkennen, wissen, wie Behandlungen durchzuführen sind, beziehungsweise an Spezialisten verweisen können. durchzuführen sind bzw. An Spezialisten verweisen können und auch, dass Patienten, die selber Peutz-Jeghers haben, uns finden und die Möglichkeit haben, dann in unserem Verein den Austausch zu suchen mit anderen Betroffenen. Das ist auch ein Anliegen von uns.

Kira: In dem Verein sind ja auch Angehörige Mitglieder aktiv an der Vereinsarbeit beteiligt. Warum ist das so?

Robert: Die Erkrankung ist vererbbar und betrifft auch oft mehrere Personen innerhalb einer Familie. Das kann über mehrere Generationen gehen. Die Erkrankung begleitet einen ein Leben lang und beeinflusst dadurch auch maßgeblich die Lebensplanung. Und das betrifft halt alle in der Familie, auch wenn ich selber die Erkrankung nicht habe. Man merkt die psychischen und auch die sozialen Folgen einfach Erkrankung und die Angehörigen beispielsweise leiden auch mit, wenn Untersuchungstermine beispielsweise anstehen. Man muss Krankenhausaufenthalte im Familienverband planen, dass das halt strukturell oder zu Hause halt weiterläuft, ihr Alltag, während ein Familienmitglied im Krankenhaus ist. Und die Mitarbeit der Angehörigen im Verein ist uns auch sehr wichtig. Da kommen immer sehr viele gute Beiträge und ihre Perspektive auf die Erkrankung ist uns auch sehr, sehr viel wert und wir sind für die Mitarbeit immer sehr dankbar.

Kira: Und wie finanziert sich der Verein?

Robert: Die Finanzierung ist vielschichtig. Zum einen finanzieren wir uns durch Mitgliedsbeiträge. Das sind zehn Euro pro Jahr. Da ist dann der Partner, die Partnerin und auch die Kinder bis zum 25. Lebensjahr mit inbegriffen. Also 10 Euro sind nicht viel pro Jahr.

Und dafür erhält man halt die Option, an unseren Treffen teilzunehmen und diesen Austausch mitzunehmen. Und dann beantragen wir als Verein auch immer Fördergelder von der GKV. Das ist eine Gemeinschaftsförderung der Krankenkassen auf Bundesebene. Für Projekte, wie beispielsweise für diesen Podcast können wir dann auch immer noch projektbezogen Fördermittel beantragen. Und für diesen Podcast hat uns die DAK gefördert. Dafür sind wir auch sehr dankbar, dass sie uns die Möglichkeit dazu gibt. Was auch sehr wichtig für uns ist, sind Privatpersonen, die spenden. Das kann jeder machen. Wir sind auch in der Lage, Spendenbescheinigungen auszustellen. Die kann man dann auch entsprechend steuerlich geltend machen. Und es ist immer schön, wenn wir solche Spenden erhalten. Und wir sind auf alle Mittel, die wir bekommen können, für unsere Vereinsarbeit angewiesen.

Kira: Was gibt es noch Interessantes über den Verein zu wissen?

Robert: Auch andere seltene Erkrankungen haben Vereine, die ähnlich funktionieren wie der Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e. V. Die Vereine sind in einem Dachverband zusammengeschlossen. Das ist die **Achse**, die Allianz Chronisch seltener Erkrankung. Und wenn man eine andere Erkrankung hat, kann man auch dort gucken, ob man einen passenden Verein findet. Und über den Dachverband können wir halt dadurch, dass wir viele Personen sind, auch versuchen, mit der Politik, mit der Gesundheitspolitik in ins Gespräch zu kommen. Und für Patienten ist es immer wichtig, dass man alleine im System relativ wenig verändern kann. Aber wenn man sich zusammenschließt im Verein, dann kann man viel erreichen und auch kleine Änderungen im System hervorrufen, die einen dann als Patient auch weiterbringen, dass man einfach besser behandelt wird. Das ist wichtig, sich halt zu organisieren als Verein.

Kira: Vielen Dank an dich, Robert, für die ausführliche Vorstellung unseres Vereins. In der nächsten Folge werden dann einige Betroffene von ihrer persönlichen Peutz-Jeghers Geschichte erzählen. Dazu kann Michael mehr sagen.

Michael: Ja, die nächste Folge wird richtig, richtig spannend. Da kommen wirklich Betroffene zu Wort, die seit ihrer Kindheit wissen, dass sie das Peutz-Jeghers-Syndrom haben. Menschen wie ich, wo eine Spontanmutation wo nicht wussten, dass sie mit dem Peutz-Jeghers-Syndrom befallen sind. Richtig spannend. Schaltet das wieder zu und hört euch die nächste Folge an.

Kira: Ja, vielen Dank, Michael. Das wird auf jeden Fall sehr spannend. Und genau, das war die erste Folge des Podcasts Rare but Aware. Vielen Dank fürs Zuhören und bis zum nächsten Mal.

Michael: **Danke für euer Zuhören.**

Dieses Transkript wurde automatisch erstellt und redaktionell überarbeitet. Es gibt den gesprochenen Wortlaut wieder; kleinere Abweichungen zur Aufnahme sind möglich.

Persönliche Erfahrungsberichte und allgemeine ärztliche Einschätzungen in diesem Podcast ersetzen keine individuelle Beratung.

Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e.V. · peutz-jeghers.eu