

Einblick in das Peutz-Jeghers-Syndrom: Geschichten und Erfahrungen

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

Folge 2 · Veröffentlicht am 8. September 2026 · Laufzeit 29:04

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

Das Gespräch zum Nachlesen

Michael: Hallo und herzlich willkommen zur zweiten Folge von Rare but Aware, eurem Podcast rund um das **Peutz-Jeghers-Syndrom**. Schön, dass ihr wieder dabei seid. Heute erwarten euch spannende Einblicke, persönliche Geschichten und Neues rund um das Leben mit dieser seltenen Erkrankung. Ich bin Michael und ich habe eine kleine Zusammenfassung über unsere erste Folge vorbereitet. Das Peutz-Jeghers-Syndrom ist eine sehr seltene genetisch bedingte Erkrankung, die über eine Mutation im **STK11-Gen** erfolgt und meistens vererbt wird. Durch die auffallenden **Pigmentflecken** auf Lippen und Schleimhäuten können auch Außenstehende die Krankheit leicht erkennen. Hierfür möchten wir mit unserem Verein, dem Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e. V. Die Bevölkerung sensibilisieren. Begleitet Ann-Sophie, Jakob und mich in dieser zweiten Folge, um gemeinsam mehr Bewusstsein für das Peutz-Jeghers-Syndrom zu schaffen und Neues zu lernen. Viel Spaß beim Zuhören. Ann-Sophie, stell dich doch bitte mal vor.

Ann-Sophie: Hallo, ich heiße Ann-Sophie, ich bin 16 Jahre alt und besuche die 11. Klasse. Meine Hobbies sind mit Freunden treffen, ich backe gerne, lese und koche. Ich wohne in der Nähe von Frankfurt und bei mir war es direkt bekannt, dass ich das Peutz-Jeghers-Syndrom hatte, dadurch, dass ich blaue Muttermale auf meiner Lippe hatte. Das Syndrom habe ich von meinem Vater geerbt und beide seiner Geschwister haben ebenfalls das Peutz-Jeghers-Syndrom. Hallo Jakob, möchtest du dich auch einmal vorstellen?

Jakob: Ja, sehr gerne. Jakob, der Name. Ich bin aus Frankfurt, wohne in Frankfurt mit meiner Frau und meinen zwei Kindern. Bin hobbytechnisch hauptsächlich natürlich mit meinen Kindern beschäftigt. Früher habe ich gerne auch mich mit dem Thema Wein beschäftigt, habe tatsächlich auch eine Ausbildung dazu gemacht. Ansonsten, wie gesagt, mit meinen Kindern viel beschäftigt. Das Thema PJS ist für mich in Anführungszeichen relativ neu im Vergleich zu Ann-Sophie. Ich bin jetzt 39 Jahre alt und ich habe erst vor drei Jahren erfahren, dass ich das habe. Und das war vorher auch in dem Sinne nicht abzusehen, da tatsächlich in der Familie vorher niemand diagnostiziert war.

Michael: Dein allererster Kontakt zu Peutz-Jeghers war also erst vor drei Jahren. Du hast vorab Gespräch mal erzählt, du wärst sogar der Patient null bei euch. Sprich, du warst der Erste, bei dem es diagnostiziert wurde, aber alle anderen haben es teilweise auch bei deinen Geschwistern oder Onkel, Tanten. Erzähl mal ein bisschen was drüber?

Jakob: Ja genau. Also bei mir wurde es zuerst diagnostiziert. Die Geschichte an sich ist quasi, dass das durch einen **Eisenmangel** bei mir aufgefallen ist. Ich war immer permanent müde und hatte andauernd Erkältungen. Und irgendwann hat mein Hausarzt gesagt, da stimmt was nicht und hat dann im Prinzip rausgefunden, ich habe einen Eisenmangel und hat dann gesagt, also so ein niedriger Wert, da muss irgendwas anderes auch nicht stimmen und hat dann bei mir im Prinzip Nachforschungen angestellt Und die Stuhlprobe in dem Sinne war dann der richtige Riecher, da wurde dann **okkultes Blut** gefunden und daraufhin hat er

gesagt, okay, wir müssen dich jetzt mal von oben und unten durchspiegeln. Und da bin ich dann zum Glück auch an den richtigen Arzt geraten sozusagen, der die Spiegelung durchgeführt hat. Der hat nämlich **Polypen** entdeckt in meinem Dünndarm und die sind angeblich erst unauffällig gewesen. Also die haben eine Histologie gemacht dazu. Also Histologie heißt, dass man Gewebe quasi analysiert und genau anguckt, von welcher Art sozusagen dieses Gewebe ist. Und da haben sie im Prinzip in der ersten Untersuchung gesagt, ja, es wäre alles normal, das wären keine auffälligen Polypen. Der Arzt, der mich gespiegelt hat, der meine **Darmspiegelung** gemacht hat, der hat im Prinzip dann auch gesagt, da stimmt was nicht, das schicken wir noch mal an die Uniklinik und hat dann im Prinzip noch mal eine zweite Probe bei mir entnommen vom Gewebe von meinen Polypen. Und da war dann quasi das eindeutige, es sind sogenannte **hamartomatöse Polypen**, die sich bei mir im Dünndarm befinden und das ist quasi relativ eindeutig dem Peutz-Jeghers-Syndrom zuweisbar. Und dadurch bin ich zu meiner Diagnose gekommen. Mittlerweile habe ich auch die humangenetische Untersuchung gehabt. Ich habe ganz hundertprozentig PJS, meine Familie, ja, ich war Patient Nummer null sozusagen und erstmal haben viele es gar nicht so richtig geglaubt. Und über verschiedene Untersuchungen sind dann auch immer mehr PJS Fälle sozusagen in meiner Familie aufgetreten. Ich würde sagen, so im erweiterten bekannten Verwandtenkreis hat sich wahrscheinlich mittlerweile die Hälfte testen lassen, jetzt drei Jahre später. Es gibt immer noch einige, die dem Thema, ja, ich weiß nicht, lieber den Rücken zukehren und hoffen, dass es einfach an ihnen vorbeiläuft und das führt aber auch zu seltsamen Situationen. Mein Bruder zum Beispiel hat sich dem Ganzen nicht so ernst angenommen und der hatte jetzt vor wenigen Wochen einen Darmverschluss und da haben sie erst behauptet, es wäre Krebs. Aber die Histologie hat dann auch gezeigt, dass es ein Polyp war und also dementsprechend, dass er auch PJS Patient ist mit ziemlich hoher Sicherheit.

Michael: Ja, deswegen ist ganz arg wichtig die Sache natürlich. Deswegen wollen wir dafür auch die ganze Bevölkerung sensibilisieren, aufmerksam machen und vor allem auffällig sind ja die Pigmentflecken auf Lippen und Schleimhäuten waren da sehr wenige zu sehen bei deinem Bruder zum Beispiel, oder?

Jakob: Ja, also die Pigmentflecken hat mein Bruder durchaus auch, aber tatsächlich haben wir auch Verwandte, die die Pigmentflecken haben und die einen negativen Gentest hatten. Also das alleine scheint wohl nicht zwingend als Diagnose auszureichen.

Michael: Okay. Ann-Sophie, bei dir war es Gott sei Dank, sage ich mal anders, weil du von Geburt an schon wusstest, mehr oder weniger, oder deine Eltern, dass du unter Peutz-Jeghers-Syndrom leidest oder die Erkrankung hast. Erzähl mal deine ersten Gedanken, mit wie vielen Jahren du irgendwie da dir klar wurdest oder dir bewusst wurdest, dass du eine seltene Erkrankung hast.

Ann-Sophie: Genau, also meine Eltern hatten mir das schon recht früh erklärt, was ich für eine Krankheit habe und einfach, weil auch mein Vater die Krankheit hat und sich dann einfach in meinen Jahresabschnitten den Krankenhausbesuchen unterzogen hat. Deswegen war er mir eigentlich recht bewusst, was auf mich zukommt. Und meine erste **Koloskopie** hatte ich dann mit acht Jahren und diese diente nur der Überprüfung und es wurde noch nichts abgetragen in dem Sinne, Aber es wurde wirklich festgestellt, dass ich das Syndrom habe, da sich viele Polypen angezeigt haben und dass ich dann eines Tages auch dann die Untersuchungen haben werde. Genau. Und dann wurde mir im Anschluss an die Untersuchung eine Kamera eingesetzt und dann hatte ich eine **Kapselendoskopie**. Genau. Was ist eine Kapselendoskopie? Eine Kapselendoskopie ist ein diagnostisches Verfahren, bei dem man eine kleine schluckbare Kamerakapsel aufnimmt. Diese wandert durch den Verdauungstrakt und macht dabei viele Bilder, die später ausgewertet werden. Dr. Pauli aus Öhringen hat als einer von drei Ärzten die Kapselendoskopie Ende der 90er Jahre nach Deutschland gebracht. Viele technische Entwicklungen beginnen nicht im zivilen Bereich. So

war es auch hier. Die Miniaturkamera, aus der später die Kapselendoskopie entstand, wurde ursprünglich in Israel für militärische Zwecke entwickelt, vor allem für die Steuerung und Kontrolle von Raketen sowie für andere optische Anwendungen. Zum Glück hat man das enorme Potenzial dieser Technologie erkannt und sie für einen friedlichen medizinischen Nutzen weiterentwickelt. Heute hilft sie unzähligen Menschen, weil sie Einblicke ermöglicht, die früher kaum erreichbar waren.

Michael: Ja, super. Gott sei Dank. Ja, wirklich viele Sachen sind früher für was anderes entwickelt worden und haben jetzt in der Medizin Einfluss genommen. Ann-Sophie, hast du Geschwister, Cousins, Cousinen oder sonst irgendwelche noch, die auch am Peutz-Jeghers-Syndrom erkrankt sind?

Ann-Sophie: Genau, also meine Schwester hat keine Muttermale auf der Lippe gehabt und deswegen wurde sie auch erst, ich glaube, dieses Jahr getestet und da erwarten wir die Antwort noch. Aber sie hat unseres Wissens keine Peutz-Jeghers-Syndrom und ich habe es nur von meinem Vater geerbt und seine Geschwister haben aber beide keine Kinder, weswegen ich quasi noch so ein bisschen die Einzige bin, die noch das Peutz-Jeghers-Syndrom hat.

Michael: Ah, okay. Ja gut, aber gut zu wissen, dass es trotzdem schon man vorher das alles weiß und testen kann. Wie alt ist deine Schwester?

Ann-Sophie: Meine Schwester ist jetzt 15?

Michael: Ah, okay.

Ann-Sophie: Genau. Und in deiner Familie gibt es weitere?

Michael: Nein, bei mir war es ja, wie man in der ersten Folge schon ein bisschen mitbekommen hat, eine **Spontanmutation**. Also ich hatte, mein Bruder hat keine, auch meine Cousins, Cousinen und so weiter und so fort, hat niemand das Peutz-Jeghers-Syndrom. Es wurde nur immer bei mir bei älteren Fotos und wo ich jünger war, sind die Pigmentflecken halt richtig aufgefallen auf den Fotos, aber es hat niemand sich darum gekümmert, hat geheißen, das sind irgendwelche Muttermale oder sonst irgendwas. Aber die sind dann jetzt im Alter, so wie wird uns auch beim Jakob hat es erzählt, verblassen die immer mehr und sind immer geringer. Man erkennt sie kaum noch, muss man sagen. Teilweise am Anfang im jungen Alter sind sie schon ganz schön markant gewesen und sind anderen Menschen aufgefallen, aber man hat sich darüber keine Gedanken gemacht, was eigentlich schlecht war, wie bei mir es dann irgendwann rausgekommen ist, ich hatte irgendwann Blut im Stuhl und es wurde ganz normal eine Endoskopie durchgeführt und da wurden Polypen entfernt. Und dann hat es geheißen, ja gut, sind ein paar Polypen, paar große dabei, ein paar kleinere entfernen wir jetzt. Wurden eingeschickt, wurde nichts festgestellt und dann hat es geheißen, ja, in fünf bis acht Jahren darf ich wiederkommen und dann machen wir einfach noch mal eine Kontrolle. Und dann war das Problem, dass ich zwei Jahre später schon wieder Probleme hatte und keine zwei Jahre später wieder Blut im Stuhl hatte. Gut, also gleiche nochmal Endoskopien durchgeführt, am Anfang wirklich nur eine Koloskopie, also nur eine Darmspiegelung. Und dann haben sie wieder welche entfernt, haben sich Gedanken gemacht. Dann war mein damaliger Arzt hat auch gesagt, es ist schon etwas komisch, warum so schnell die wachsen und so viele es sind. Und dann hat er ja, da machen wir gleich noch mal eine Doppeldeckeruntersuchung, sprich wir machen eine Gastroskopie und eine Koloskopie, also eine **Magenspiegelung** und eine Darmspiegelung gleichzeitig. Und dann haben sie auch festgestellt, dass im Magen und Richtung Dünndarm auch Polypen waren. Und dann sind sie ah, das muss was anderes sein. Und dann habe ich die Diagnose Peutz-Jeghers, konnte ich damals nicht viel mit anfangen, habe mir nicht viel Gedanken gemacht. Ich habe nur gehört Alles klar, alle 2, 3 Jahre muss ich zur Voruntersuchung. Das habe ich dann auch gemacht, mehr oder weniger Gut, da erzähle ich nachher noch ein bisschen was

davon. Jakob, wie sieht es bei dir aus? Was war bei dir eigentlich so ein einschneidendes Erlebnis oder ja, etwas schlechteres. Erinnerung an dein Peutz-Jeghers-Syndrom.

Jakob: Ja, im Endeffekt tatsächlich ähnlich wie bei dir, dass es so spät festgestellt wurde. Dadurch war bei mir auch schon ein sehr großer Polyp vorhanden, der war, ich weiß nicht mehr genau, aber ungefähr 8 cm lang und hat schon den Darm zu vier Fünfteln verschlossen. Und das war ein halbes Jahr vor der Geburt von meiner Tochter. Und das war quasi stand erst mal im Raum, dass man eine Bauch OP machen würde sozusagen und aufschneiden, Stücke vom Darm entfernen, weil es in der Nähe von der Papille war und gegenüber von dem Gallenausgang. Und da wurde zum Glück dann haben wir quasi über verschiedene Nachforschungen im Zentrum gefunden, die sich halt damit spezialisiert haben mit der Behandlung von polypösen Krankheiten. Und bei denen wurde das dann endoskopisch entfernt. Es war zwar eine längere Prozedur, aber glücklicherweise wurde mir so dann erspart, dass ich wahrscheinlich mehrere Monate lang nicht wirklich schwer heben kann und dürfte, was ja gerade wenn man neugeboren ist, dann hat er nicht so toll gewesen wäre. Von daher bin ich sehr froh, dass ich da glimpflich davongekommen bin und in Anführungszeichen nicht wie mein Bruder jetzt dann wirklich mit der Bauch OP da sozusagen zu kämpfen hatte. Ja, wie ist denn das bei dir, Michael?

Michael: Gut, bei mir war es natürlich dann irgendwann vor knapp fünf Jahren ein bisschen schlimmer. Das war dann auch eine sehr komische Zeit damals. Da habe ich dann eigentlich auch eine normale sogenannte Doppeldeckeruntersuchung gehabt, also sprich eine Endoskopie, Magen und Darm. Und dann haben sie aber ja, Das war der 11. November 11 Uhr 10 bin ich da reingekommen, kann mich noch erinnern, weil ich gesagt habe, 11 Uhr 11, jetzt fängt an Fasching an, habe ich gesagt, dann war ich weg und dann bin ich erst wieder abends gegen 20 Uhr aufgewacht und war alles dunkel draußen und war etwas verwirrt, muss ich sagen, und mir ging es auch nicht so gut. Und dann habe ich hinterher erfahren, dass sie mir über einen halben Meter Dünndarm entfernt haben, wo sie vorher nicht wussten, aber das war so voller kleiner und größeren Polypen, dass sie ein Dünndarmstück entfernen mussten. Seitdem leide ich unter dem sogenannten **Kurzdarmsyndrom**. Hört sich auch sehr interessant an, aber das ist einfach eine Erkrankung, wo ein großer Teil des Dünndarms entfernt worden ist. Seitdem habe ich komischerweise Laktoseintoleranz, Fruktoseintoleranz, also der Körper oder der Darm ist schon ein sehr, sehr wichtiges Organ beim Menschen und dadurch kann der Nährstoffe, Flüssigkeiten, Mineralien aufnehmen. Und da bei mir der Dünndarm ein guter halber Meter fehlt, kann ich komischerweise keinen Milchzucker oder Fruchtzucker mehr verarbeiten. Ich hatte früher nie das Problem damit, muss man sagen. Also ich hatte immer essen und trinken können, was ich wollte, nie Probleme. Mittlerweile ist es definitiv so, ich habe mich durch Atemtests testen lassen, dass ich das habe, leider die Intoleranz, sprich, wenn ich jetzt unterwegs bin und im Sommer einen schönen Eisbecher mit Früchten sehe, dann sollte ich mir zwei, dreimal überlegen, ob ich den gleich zu mir nehme oder irgendwas vorher im Magen habe, wo das ein bisschen blockt, weil wenn nicht, habe ich das Problem, dass ich zehn Minuten später auf die Toilette rennen darf und dann bleibt es nicht beim Einmal. Dann habe ich schon manchmal das Problem, dass ich drei, vier, fünf Mal am Stück innerhalb von einer halben Dreiviertelstunde immer wieder das stille Örtchen aufsuchen darf. Wenn man unterwegs ist, ist es natürlich ein bisschen komisch, sage ich jetzt mal, daheim in den eigenen vier Wänden auf seiner eigenen Toilette, eigenen WC ist es schon etwas angenehmer. Aber man kommt mit zurecht, man überlegt sich, macht man es, macht man es nicht. Und wenn man da ein paar Jahre mitgelebt hat, ich lebe jetzt mittlerweile seit fünf Jahren damit, dann funktioniert es Gott sei Dank. Aber wie gesagt, es gibt schlimmere Sachen, finde ich Ann-Sophie, hast du auch irgendwelche solche Einschränkungen oder bis jetzt?

Ann-Sophie: Ne, tatsächlich nicht. Also ich habe keine Probleme im Alltag und es macht sich auch nicht bemerkbar oder sowas. Und es fügt mir jetzt auch keine mentalen

Belastungen zu, dass ich mir da jetzt großartig Sorgen mache, ob irgendwie was passieren sollte. Und einschneidende Erlebnisse hatte ich ebenfalls noch nicht. Also ich meine, ich bin jetzt auch noch recht jung, würde ich jetzt mal sagen. Die Themen kommen dann ja auch erst später. Und deswegen, ich hatte jetzt bis jetzt sechs Untersuchungen, seitdem ich acht bin und davon waren zwei Doppelballon-Enteroskopen. Die Doppelballon. Ein spezielles endoskopisches Verfahren zur Untersuchung des Dünndarms, der aufgrund seiner Länge und Lage mit normalen Endoskopen nur schwer vollständig erreicht werden kann. Bei dieser Methode wird ein langes Endoskop zusammen mit einem Überrohr verwendet, an denen jeweils kleine Ballons angebracht sind. Während der Untersuchung werden diese Ballons abwechselnd aufgeblasen und wieder entleert, wodurch das Endoskop Schritt für Schritt tiefer in den Dünndarm vorgeschoben werden kann und sich der Darm dabei etwas verkürzt. So können Ärztinnen und Ärzte Bereiche des Dünndarms erreichen, die sonst kaum zugänglich sind. Die Untersuchung dient nicht nur der Diagnose, sondern kann auch direkt zur Behandlung eingesetzt werden, zum Beispiel Polypen zu entfernen, Blutungen zu stellen oder Gewebeproben zu entnehmen. Dadurch spielt die **Doppelballon-Enteroskopie** eine wichtige Rolle bei der Abklärung von Erkrankungen des Dünndarms, insbesondere wenn andere Untersuchungsmethoden keine eindeutigen Ergebnisse liefern oder Verdrängungen genauer untersucht werden müssen. Diese Untersuchung ist bei mir besonders wichtig, weil ich meinen Hauptbefall im Dünndarm habe und der ja sonst eben schwierig erreichbar ist. Und ein Teil des Dünndarms recht in der Mitte ist ebenfalls nicht so wirklich gut erreichbar, dadurch dass er eben sechs Meter lang ist. Und dafür sind dann bei mir andere Untersuchungen von Bedeutung.

Michael: Oh ja, interessant. Du hast letztes Jahr, hast du gesagt, deine letzte Untersuchung gehabt, oder? Dieses Jahr? Dieses Jahr war es erst, oder?

Ann-Sophie: Genau, das war dieses Jahr. Letztes Jahr hatte ich im Frühling nur eine Koloskopie und im Juni hatte ich dann meine erste Doppelballon-Enteroskopie. Und bei dieser Doppelballon-Enteroskopie wurden weitere Polypen gesehen. Die hat meine Ärztin sich aber entschieden, nicht abzutragen, weil bereits recht viele Polypen abgetragen wurden und dies dann nicht mehr möglich war. Und so war ich dann dieses Jahr oder bzw. Anfang des Jahres wieder zur Untersuchung.

Michael: Genau, genau. Okay, du hast quasi zwei Stück innerhalb von einem halben Jahr gehabt. So ähnlich. Also ich kenne das auch, man guckt immer, man sollte immer mindestens, wenn es mehrere Polypen zum Abtragen sind, dann schauen die Ärzte, dass immer so ein bis drei Monate mindestens dazwischen liegen zwischen den einzelnen Koloskopien. Wann wurde jetzt bei dir, du bist noch recht jung, gesagt, wann hast du deine nächste Untersuchung in einem halben Jahr? Ja, zwei Jahre. Wie lange haben die Ärzte gemeint, können sie warten?

Ann-Sophie: Profit. Also normalerweise habe ich meine Untersuchungen in einem Abstand von zwei Jahren, aber dadurch, dass ich jetzt eben zwei in diesem Halbjahr hatte, wurde mir quasi eine Pause von den Untersuchungen für vier Jahre gegeben und deswegen würde ich dann in den nächsten vier bis fünf Jahren meine nächste Doppelballon-Enteroskopie haben.

Michael: OK, wunderbar. Jakob, wie sieht es bei dir aus? Wann hattest du deine letzte Voruntersuchung und wann kommt die nächste?

Jakob: Meine letzte war letzten Sommer und meine nächste kommt dann ungefähr diesen Sommer. Aktuell hat das Zentrum, wo ich betreut bin, mir quasi gesagt, ich sollte jährlich die Vorsorge machen, zumindest von der Gastroskopie her. Die Koloskopie habe ich so alle zwei, drei Jahre empfohlen bekommen und zusätzlich mache ich jährlich einen **MR-Sellink**. Das ist ein Magnetresonanztomographie, bei der man Bilder von dem Dünndarm macht, zu gucken, ob dort gewisse Einschränkungen in der Verdauung sozusagen sind. Dadurch, dass Polypen zu groß gewachsen sind, damit man weiß, ob es Probleme gibt, die man behandeln muss.

Michael: Ah, OK. Also dir haben sie jedes Jahr eine empfohlen, jedes Jahr eine Gastroskopie, sprich eine Magenspiegelung und alle zwei, drei Jahre dann eine Darmspiegelung und plus die MRT natürlich, weil wenn jetzt viele schon zugehört haben, ist es wichtig, gerade im Dünndarmbereich zu untersuchen, weil das ist doch der Hauptaugenmerk. Bei mir ist es so ähnlich. Der Dünndarm ist ganz wichtig und im Magen sind hier auch bei mir Polypenbeete, wie es so schön heißt. Das sind immer ganz kleine Polypen, aber die sind über die Magenschleimhaut verteilt und da achten die auch besonders drauf und kontrollieren das. Also die Voruntersuchungen sind schon sehr wichtige Themen, auf die gleich noch mal kommen. Jetzt hast du gesagt, Jakob, dass du ja schon Kinder hast. Dann schauen wir mal ganz kurz auf das Vererbare, weil es ja doch meistens vererbt wird. Du hast noch recht junge Kinder. Trotzdem denke ich mal, machst du dir Gedanken, was da passiert und wie du damit umgehen kannst, oder?

Jakob: Ja, auf jeden Fall. Also ich wusste quasi zum Zeitpunkt der Zeugung bei beiden Kindern Nicht, dass ich PJS habe oder hatte. Und es ist schon ein Thema, das einen beschäftigt. Im Endeffekt bin ich mir nicht sicher, ob ich ein weiteres Kind, unabhängig davon, dass unsere Familienplanung, glaube ich, eh abgeschlossen ist, haben wollen würde, weil es ja schon eine mentale Belastung ist, in Anführungszeichen zu spielen. Fifty-fifty Chance, ja oder nein? Klar, mittlerweile ist es eine Krankheit, die sehr gut gemanagt wird, bei der man jetzt nicht mehr zwingend eine kürzere Lebenswahrscheinlichkeit hat, wie das vielleicht noch im letzten Jahrhundert der Fall war mit Peutz-Jeghers. Aber nichtsdestotrotz ist es, glaube ich, eine große Belastung, wenn man diese Krankheit hat über das ganze Leben hinweg, die man nicht einfach so davon weisen kann.

Michael: Ja, genau. Deswegen, das ist auch die nächste Folge von unserem Podcast, betrifft ganz speziell die Voruntersuchungen, sprich, wann sollte man anfangen, Voruntersuchungen zu machen, Vor allem wo Es gibt schon sehr, sehr viele Ärzte, wo man gar keine Chance hat. Ich habe meine letzte Koloskopie vor einem Jahr gehabt zum Beispiel und ich war bei einem Arzt hier, weil mein alter Internist ist in Rente gegangen, habe ich einen neuen suchen dürfen oder müssen. Und derjenige, wo ich jetzt war, der praktiziert auch schon seit über 40 Jahren. Und nachdem ich gesagt habe, dass ich unter dem Peutz-Jeghers-Syndrom leide oder das habe, habe ich in seinen Augen funkeln sehen. Es hat ihn wirklich interessiert und hat dann Termin bekommen, wollte gleich meine Lippen sehen und so weiter und so fort. Und er hat sich richtig drauf gefreut. Da sieht man, dass nach einem Arzt, wir sind zwar jetzt hier nicht im Großraum jetzt hier, das war aber in Schwäbisch Hall, also der hat schon ein paar hunderttausend Koloskopien durchgeführt und er hatte noch keinen einzigen mit Peutz-Jeghers-Syndrom. Deswegen sollten wir und deswegen machen wir diesen Podcast, damit wir das Thema überall in die Leute reinbringen. Was passiert, wenn die Leute merken, Blut im Stuhl, Pigmentflecken, Wie gesagt, das sind so Merkmale, wo jeder sehen kann. Er sieht ein kleines Kind, wo Pigmentflecken hat. Dann kann man ruhig die Eltern drauf ansprechen und denen den kleinen Hinweis Hey, lasst doch einfach euer Kind mal untersuchen auf Peutz-Jeghers oder euch selber, dass ihr einfach nur die Gewissheit habt, dass es besser gemanagt werden kann, weil je eher man eine Voruntersuchung macht, desto eher kann man helfen. Die Polypen können in der heutigen Zeit leicht abgetragen werden und sie wachsen ja, die Polypen, wenn sie klein sind, kann man sie leichter abtragen und man muss nichts vom Dünndarm entfernen wie bei mir oder eine andere OP machen, eine größere und dann weitere Einschränkungen für denjenigen haben. Also ihr zwei. Wir kommen dann langsam zum Ende. Wunderbar, dass ihr Zeit für uns hattet. Was könnt ihr Leuten empfehlen, die jetzt wirklich mal Blut im Stuhl haben, denen das unangenehm ist, was Anzeichen haben, Bauchschmerzen, Bauchkrämpfe und so weiter und so fort. Habt ihr da irgendeinen Tipp Ann-Sophie?

Ann-Sophie: Also ich habe das von meinen Eltern wirklich gut mitbekommen. Mein Vater hat absolut keine Probleme gehabt und hat dies auch nicht so an mich weitergegeben.

Deswegen ich kann wirklich gut damit umgehen und und Syndrom stellt für mich keine psychische Belastung dar. Jakob, wie sieht es denn bei dir aus? Weil du wusstest ja erst wirklich spät, dass du das Syndrom hast.

Jakob: Genau. Also aus meiner Sicht, wenn man das Gefühl hat, wenn man das hier jetzt gehört hat, was wir erzählt haben, müsst ihr vielleicht auch mal nachforschen. Also hört auf euren Bauch im Endeffekt. Viele Symptome werden vom Bauch kommen, wie bei der Geschichte von meinem Bruder, der hatte jetzt wohl monatelang schon ein Ziepen oder immer wieder unangenehmes Gefühl im Bauch, war damit auch beim Hausarzt. Und lasst nicht nach, wenn euer Arzt euch nicht wirklich glaubt. Wenn ihr das Gefühl habt, ihr habt Pigmentflecken oder ihr habt Blut im Stuhl, ihr habt Eisenmangel und all diese Sachen sind auch mit eurem Arzt abgeklärt und quasi man hat mal so eine Stuhlprobe gemacht und der handelt da nicht nach. Dann wendet euch gerne auch mal in unsere Richtung und vielleicht da dann auch wieder die Überleitung zu Michael.

Michael: Ja genau. Also der Darm gehört zum wichtigsten Körperteil des Menschen, wie ich vorhin erzählt habe. Dadurch, dass ein Teil meines Dünndarms fehlt, habe ich Einschränkungen erhalten. Sprich, wenn ihr wirklich Bauchschmerzen habt, Pigmentflecke seht oder sonst irgendwas, Euer Arzt kann euch nicht weiterhelfen. Der kann euch zu 90 Prozent nicht weiterhelfen. Die Ärzte wissen das selber nicht. Das ist eine so, so sehr sehr seltene Krankheit, die einfach, wie gesagt, wenn ihr die erste Folge gehört habt, ein paar tausend Leute hier in Deutschland nur betrifft. Wie soll dann ein Arzt, der ein paar tausend Leute selber nur hat, Das wissen auch die, die eine Endoskopie durchführen oder sonst irgendwas. Die wissen das meistens nicht. Dann bitte schaut unten unter dem Podcast, da steht ein Link von unserem Verein. Meldet euch einfach. Wir kennen oder wir haben alle das gleiche Problem. Wir wissen, wie unangenehm das ist: Blut im Stuhl, auf Toilette rennen, immer wieder auf Toilette rennen, rennen, rennen, rennen. Das ist unangenehm. Das sind Sachen, über die man nicht spricht. Das sind Sachen, die man in sich hineinfrisst. Macht es bitte nicht. Es gibt so eine große Dunkelziffer. Klickt an den Verein, schreibt uns eine E-Mail, dann seid ihr auch noch anonym und dann können wir euch Ärzte in eurer Nähe nennen, sagen, an die ihr euch wenden könnt. Überall in ganz Deutschland sind mittlerweile Ärzte, die wissen, was das Peutz-Jeghers-Syndrom ist und die können euch helfen. Jetzt bleibt nur noch zu sagen: Vielen Dank Ann-Sophie, vielen Dank Jakob und vielen Dank an euch alle Fürs Zuhören in der nächsten Folge freuen wir uns, wenn ihr wieder dabei seid. Es geht den allerersten Schritt vor den Untersuchungen, das Abführen. KI und ich werden darüber sprechen, welche Sorgen dabei entstehen können und wie Betroffene damit umgehen. Eine wichtige und sehr aufschlussreiche Folge bei unserem Podcast Rare but Aware Ann-Sophie. Vielen Dank, Jakob. Vielen Dank.

Ann-Sophie: Vielen Dank. Auch von meiner Seite.

Jakob: Vielen Dank.

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