

Wie lebt es sich mit der Krankheit FAP?

Therapie und Alltag

Hannah Praas

Schuljahr 2023/2024

Inhaltsverzeichnis

| | | |
|-----|--|----|
| 1. | Einleitung | 3 |
| | Motivation | 3 |
| 2. | Definition | 4 |
| 3. | Verschiedene Mutationen der Polyposis | 5 |
| 3.1 | MUTYH-assoziierte FAP..... | 5 |
| 3.2 | Weitere veränderte Gene: | 6 |
| 4. | Tumorrisiken | 6 |
| 5. | Vorsorge | 7 |
| | Vorsorgeprogramm der verschiedenen Mutationen: | 8 |
| 6. | Operationsmöglichkeiten..... | 8 |
| 6.1 | Proktokolektomie mit terminalem Ileostoma (PKE + Ileostomie) | 9 |
| 6.2 | Ileorektostomie (IRS) | 9 |
| 6.3 | Proktokolektomie mit ileoanalem J-Pouch (PKE)..... | 10 |
| 7. | Umfrage | 10 |
| 7.1 | Familie..... | 11 |
| 7.2 | Diagnose | 11 |
| 7.3 | Verlauf der Krankheit | 12 |
| 7.4 | Stoma und Pouch im Vergleich | 12 |
| 7.5 | Essverhalten..... | 13 |
| 7.6 | Einfluss auf den Alltag..... | 13 |
| 8. | Schlussteil | 14 |
| 9. | Literaturverzeichnis | 15 |

1. Einleitung

Der Umgang mit seltenen Krankheiten ist nicht immer einfach. Oftmals ist wenig über sie bekannt und werden beim Auftreten von verschiedenen Symptomen nicht sofort in Erwägung gezogen. Aus diesem Grund befasst sich diese Facharbeit mit der Erkrankung familiäre adenomatöse Polyposis (FAP). Mit geschätzten 7000 Betroffenen in Deutschland, gilt auch sie als seltene Krankheit¹.

Ausgangspunkt dieser Arbeit ist die Frage, wie man mit der Krankheit FAP lebt. Dafür ist es wichtig die Krankheit an sich zu definieren. Des Weiteren wird auf die verschiedenen Bilder der Erkrankung und ihre Verläufe eingegangen. Auch die gründliche Vorsorge ist wichtig, damit ein schwerer Verlauf der Krankheit verhindert wird. Ein besonderer Schwerpunkt wird auf die Therapie, genauer gesagt auf die Kolektomie gelegt. Dazu werden verschiedenen Operationsmöglichkeiten vorgestellt. Zusätzlich haben FAP-Betroffene eine selbsterstellte Umfrage zugestellt bekommen, dessen Fragen sich mit dem Zweck beschäftigen, herauszufinden, inwieweit die Krankheit, sowie die verschiedenen Behandlungen ihren Alltag beeinflusst haben.

Motivation

Die Beweggründe für die Wahl dieses Thema liegen in meiner Familie. Ich habe selber ein engstes Familienmitglied, dass von dieser Krankheit betroffen ist. Aus diesem Grund habe ich schon von klein auf, die Auswirkungen miterlebt und mich jetzt entschlossen, mich näher mit dem Thema zu befassen.

¹ Osterfeld: Indikatoren der Lebensqualität von operierten FAP-Patienten; S.1

2. Definition

Die familiäre adenomatöse Polyposis (FAP) ist eine selten vererbte Erkrankung, die durch das Vorliegen von mehreren hunderten bis tausenden Polypen im Bereich des Dickdarms (Kolon) und Enddarmes (Rektum) ausgemacht wird. Ein Polyp kann einige Millimeter bis mehrere Zentimeter groß sein.² Beschrieben wird es als „[...] eine mit bloßem Auge sichtbare pilzförmige Gewebevermehrung der Darmschleimhaut.“³ Schon im Jugend- und frühen Erwachsenenalter kommt es zu der Bildung von gutartigen Polypen (Adenomen), die sich bei unbehandelten Betroffenen im Laufe des Lebens zu bösartigen Polypen (Karzinomen) entwickeln. Die Wahrscheinlichkeit, dass sich ein Karzinom bei diesen Personen vor dem 40. Lebensjahr entwickelt, liegt bei nahezu 100%.⁴ Der Verlauf der Krankheit bleibt zunächst unbemerkt. Typische Symptome der Krankheit sind Schmerzen im Bauch oder im Enddarmbereich, Durchfall, Verstopfung, sowie Blähungen. Auch Gewichtsverlust und Blut- und/oder Schleimabgang über den After sind typisch. Trotzdem treten sie erst zu einem fortgeschrittenen Zeitpunkt auf.⁵ FAP ist eine autosomal-dominant vererbte Krankheit, die dementsprechend bei männlichen und weiblichen Menschen gleich auftreten kann. Sie wird von Generation zu Generation weitervererbt. Die Wahrscheinlichkeit, dass Nachkommen einer betroffenen Person die Erkrankung geerbt haben, liegt bei 50%. Nichtbetroffene Verwandte in diesen Familien können auch keine Genträger sein und das FAP-Gen nicht weitervererben. Die meisten Patienten werden bereits in jungen Jahren, aufgrund der in der Familie bereits bekannten Genmutation, diagnostiziert. Dies ist bei rund 70 % der Betroffenen der Fall. Bei den restlichen 30 % ist die Erkrankung in der Familie jedoch nicht bekannt und es kommt zu einer Neumutation innerhalb dieser Familie. Stand 2006 ist insgesamt einer von 13.000 Einwohner in Deutschland mit FAP erkrankt. Was zu einer ungefähren Summe von 7000 Betroffenen führt.⁶ Die Ursache der meisten FAP-Formen ist eine Veränderung (Mutation) des APC-Gens (Adenomatöse Polyposis Coli)⁷ des 5.Chromosoms (5q21).⁸

² Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; Neuauflage 2021, S.6

³ FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; Neuauflage 2021, S.6

⁴ Vgl. Osterfeld: Indikatoren der Lebensqualität von operierten FAP-Patienten; S.1

⁵ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; Neuauflage 2021; S.6

⁶ Vgl. Osterfeld: Indikatoren der Lebensqualität von operierten FAP-Patienten; S.1

⁷ Vgl. Scheininger: Operationsverfahren und Behandlungsergebnisse bei FAP; S.3

⁸ Vgl. Osterfeld: Indikatoren der Lebensqualität von operierten FAP-Patienten; S.1

3. Verschiedene Mutationen der Polyposis

Die vorher beschriebenen Eigenschaften sind typisch für die klassische oder typische FAP. Doch dies ist nicht die einzige Form der FAP. Unterschieden wird auch zwischen der attenuierten Verlaufsform (AFAP), auch beschrieben als mildere Verlaufsform der FAP. Diese weist ein paar Unterschiede zu der typischen FAP-Form auf und wird hauptsächlich durch die reduzierte Anzahl der auftretenden Polypen ausgemacht. In der Regel bilden sich im Laufe des Lebens weniger als 100 Adenome im gesamten Kolon. Auch treten „[...] diese im Durchschnitt etwa 10-15 Jahre später auf als bei der klassischen FAP. Die Polypen sind vorwiegend im rechtseitigen Dickdarm lokalisiert.“⁹ Genauso wie die klassische FAP wird die Erkrankung durch eine Mutation des APC-Gens ausgelöst. Das ist aber nicht bei jeder Betroffenen Person so. Bei vielen betroffenen Familien kann der Auslöser der familiären adenomatösen Polyposis nicht in der Veränderung des APC-Gens gefunden werden.

3.1 MUTYH-assoziierte FAP

Eines dieser weiteren Gene, die bei einer Mutation zu einem FAP-Verlauf führen können, ist das MUTYH-Gen. Abkürzung für diese Form ist die MAP (MUTYH-assoziierte Polyposis). Sie wird bei etwa 15-20% der Betroffenen nachgewiesen, bei denen keine Mutation im APC-Gen vorliegt. Genauso wie die AFAP-Form bilden sich im Krankheitsverlauf wenige bis hundert Polypen im Darm. Ein Hauptmerkmal, das sich abhebt, ist der autosomal-rezessiver Erbgang.¹⁰ Das Kind kann, im Gegensatz zum autosomal-dominanten Erbgang nur erkranken, wenn beide Elternteile Träger der MUTYH-Mutation sind. So kann die Krankheit mehrere Generationen überspringen, bevor sie ausbricht. Nachkommen einer betroffenen Person und einer gesunden Person, werden alle Genträger der Mutation und können diese weitervererben. Diese werden aber nicht selber betroffen sein.¹¹

⁹ FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; Neuauflage 2021; S.7

¹⁰ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; Neuauflage 2021, S.7; Tabelle 1.

¹¹ Vgl. Polyposis Post Spezial: Sonderausgabe für Patienten und Angehörige, S.7

3.2 Weitere veränderte Gene:

Eine weitere sehr seltene Form der Polyposis ist die Polymerase Proofreading-assoziierte Polyposis (PPAP). Die genetische Veränderung liegt in den Genen POLE und POLD1. In der Regel bilden sich auch hier wenige bis hunderte Polypen im gesamten Kolon.¹² Des Weiteren bilden sich Karzinome meist schon bis zum 40sten Lebensjahr. Genauso wie die FAP einer APC-Mutation wird sie autosomal-dominant vererbt. Im Gegensatz dazu wurden weitere Formen der adenomatösen Polyposis gefunden, die genauso wie die MUTYH-Form autosomal-rezessiv vererbt wird. Diese beruhen auf Mutationen im MSH3-Gen und NTHL1-Gen.¹³

„Für die NTHL1-assoziierte Polyposis (NAP) konnte gezeigt werden, dass über die Polyposis hinaus ein erhöhtes Risiko für weitere Tumorerkrankungen besteht, insbesondere für Brustkrebs“¹⁴

Wichtig zu beachten ist, dass nicht bei jeder betroffenen Person und Familie die genetische Ursache herausgefunden werden kann.

4. Tumorrisiken

Im Laufe des Lebens bilden sich mit einer 100%igen Wahrscheinlichkeit Polypen im Darm. Doch es gibt weitere gutartige und bösartige Tumorerkrankungen die im Zusammenhang mit FAP auftreten können und dies teilweise schon vor den Darmpolypen. Die sogenannten Neoplasien sollten bei den verschiedenen Untersuchungen nicht außer Acht gelassen werden, denn es besteht ein Risiko, dass diese ausarten.¹⁵ Unterschieden wird zwischen „[...] rein gutartige Neoplasien und Gewebhyperplasien, primär gutartige Neoplasien mit Gefahr der bösartigen Entartung und primär bösartige Neoplasien [...]“¹⁶ Eine zu den Polypen weitere Tumormanifestation, sind Osteome. Dies sind gutartige Knochentumore die bei 75-90% der Betroffenen, im Kiefer-, Gesichts- und Schädelbereich auftreten. Sie können Zahnfehlstellungen zur Folge haben.¹⁷ Nach einer Operation kann es häufig zu der Bildung von gutartigen

¹² Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.7

¹³ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.22

¹⁴ FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.22

¹⁵ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.9

¹⁶ FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.9

¹⁷ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.10

Bindegewebetumoren kommen. Sogenannte Desmoide treten mit einer Wahrscheinlichkeit von ca. 30% im Bauchraum bzw. an der Bauchwand auf. Sie können durch ihr Wachstum Druck auf darum liegende Strukturen und Organe ausüben und sind dadurch sehr ernst zu nehmen.¹⁸ Das typische Merkmal der familiären adenomatösen Polyposis ist die Bildung von Adenomen. Doch diese können nicht nur im Dickdarm und im Rektum auftreten. Bei 90% sind sie auch in kleinerer Zahl im Dünndarm vertreten. Besonders ist die Papillenregion und der Zwölffingerdarm (Duodenum) betroffen.¹⁹ Auch im Magen kann die Bildung von Polypen vonstattengehen. „In den letzten Jahren wurde ein gewisser Anstieg von Magenkarzinomen bei FAP-Patienten beobachtet.“²⁰ Trotzdem bleibt das Entartungsrisiko von Adenomen im Magen gering.

5. Vorsorge

Es ist besonders wichtig, die Erkrankung FAP frühestmöglich zu diagnostizieren, da sich bereits im Alter von 10 bis 12 Jahren die ersten Adenome im Darm bilden können²¹, ohne dass sie sich durch Symptome ankündigen. Passiert dies zu spät, liegt die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von Karzinomen bei der klassischen FAP, vor dem 40-ten Geburtstag bei 100 %. Um dies zu verhindern und die genetische Ursache in der Familie bekannt ist, kann man im Alter von 10-14 Jahren einen Bluttest durchführen, der zeigt, ob man dieselbe genetische Mutation aufweist. Ist dies der Fall, werden jährliche Untersuchungen empfohlen, um das Wachstum der Polypen im Blick zu behalten. Sie finden in Form von Enddarmspiegelungen (Rektosigmoidoskopie) und gegebenenfalls auch in einer Ultraschalluntersuchung des Bauchraums statt. Werden erste Polypen gesichtet, empfiehlt sich eine vollständige Dickdarmspiegelung (Koloskopie).²² Diese findet zunächst jährlich statt, trotzdem kann der Abstand je „nach der Größe, Anzahl und Histologie der Polypen“ variieren.²³ Ab 15 Jahren wird nun eine regelmäßige Ultraschall-Untersuchung der Schilddrüse empfohlen und ab einem Lebensalter von 25. bis 30. Jahren eine Spiegelung des Magens und des Zwölffingerdarmes (Gastroduodenoskopie). Sollte bei Betroffenen die genetische Ursache der Mutation nicht bekannt sein, so wird für

¹⁸ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.11

¹⁹ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.12

²⁰ FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.12

²¹ Vgl. FAP und Ich: Alles was du über FAP wissen musst; S.16

²² Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.25

²³ FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.25

die erstgradigen Verwandten eine Koloskopie in regelmäßigen Abständen empfohlen.²⁴ Liegen zahlreiche Polypen vor, die über eine Koloskopie nicht mehr kontrollierbar sind, kommt es in so gut wie allen Fällen zu einer vollständigen Entfernung des Dickdarms (Kolektomie). Dies geschieht um die Bildung von Karzinomen und somit dem Darmkrebs vorzubeugen.²⁵

Vorsorgeprogramm der verschiedenen Mutationen:

Das Vorsorgeprogramm der verschiedenen FAP-Formen unterscheidet sich nicht ausschlaggebend von der, der klassischen FAP. Trotzdem unterscheiden sich die Empfehlungen. Sie sind meist der voraussichtlichen Anzahl der Polypen und Symptomen angepasst. Bei der attenuierten FAP (AFAP) wird eine vollständige Koloskopie ab einem Alter von 15 Jahren empfohlen. Sind keine Polypen aufzufinden, muss diese Person erst ab 20 Jahren weiter koloskopiert werden. Bei der Entdeckung von Adenomen sollten diese regelmäßig im Auge behalten werden. Auch für Betroffene, die mit MAP erkrankt sind, gilt ein Empfehlungsalter von 18 bis 20 Jahren für das jährliche Koloskopien.²⁶ Ab einem Alter von 25 bis 30 Jahren sollte eine Gastroduodenoskopie durchgeführt und alle drei Jahre wiederholt werden. Bei MUTHY-Anlageträger ist das Darmkrebsrisiko noch unsicher. Es wird vermutet, dass diese Personen ein höheres Risiko haben im höheren Alter Darmkrebs zu entwickeln als Personen, die keine Anlageträger sind. Somit sollte mit 40 bis 45 Jahren eine Koloskopie zur Kontrolle stattfinden. Da über die PPAP, NAP und MSH3-AP zu wenig bekannt ist, orientiert man sich an dem Vorsorge Programm der attenuierten FAP.²⁷ Doch in allen Fällen gilt: Sind die Polypen endoskopisch nicht mehr beherrschbar, ist so gut wie immer eine Kolektomie notwendig.

6. Operationsmöglichkeiten

Die heute einzig sinnvolle Therapie ist die rechtzeitige Entfernung des Kolorektums (Dickdarm + Enddarm/Mastdarm). Dies geschieht meist bereits im Kinder-, Jugend-, sowie im frühen Erwachsenenalter, wobei die derzeitige Lebenssituation und die

²⁴ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.26, 27

²⁵ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.30

²⁶ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.27

²⁷ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.28

Entwicklungsphase für den Operationszeitpunkt mitberücksichtigt wird.²⁸ „Werden die Patienten früh genug operiert, liegt die 10-Jahres Überlebenswahrscheinlichkeit über 93%.“²⁹ In der Regel unterscheidet man unter drei verschiedenen Operationsmethoden.

6.1 Proktokolektomie mit terminalem Ileostoma (PKE + Ileostomie)

Dieses Verfahren ist einer der ältesten Methoden und wird heutzutage nur noch selten eingesetzt. Es besteht aus der Entfernung des gesamten Kolorektums, sowie des gesamten Schließmuskelapparats. Dabei wird der Darmausgang verschlossen³⁰ und ein künstlicher Darmausgang in Form eines endständigen und permanenten Ileostoma am linken Mittelbauch angelegt.³¹ Ein Stoma ist eine künstliche geschaffene Bindung zwischen dem Dünndarm (Ileum) und der Haut. Das Ende des Ileums wird somit aus der Bauchdecke ausgeleitet. Diese Methode sollte erst nach einem ausgiebigen Gespräch mit erfahrenem Fachpersonal angewandt werden, da sie mehrere Einschränkungen der Lebensqualität mit sich bringt.³² Wird auf die Stoma-Versorgung und die Hautpflege um den Ileum nicht sorgfältig geachtet, kann es zu Hautirritationen durch den aggressiven Stuhl kommen, da der Gehalt der Gallensäure relativ hoch ist.³³ Des Weiteren ist dieser sehr flüssig, sowie schwer kontrollierbar.³⁴ Auch in der Ernährung sollte auf einiges geachtet werden. „Wichtig ist eine ausreichende Flüssigkeits- und Kochsalzzufuhr.“³⁵ Empfohlen werden hierbei 2-3 Liter Flüssigkeit, sowie 69 g Kochsalz pro Tag. Von Lebensmitteln wie Orangen, Pilze, Spargel, sowie „faserreicher, fettreicher, ballaststoffreicher und körnerreicher Kost“³⁶ sollten sich Personen mit einem Ileostoma eher fernhalten.

6.2 Ileorektostomie (IRS)

Eine weitere Methode, den Dickdarm (Kolon) zu entfernen, ist eine Ileorektale Anastomose. Dabei wird das Rektum als Kontinenzorgan erhalten und mit dem Ileum verbunden. Bevor sich die ileoanale Pouchanastomose bewährt hat, galt die Ileorektostomie als Standardverfahren und brachte bei vielen Patienten/-innen gute

²⁸ Vgl. Osterfeld: Indikatoren der Lebensqualität von operierten FAP-Patienten; S.3

²⁹ Osterfeld: Indikatoren der Lebensqualität von operierten FAP-Patienten; S.3

³⁰ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für patienten und Angehörige; S.32

³¹ Vgl. Scheininger: Operationsverfahren und Behandlungsergebnisse bei FAP; S.5

³² Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.32

³³ Vgl. Coloplast: Das kleine Stomahandbuch; Für Pflegekräfte; S.10

³⁴ Vgl. Scheininger: Operationsverfahren und Behandlungsergebnisse bei FAP; S.6

³⁵ Coloplast: Das kleine Stomahandbuch; Für Pflegekräfte; S.10

³⁶ Coloplast: Das kleine Stomahandbuch; Für Pflegekräfte; S.10

Ergebnisse. Trotzdem bleibt ein gewisses Restrisiko durch das mögliche Bilden von Adenomen im Rektum. Das könnte dazu führen, dass dieser zu einem späteren Zeitpunkt auch entfernt werden muss. Doch vor allem bei dem Vorliegen von wenigen Polypen im Rektum, kann die Ileorektostomie in Betracht gezogen werden.³⁷ Diese sollte durch regelmäßige Untersuchungen im Auge behalten werden, um einer möglichen Ausartung vorzubeugen.³⁸

6.3 Proktokolektomie mit ileoanalem J-Pouch (PKE)

Dieses Verfahren gilt als Standardeingriff seit ungefähr 50 Jahren.³⁹ Hierbei wird, genauso wie bei der PKE mit Ileostomie, der gesamte Kolorektum entfernt. Der Schließmuskel wird jedoch beibehalten.⁴⁰ „Nach Entfernung des Kolorektums wird aus einem cirka 15 cm langen Teil des terminalen Ileums eine J-förmige Tasche (J-Pouch) gebildet.“⁴¹ Angenäht wird diese direkt an den „anorektalen Übergang“.⁴² Der Stuhl kann sich in dem erweiterten Dünndarmabschnitt ansammeln und übernimmt somit teilweise die Aufgaben des Enddarms. In der Regel wird, um die Heilung zu unterstützen, vorübergehend ein doppelläufiges Ileostoma angelegt, das wieder rückgängig gemacht werden kann. Ein Vorteil des Pouchs nach einer gewissen Zeit ist, die Entziehung des Wassers aus dem Stuhl. Bei Operierten im jüngeren Alter ist der Darm an die neuen Umstände leichter anpassbar. Die Anzahl der Stuhlgänge liegt bei ca. 3–6-mal täglich und hat deswegen in der Regel keinen gravierenden Einfluss auf den Alltag.⁴³

7. Umfrage

Im Rahmen dieser Arbeit wurde eine Umfrage erstellt, die herausfinden sollte, inwieweit die Erkrankung FAP den Alltag und die Lebensqualität von betroffenen Personen beeinflusst. Der Fragebogen besteht aus zwei Teilen. Der erste Teil ist für alle gleich, während die zweite Hälfte zwischen Betroffenen mit Pouch und Stoma unterscheidet. Alle Befragten konnten sich den für ihnen passenden Teil aussuchen. Bei der Befragung

³⁷ Vgl. Scheininger: Operationsverfahren und Behandlungsergebnisse bei FAP; S.6f

³⁸ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.32

³⁹ Vgl. Schneinger: Operationsverfahren und Behandlungsergebnisse bei FAP; S.7

⁴⁰ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.30

⁴¹ Scheininger: Operationsverfahren und Behandlungsergebnisse bei FAP; S.7

⁴² Schneinger: Operationsverfahren und Behandlungsergebnisse bei FAP; S.7

⁴³ Vgl. FAP-Broschüre: Informationen für Patienten und Angehörige; S.30

dieser Untersuchung wurde mit teils geschlossenen, teils offenen Fragen gearbeitet, da einerseits die möglichen Antworten in der Frage bereits enthalten sind oder die Person ein Kästchen zum Ausfüllen bekommt. Des Weiteren konnten bei mehreren Fragen keine konkreten Antwortmöglichkeiten vorgegeben werden. Nicht jede/-r FAP-Betroffene/-r hat dieselben Erfahrungen gemacht und sollte somit die Freiheit haben, ihre/seine individuellen Eindrücke darzustellen. Insgesamt wurden 12 FAP-Erkrankte per E-Mail gefragt, ob sie diesen Fragebogen über verschiedene Aspekte ihres Lebens ausfüllen. 10 Personen von ihnen gaben eine Antwort. Diese setzten sich aus 6 Frauen und 4 Männern zusammen mit einer Altersspanne von 40 bis 82 Jahren, wobei das Durchschnittsalter bei 57 Jahren lag.

7.1 Familie

Einer der untersuchten Aspekte ist der Grund für die Untersuchung. Da FAP eine vererbte Erkrankung ist, liegt die Vermutung nahe, dass es bereits Anzeichen auf FAP in den vorherigen Generationen gegeben hat. Dies ist bei genau 7 Personen der Fall. 50% gaben an, Familienmitglieder zu haben, die bereits eine Diagnose vorliegen hatten oder die nach dem eigenen Befund diagnostiziert wurden. Einen somit „Gleichgesinnten“ in der Familie zu haben, hat vielen geholfen. Sie können somit, nach eigenen Angaben, auf gegenseitiges Verständnis und Unterstützung zählen. Auch gemeinsame Gespräche über den Ablauf der Untersuchungen führten zu einer leichteren Entscheidung für die Op. Doch nicht in jeder Familie wird die Thematik FAP offen behandelt. Unter den Befragten stellte dies aber die deutliche Minderheit dar. Viele gaben an, sich auch außerhalb des engeren Familienkreises ihre Krankheit zu erwähnen. Die genannten Personengruppen variieren von engen Freunden bis hin zu Arbeitskollegen, sowie anderen Betroffenen und Interessierten. Doch wie offen man mit der eigenen Erkrankung umgeht, hängt von der eigenen Person und seinem Umfeld ab.

7.2 Diagnose

Die Tatsache, dass in der Familie bereits der Verdacht auf FAP vorliegt, war für die meisten Befragten der Hauptgrund, sich untersuchen lassen. Ein weiterer oft genannter Anlass war das Auftreten von den bereits aufgeführten Symptomen. Typisch dafür wurde oftmals Blut im Stuhl und Durchfall beschrieben. Aber auch Krebs-Vorsorge wurde als Auslöser für die Entdeckung von FAP genannt. Die Diagnose traf viele unvorbereitet. Der Schock und die Unsicherheit über die eigene Zukunft belastet sie. 40 % gaben an, zuerst nicht zu wissen, was auf sie zukommen wird. Die Besuche beim Arzt wurden als

lästig und schmerzhaft beschrieben. Aber auch Verdrängung ist eine Methode, mit dieser Diagnose zu leben. Oftmals im jungen Alter ist es einfacher, den Alltag zu bestreiten, wenn man nicht immer durch die eigene Erkrankung emotional belastet wird. Trotzdem ist es für manche eine Erleichterung, eine feste Diagnose gestellt zu bekommen. Der Grund für manche Vorkommnisse ist nun geklärt. Doch nicht alle Personen kamen mit dem Befund zurecht. Ein paar der Befragten gaben an, dass ihr weiterer Lebensverlauf von Depressionen und Selbstzweifeln überschattet wurde. Die Frage „Warum Ich?“ ist hierbei ein ständiger Begleiter.

7.3 Verlauf der Krankheit

Der Verlauf der Krankheit ist bei jedem/-r individuell. Doch bei allen ist das Auftreten von Polypen im Darmtrakt gemeinsam. Früher oder später ist es bei allen Befragten zu einer Kolektomie gekommen. Dabei wurde bei manchen nicht nur der Dickdarm entfernt. Bei genau 70% der Teilnehmer wurde das Rektum als eine Folge von FAP entfernt. Aber auch der Zwölffingerdarm und Teile des Dünndarms wurden als entfernte Organe angegeben aufgrund des Polypen-Befalls. Damit dies vonstatten gehen kann, ist es oft notwendig, einen Pouch oder einen künstlichen Darmausgang in Form eines Stomas anzulegen. Befragt wurden fünf Personen mit einem ileoanalem Pouch, vier Personen mit einem Stoma, sowie eine Person, bei der eine ileorektale Anastomose angewandt wurde. Doch bei diesen Operationen besteht ein höheres Risiko für das Auftreten von Desmoidtumoren. Bei der Hälfte der Befragten wurden solche diagnostiziert.

7.4 Stoma und Pouch im Vergleich

In einem Teil des Fragebogens wurden Stoma- sowie Pouch-Patienten separat voneinander Fragen gestellt. Diese beschäftigten sich unter anderem mit dem Stuhlgang. Festzustellen ist, dass Personen mit einem Pouch weniger durch den Stuhlgang beeinflusst werden als Personen mit einem Stoma. Die Entleerungsfrequenz bei einem Pouch, sowie bei einem Stoma ist annähernd gleich. Trotzdem sieht es beim Zurückhalten des Stuhlgangs anders aus. Pouch-Patienten sind oftmals in der Lage, ihn eine gewisse Zeit zu halten, während er mit einem Stoma nicht kontrollierbar ist. Wenn der Stomabeutel gefüllt ist, sollte dieser zeitnah geleert werden, wobei die rechtzeitige WC-Findung eine Problematik darstellen kann. Aber auch das „Undicht“ werden zum falschen Zeitpunkt ist ein störender Faktor. Dies kann beispielsweise durch unsauberes Arbeiten bei der Stomaversorgung sowie falsch sitzende Kleidung und Sitzpositionen

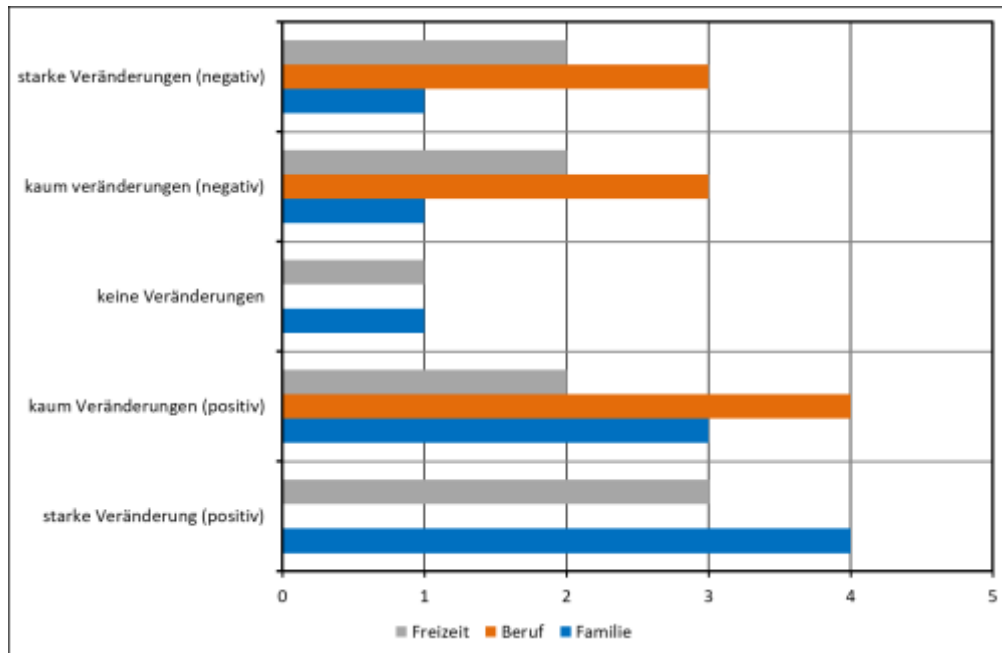
geschehen. Inwieweit sportliche Aktivitäten beeinflusst werden, hängen hauptsächlich von den Personen selber, der Situation und der Sportart ab. Ästhetische Gründe und das eigene Wohlfühl spielen dabei eine große Rolle.

7.5 Essverhalten

Oftmals führt die neue Verdauungssituation zu einer Änderung im Essverhalten. Gerade faserhaltige Nahrung wie Orangen, Spargel und Sauerkraut können zu Verstopfungen führen. Durch den fehlenden Dickdarm sind z.B. Hülsenfrüchte sowie Pilze schwer verdaulich. Aus diesem Grund sollten sie eher vermieden werden. Viele der Befragten verzichten auf eine hohe Zunahme von fettigen und säurehaltigen Speisen. Sie führen zu einem flüssigeren Stuhl. Besonders zu achten ist auf die Zunahme von Kohlenhydrate. Das Verspeisen von Kartoffeln und Nudeln haben nach Aussagen eine Eindickung des Stuhls zur Folge. Insgesamt kann eine falsche und unausgeglichene Ernährung in diesen Fällen zu Durchfall, Sodbrennen und auch Verstopfung führen.

7.6 Einfluss auf den Alltag

Die nachfolgende Abbildung stellt die Ergebnisse auf die Frage, inwieweit sich das Leben durch die Krankheit verändert hat, dar. Bei der y-Achse werden die Veränderungsmöglichkeiten dargestellt, während die x-Achse die Anzahl der Personen aufzeigt, die die Antwortmöglichkeiten gewählt haben. Auffällig ist, dass 6 Personen in Bezug auf den eigenen Beruf eine eher negative Veränderung angegeben haben. Des Weiteren zeigt das Diagramm, dass die familiären Verhältnisse sich positiv entwickelt haben. Dies könnte ein Zeichen für den verstärkten Zusammenhalt und die Unterstützung innerhalb der Familie sein. Die Angaben bezüglich der Veränderungen im Freizeitbereich sind nicht ganz eindeutig. Sie variieren von Person zu Person und werden höchstwahrscheinlich durch die Schwere der Krankheit und der Einschränkungen beeinflusst.



8. Schlussteil

Familiäre adenomatöse Polyposis ist eine selten vererbte Krankheit. Der Umgang mit ihr ist schwierig, da auf viele Faktoren zu achten ist. Wichtig zu wissen ist, dass es verschiedene Mutationen der Polyposis gibt. Bei ihnen unterscheiden sich die verschiedenen Vorsorgeprogramme. Aber auch etliche Nebenerscheinungen können neben der Bildung von Polypen im Darmtrakt auftreten. Dies sind meistens weitere Tumorarten, die in anderen Teilen des Körpers vorkommen können. Die einzige sinnvolle Therapie ist die rechtzeitige Entfernung des Kolorektums. Dabei unterscheidet man zwischen drei verschiedenen Operationsmöglichkeiten. Dies wären die Proktokolektomie mit terminalem Ileostoma (PKE + Ileostomie), die Ileorektostomie (IRS) und die Proktokolektomie mit ileoanalem J-Pouch (PKE). Eine selbsterstellte Umfrage sollte beitragen, eine Antwort zu der Frage, inwieweit die Krankheit FAP den Alltag und das Leben beeinflusst, herauszufinden. Oft genannte Gründe, die dazu geführt haben, dass die Erkrankung bei den befragten Personen entdeckt wurde, waren das Auftreten von verschiedenen Symptomen. Aber auch der meist bestehende Verdacht von FAP in der Familie war ein Auslöser. Die Möglichkeit, eine weitere erkrankte Person im Familienkreis zu haben, kann zu gegenseitiger Unterstützung und besserem Verständnis führen. Durch die Diagnose verändert sich meistens das Leben der Person drastisch. Dies kann durch die verschiedenen Operationsmethoden variieren. Erkrankte mit einem Stoma sind in ihrem Leben noch stärker eingeschränkt als Personen mit einem Pouch. Vor allem im freizeithlichen Bereich fällt dies auf. Der unkontrollierte Stuhlgang und der mögliche Verzicht auf bestimmte sportliche Hobbys stellen eine Problematik dar. Die Auswirkungen

beider Operationsarten zeigen sich bis hin zum Essverhalten. Nahrung, die einen flüssigeren Stuhl verursacht, wird vermieden. Aus diesem Grund wurde oftmals die Zunahme von Kohlenhydraten zum Eindicken des Stuhls erwähnt.

Für mich persönlich war es eine herausfordernde, aber doch interessante Arbeit. Ich habe mich mit der Krankheit eines engen Familienmitglieds befasst und während dieses Prozesses viel darüber gelernt. Mein Verständnis gegenüber dieser Person und der Erkrankung ist gewachsen.

9. Literaturverzeichnis

- Name, Vorname: Titel. Untertitel. Verlagsort Jahreszahl.
- Bartsch, Thomas: Körperliche und psychische Befindlichkeit von Patienten mit einem Ileostoma. Eine Vergleichsstudie von Patienten mit chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen nach subtotaler Kolektomie und Proktokolektomie.
- Osterfeld, Nadine Donata: Medizinische und psychosoziale Indikatoren der subjektiven Lebensqualität von operierten FAP-Patienten. Inauguraldissertation. Heidelberg 2006
- Scheininger, Michael: Operationsverfahren und Behandlungsergebnisse bei familiärer adenomatöser Polyposis (FAP). Dissertation. München 2003.
- https://www.coloplast.de/Global/Germany/Ueber%20uns/Documents_PDF/OC/Coloplast%20Stomahandbuch.pdf