

Zur Behandlung des aktuell fortgeschrittenen Glaukoms bei folgendem wahrscheinlichen Wirkmechanismus: hypermobiles Ehlers-Danlos Syndrom- Mastzellaktivierungssyndrom- cerebrospinale Liquorstörung- interkraniale Hypotension- Normaldruckglaukom

Stand: 06.03.26

1. Seltene Genetische Grunderkrankung des Bindegewebes hEDS
2. Multisystemerkrankung Mastzellaktivierungssyndrom
3. persistierende Sinusitis
4. frühes Normaldruckglaukom mit progressivem Gesichtsfeldausfall
5. Zusammenspiel zwischen MCAS, CSF, interkranialer Hypotension und Glaukom
6. Bei hEDS liegen auch Durchblutungsstörungen vor
7. Dazu passen die neurologischen Befunde seit 2006, wiewohl bis dato keine Einordnung erfolgte. Radiologen nahmen diese vor, obwohl klar war, dass diese nicht altersgerecht sind.
8. Weitere Orthopädische Befunde
9. Diagnosen im Überblick
10. Aktuell haben sich neurologische Symptome deutlich verschlechtert
11. Medikation
12. CSF Erkrankungen in Familie hochwahrscheinlich
13. Seltene Erkrankungen: Schwierigkeiten Behandlung zu erreichen
14. Behandlungsstrategien MCAS

## **1. Seltene Genetische Grunderkrankung des Bindegewebes hEDS**

Ausweislich des Befundberichts vom 27.01.2020 wurde bei mir in einer spezialisierten Praxis anhand einer umfassenden klinischen Untersuchung nach den aktuellen Diagnoseleitlinien, das hypermobile Ehlers-Danlos Syndrom (hEDS) diagnostiziert.

## **2. Multisystemerkrankung Mastzellaktivierungssyndrom**

Ausweislich des Befundberichts vom 17.05.2022 des Centrums für Blutgerinnungsstörungen und Transfusionsmedizin, liegt nach sämtlichen Diagnosekriterien MCAS vor; lediglich der in der BRD übliche finale Test in Form einer Koloskopie, konnte nicht gemacht werden, weil sich ausweislich der französischen Leitlinien bei hEDS wegen des instabilen Bindegewebes eine Koloskopie als zu risikoreich erweist.

Ca. 80 % der PatientInnen mit hEDS haben MCAS (nicht-klonal), der Serum Tryptase Level ist meist im Bereich der Norm. Relevant ist vor allem der N-Methyl-Histamin Wert im Urin. Hier verläuft MCAS auch nicht in Schüben, sondern ist permanent vorhanden.  
aktuell: Daens, Transforming Ehlers-Danlos Syndrome, 2022, S. 127, 380 ff.

Da mich die H1 und H2 Antihistaminika bei schwerer Fatigue wegen hEDS noch müder gemacht haben, habe nur Loratadin im Akutfall genommen und bezogen auf die massiven Symptome im gastrointestinalen Bereich hat sich die Auslassdiät in Bezug auf Kreuzallergien, HIT, MCAS und FODMAP als hilfreich erwiesen. Meine Pflegeperson kann bestätigen, dass wir 2023 sogar versucht haben die Antihistaminika zu halbieren und zu vierteln. Die schwerste Fatigue blieb.

Es war mir bis dato auch nicht klar, dass MCAS auch noch den Blutdruck und den CSF Fluss advers steuert. Da dies aber hier der Fall ist, habe ich jetzt die Behandlung, soweit ich die Medikamente wie H1 und H2 Antihistaminika zu Hause habe, bzw. diese freiverkäuflich erhältlich sind, umgehend wieder angefangen. Dennoch sollte die Behandlung ärztlich betreut werden.

Ausweislich „The Mast Cell Disease Society“ (<https://tmsforacure.org/signs-symptoms-triggers/symptoms-and-triggers-of-mast-cell-activation/>) wird das Mastzellaktivierungssyndrom durch bestimmte Trigger ausgelöst, darunter auch emotionaler

Stress. Ausweislich Studien haben Personen mit Seltenen Erkrankungen eine multiple Problemlage, die sich auch bei mir zeigt.

### 3. persistierende Sinusitis

Ausweislich des zusammenfassenden Attests der HNO Praxis Dr Schikora von 01.07.2025 liegt eine Sinusitis mit ausgeprägter Symptomatik vor, ausweislich der Patientenakte seit 2016 liegen jährlich mehrfach mehrwöchige Phasen mit Sinusitis vor. Ausweislich der Fachliteratur ist MCAS häufig mit Sinusitis, Rhinitis, Otitis vergesellschaftet.  
aktuell: Xi, Introduction to MCAS, 2023, Vortrag

4. frühes Normaldruckglaukom mit progressivem Gesichtsfeldausfall  
Gesichtsfeldmessungen ab 2011- kann man schon sehen, dass das die Ausfälle bds fortschreiten (auch wenn unterschiedliche Gerät genutzt wurden).

Ein Glaukom ist multifaktoriell, Betroffene müssen selber nach den Ursachen sehen und diese gfs behandeln lassen.

Befunde: 2012 bis jetzt

### 5. Zusammenspiel zwischen MCAS, CSF, interkranialer Hypotension und Glaukom Das Zusammenspiel zwischen MCAS, interkranialer Hypotension (niedriger cerebrospinaler Liquor Druck) und Glaukom fusst auf komplexen, überlappenden Mechanismen von Neuroinflammation, vaskulärer Dysfunktion und Problematiken des Bindegewebes.

Das Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS) bezeichnet eine Funktionsstörung, wenn Mastzellen unangemessen entzündliche Mediatoren (z.B. Histamin, Tryptase, Zytokine) freisetzen. Es ist eine Multisystem-Erkrankung die in Verbindung zu chronischen Kopfschmerzen, Dysautonomie (z.B. Posturales Tachykardie Syndrom), und auch in Zusammenhang mit Bindegewebserkrankungen wie dem Ehlers-Danlos Syndrom (hEDS) steht.

Interkraniale Hypotension (ICH) entsteht, wenn der cerebrospinale Liquor niedrig ist, Ursache sind meist spinale Liquorlecks. Jedoch scheint es auch einen Zusammenhang zwischen MCAS und dem CSF Fluss zu geben, denn Untersuchungen zeigen, dass Mastzellen eine Rolle bei der Regulierung des CSF Flusses und bei der Entzündung des zentralen Nervensystems spielen.

Glaukom und MCAS: beim Glaukom degenerieren die Nervenzellen in der Netzhaut (Retinale Ganglienzellen) und führen oft zu erhöhtem Augeninnendruck. Mastzellen sind auch im Auge zu finden und die Histaminausschüttung der Mastzellen könnten eine Rolle bei der Regulation des Augeninnendrucks spielen.

Mögliche Zusammenhänge:

Inflammatio: bei sowohl MCAS als auch Glaukom spielt eine chronische Entzündung eine Rolle, TNF- $\alpha$  (Tumor Nekrose Faktor Alpha- spielt auch bei Autoimmunerkrankungen eine Rolle; TNF-alpha-Blocker werden bei verschiedenen immunvermittelten entzündlichen Erkrankungen, wenn herkömmliche Therapien nicht ausreichend wirken (Golimunab ua).

Vaskuläre Prozesse: MCAS kann Vasodilatation/Hypotension verursachen, was auch auf den okulären Perfusionsdruck (OPP, Druckdifferenz, die den Blutfluss zum Auge treibt, berechnet aus mittlerem arteriellen Druck minus Augeninnendruck); ein Faktor bei Normaldruckglaukomen.

Bindegewebserkrankungen: bei hEDS treten aufgrund des instabilen Bindegewebes oft

MCAS und spinale Liquorlecks auf (führen zur interkraniellen Hypotension).

Aus der aktuellen Fachliteratur:

a) hEDS und SIH

*The BBB (blood-brain-barrier) and CNS are composed and supported by ECM (extracellular matrix) components, which can be affected in CTDs (connective tissue disorders) such as hEDS (hypermobile EDS). Disruptions in ECM composition can impair the BBBs structural and functional integrity, contributing to the higher prevalence of CSF (cerebrospinal fluid) leaks in hEDS patients compared to the general population. These patients often endure symptoms including positional headaches, neck stiffness, blurred vision, tinnitus, lightheadedness, and cranial nerve dysfunction. Given the underdiagnosis of both hEDS and CSF leaks, it is crucial to consider a diagnostic workup for CSF leaks in patients presenting with relevant symptoms, especially if they exhibit multisystemic manifestations suggestive of hEDS.*

*Further research into the relationship between CSF leaks, intracranial hypotension, intracranial hypertension, and neurological issues common in hEDS patients, such as craniocervical instability (CCI), Chiari malformation (CM), systemic vascular compression syndromes, tethered cord syndrome, and syringomyelia, could shed light on why CSF leaks often accompany these disorders.*

*Additionally, mast cell activation disorder (MCAD) may contribute to spontaneous CSF leaks in hEDS patients, suggesting that managing mast cell activity could be a less invasive way to prevent recurrent CSF leaks. Particularly, analyzing specific mast cell mediators such as histamine, tryptase, and chymase. Histamine can increase vascular permeability meanwhile tryptase and chymase can degrade ECM components such as fibronectin and collagen, further*

*weakening the connective tissue.*

*Understanding the interplay between ECM disruption due to hEDS and the activity of mast cell mediators will provide insight into potential therapeutic interventions. Perhaps, targeting specific mast cell mediators and stabilizing their activity could strengthen connective tissue and reduce the incidence of spontaneous CSF leaks among hEDS patients. A study on sepsis-associated encephalopathy demonstrates that mast cell activation weakens the BBB in sepsis and that early treatment with the mast cell stabilizer, cromolyn, assists by reducing the chain reaction of inflammation (47). Perhaps, similar uses of mast-cell stabilizers such as cromolyn could assist in reducing the cascade of neuroinflammation and ultimately reduce CSF leaks in patients with hEDS and MCAD.*

aus: Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome and spontaneous CSF leaks: the connective tissue conundrum, Severance et al., 2024, doi.103389/fneur.2024.1452409

b) Mastzellen regulieren Dura und die Dynamik des cerebrospinalen Liquor(flüssigkeit):

Mastzellaktivierung in der Dura an ACE Punkten (arachnoid cuff exits; Austrittspunkte an Arachnoidea-Manschetten; anatomische Lücken in der Arachnoidea mater, die sich um Brückenvenen bilden und eine Schnittstelle für den Abfluss von Hirnflüssigkeit (Liquor) aus dem Subarachnoidalraum in die Dura mater sind) schränken den CSF Fluss ein.

Das Histamin der Mastzellen erweitert die Brückenvenen und verändert den CSF Fluss.

Der Fluss des cerebrospinalen Liquors ist essentiell für die Homöostase des Gehirns und dessen Unterbrechung spielt eine Rolle in neurodegenerativen und neuroinflammatorischen Erkrankungen. Die Austrittspunkte an den Arachnoidea-Manschetten, anatomische Lücken in der Arachnoidea mater um die Brückenvenen, dienen als zentrale Stellen für den CSF-dura Austausch. Hier, so zeigt sich, dass die Mastzellen die Dynamik des CSF an den ACE Stellen regulieren. Während der Degranulation, setzen die Mastzellen Histamin frei und veranlassen die Vasodilatation der Brückenvenen und verkleinern die perivaskulären Räume, die für den Abfluss des CSF entscheidend sind. Der veränderte CSF Fluss sorgt für eine interkraniale Hypotension.

aktuell: Mast cells regulate the brain-dura interface and CSF dynamics

Beim Normaldruckglaukom spielt der veränderte Liquorfluss und die daraus entstandene interkraniale Hypotension eine Rolle, der für ein neurotoxisches Umfeld am Sehnerv sorgt (Fig. 2).

Multifaktorielle Ursachen des Glaukoms: veränderte CSF Dynamik, Mitochondrien Dysfunktion, Gehirn Atropie, Plaque, Axonale Transport Defizite, Neuroinflammation, Vaskuläre Dysregulation (Fig. 4).

aktuell: Ho, K. et. al., NTG and Potential clinical links to Alzheimer Disease, J. Clin –med, 2024, 13, 1948 <https://doi.org/10.3390/jcm13071946>

## 6. Bei hEDS liegen auch Durchblutungsstörungen vor

Ausweislich der seit 2018 durchgängig jährlichen hämostaseologischen Befundberichte, zuletzt 2025, liegt das Raynaud Syndrom vor (bei hEDS auch als sekundäres oder Pseudo Raynaud bezeichnet).

Daneben liegen hier weitere Durchblutungsstörungen vor. Zudem ist der hypertone Blutdruck bei Abfällen wegen MCAS schwer einzustellen.

Blutdruckabfall (Hypotonie): Dies ist die häufigere Reaktion, bei der die Mastzellen Mediatoren freisetzen, die zu einer Erweiterung der Blutgefäße (Vasodilatation) führen. Dies kann zu Schwindel, Ohnmacht und in schweren Fällen zu anaphylaktischen Reaktionen führen.

Blutdruckanstieg (Hypertonie): In selteneren Fällen kann die Freisetzung von Mediatoren zu einer Verengung der Gefäße führen.

Schwankungen: Typisch für MCAS sind instabile Blutdruckwerte, die schnell zwischen zu niedrig und kurzzeitig erhöht wechseln können, oft begleitet von Hitzegefühl oder Blässe.

aktuell: Cardiovascular manifestations in mast cell activation disease: key insights for cardiologists and angiologists. Taumann et al., Front Cardiovasc Med. 2025 Nov 10;12:1705201. doi: 10.3389/fcvm.2025.1705201

Wegen des instabilen Bindegewebes und MCAS muss die individuelle Medikamentendosis gefunden werden.

## 7. Dazu passen die neurologischen Befunde seit 2006, wiewohl bis dato keine Einordnung erfolgte. Radiologen nahmen diese vor, obwohl klar war, dass diese nicht altersgerecht sind.

MRT, 1,5 t, Schädel, 2017: einzelne Signalintensitäten linksseitig im Mesencephalon im Sinne ekstatischer Gefäße oder erweiterter Perivaskulärräume (aufgrund des gestörten Liquorflusses)

MRT, 3 t, Schädel, 2024: einzelne unspezifische imponierende Marklagerläsionen supratentoriell (vermutlich Mikroangiopathie wegen Durchblutungsstörungen)

Diese Befunde sind physiologisch den Bereichen Ischämie und Autoimmunsystem zuzuordnen.

VEP, 2006: grenzwertig verzögerte distale Latenzzeit der Welle P100 links dergleichen ausweislich Arztbrief ANS Ambulanz, 2026

VEP wichtiges Messparameter bei Optikusneuropathien (ON) Die (normale) Verzögerung von 100 Millisekunden zwischen dem Eintritt des Lichts in das Auge und dem Erreichen des Gehirns durch das Signal über den Sehnerv. Bei MS (u.a. Erkrankungen, die mit ON

vergesellschaftet sind) kann die P100-Welle abhängig von der Schwere des Nervenschadens komplett entfallen, verzögert oder verzerrt werden.  
aus: Untersuchungen des visuellen Systems in der Neurologie: aktuelle Forschung und klinische Relevanz, Brandt et al., 2017, <http://dx.doi/10.1055/s-0042-14610>

## 8. Weitere Orthopädische Befunde

MRT, Wirbelsäule, 2023: Bandscheibenprolaps HWK 4/5

MRT Wirbelsäule 2020: Hyperkyphose

MRT LWK 2020: Bandscheibenprotrusion LWK 4/S1, Tarlovzyste dorsal S 2

Außerdem dürfte eine CCI, AAI vorliegen, die häufig bei hEDS vorkommt, z.B.: Neurological and Spinal Manifestations of the Ehlers–Danlos Syndromes, Henderson et al., 2017

## 9. Diagnosen im Überblick

Grunderkrankung: genetische Bindegewebserkrankung, hEDS

Komorbiditäten:

MCAS

Glaukom, Small Fibre Neuropathie, Gallenblase-Leber-Niere (zuvor CNI III GPT Erhöhung (41U/l))

Durchblutungsstörungen: instabile Blutplättchen (Grenzwert. v. Willebrand Faktor), sek. Raynaud S (EDS), Hypertonie, grenzwertig Protein Z Konzentration u.hom. Fkt, II 19911 Mutation (Thromboserisiko), het PAI 1 Mutation

Immunsystem: Pollenallergien, Kreuzallergien, MCAS, Immunsuppression, MBL

Erniedrigung, Leukopenie (dürfte auf EDS zurückgehen, dass auch im Knochenmark Spuren hinterlässt- Therapie daher keine)

rez. Sinusitis

Angiologische Befunde: eher marfanähnliche Anlage (elongierte Gefäße ua.)

## 10. Aktuell haben sich neurologische Symptome deutlich verschlechtert seit 2022: Kältegefühle im Gehirn, Eisblock, Eiswasser läuft am Hinterkopf hinunter eher am Auge re Taubheitsgefühle insbes Wetterwechsel, Kälte, Menses

2025: Drehschwindel hat stark zugenommen, auch im Liegen

Winter 2025: Taubheitsgefühle im Auge re, Druck auf Ohr re

07.01.26. Augenarzt, Gesichtsfeldmessung li, mehr Ausfälle Mitte von Nase nach Innen  
Am 28.01. keine Messung UKB Augenklinik mögl.

wenig zuvor: TaubheitsLähmungsgefühle im Auge li, Druck im Ohr, Taubheitsgefühle li fortschreitend, Taubheitsgefühle in der Gesichtshälfte, manchmal wechselnd auf Auge u Ohr re, Druck von Kopf oben, Frontal Kopfschmerzen, Dinge werden jetzt ständig fallengelassen. Schwierigkeiten Orientierung phasenweise.  
(beim HNO Arzt war ich schon- da ist nichts).

Daher wurde am 04.02.26 die Notaufnahme Charité aufgesucht, da es noch keinen ambulant behandelnden Neurologen gibt. Hier wurde im Röntgen nach Aneurysmen geschaut, mit negativem Ergebnis.

Seit Mitte Februar verstärken sich die Probleme im Schädel links, deflationäres Druckgefühl, unangenehmes Gefühl im linken Auge, entspannt sich beim Liegen auf halber Nackenrolle, so dass Kopf etwas nach hinten gestreckt ist, Kopfschmerzen im Liegen weg, Sekret Nase li (kann auch wegen MCAS sein)  
Schädeldecke von Mitte aus Brennen, Nadelstiche  
phasenweise akute Übelkeit  
Atem funktioniert nicht automatisch, mühsam

Sodann wurde ein niedergelassener Neurologe gesucht und außerdem zur Ergründung der möglichen CSF Störungen ein Termin für den 3.3.26 an der UK Rostock gemacht, die ein Flow MRT hat.

## 11. Medikation

hEDS- keine Therapie

Versuch Bindegewebe durch Hormone zu stabilisieren transdermal Östrogen, Testosteron; oral Progesteron

Fatigue bei hEDS: Sauerstoff: 2l/m 2 x tgl.

Niere-Galle-Leber- Ursolfalk

Durchblutungsstörungen- Losartan 12,5 mg mittags, Magnesium  
Abends Trental, 133 mg (seit ca.07.01.26)

MCAS seit 04.03.25

morgens 5 mg Desloratadin

Mittags 10 mg Rupatadin

Abends 5 mg Lorano, 200 mg Cimetidin

100 mg ASS

Vitamin C retard, Quercetin

Glaukom: Glaucofan (Hemmung Endothelin-1)

An der Einstellung mit Monoprost Tr wird noch gearbeitet

Weiteres: Vit d, Omega 3

Außerdem sind im SG/LSG Klageverfahren : PEA, L-Carnitin

## 12. CSF Erkrankungen in Familie hochwahrscheinlich

**Die komplexe systemische genetische Erkrankung hEDS wird ad vererbt. Nach Studium aller Patientenakten meines verstorbenen Vater über 20 Jahre zurück, kann man diese Diagnose klinisch (wird klinisch diagnostiziert) bestätigen.**

Ausweislich der Visualisierung seiner und meiner Diagnosen sind diese nahezu deckungsgleich.

Ausweislich Akten war 2001/2 (im Alter von 61/62) Chiari Malformation diagnostiziert worden. Diese kann den CSF Erkrankungen zugeordnet werden.

Ich denke, das anhand der GI Symptome und des schlecht einstellbaren Hypertonus auch MCAS diagnostiziert werden kann.

Letztendlich ist die Frage wie sich eine unbehandelte CSF Erkrankung äußert. Auch ein Glaukom war bei ihm vorhanden.

Ausweislich der Symptome kurz vor dessen Tod, bin ich der Meinung, dass über einen sehr

langen Zeitraum auch eine interkraniale Hypotension vorlag, zum Schluss lag auch der metallartige Geschmack vor:

Interkraniale Hypotension weist folgende Symptome auf, fett markiert beim späteren Erblasser vorhanden:

Commonly associated symptoms and rare presentations of SIH (SIH, spontaneous intracranial hypotension.)\* adapted from Schievink [Spontaneous intracranial hypotension. N Engl J Med 2021;385:2173–8.]

**Dizziness or vertigo (50.5%) – Benommenheit oder Schwindel**

Nausea and vomiting (49.0%)- Übelkeit und Erbrechen

**Disequilibrium (42.6%)- Gleichgewichtsstörungen**

Muffled hearing or aural fullness (37.1%) – gedämpftes Hören oder aurale Fülle

Posterior neck pain (34.2%)- Schmerzen an der hinteren Halsseite

**Cognitive impairment (Most commonly non-specific problems with concentration and word finding.4) (31.7%)- cognitive Beeinträchtigung (meist unspezifische Problem mit Konzentration und Wortfindungsstörungen)**

Tinnitus (27.7%)- Tinnitus

**Hypoacusis (26.2%)- Schwerhörigkeit**

**Fatigue (24.3%)- Fatigue**

Photophobia or phonophobia (20.3%)- Licht-oder Geräuschsensibilität

Visual blurring (17.8%)- verschwommenes Sehen

**Facial numbness, paraesthesia or pressure (15.8%)- Taubheitsgefühle, Paresthesien oder Druckgefühle im Gesicht**

Interscapular pain (10.9%)- interskapularer Schmerz

**Dysgeusia (7.4%)- Schmeckstörung**

Hyperacusis (5.9%)- Hyperacusis

**Behavioural variant frontotemporal dementia syndrome (2.5%)- DD Frontotemporale Demenz**

Reverse orthostatic headache (2%)- reversible orthostatische Kopfschmerzen

Bibrachial amyotrophy (1.5%)- neuropathische Schmerzen obere Gliedmasse

Superficial siderosis (1.5%)- Superfizielle Siderose

Cerebral venous thrombosis (1%)- Hirnvenenthrombose

Abducens nerve palsy (1%)- Lähmung Abduzens Nerven

Spinal cord herniation (1%)- Rückenmarks Hernien

**Coma (0.5%)- Koma**

Syringomyelia (0.5%)- Syringomelie

Hemifacial spasm (0.5%)- Krämpfe Gesichtsmuskulatur

**13. Seltene Erkrankungen: Schwierigkeiten Behandlung zu erreichen**

**Am Anfang stand ja die klassische Diagnoseodyssee bei Seltenen Erkrankungen. Mein Hausarzt hielt wegen der Symptome eine Bindegewebserkrankung für wahrscheinlich, ich eine immunologische, die Augenärztin wegen des frühen Glaukoms eine schwere. Letztendlich haben alle Recht behalten.**

Nun steht die Diagnose und Behandlung schwerer Verläufe im Fokus. Hierzu müssen erst einmal die Wirkmechanismen und etwaige Diagnosemöglichkeiten herausgefunden werden. Therapeutisch gilt bei Multisystemerkrankungen, dass sich die eigentlichen Behandlungsbenefits addieren und dann hoffentlich schwere Verläufe verhindern (analog in der Schmerzmedizin bei hEDS sog. NC10 rule).

*„There are over 6000 rare diseases that are chronic, progressive, degenerative, disabling and frequently life threatening. „Due to the rarity of each individual disease and scattered populations, expertise and information is scarce. In health systems designed for common diseases patients face inequities in accessing diagnosis, care and treatments (Eurordis, Factsheet, „Equity for people with a rare disease“*

[https://download2.rarediseaseday.org/2020/Factsheet\\_Advocating%20for%20equity.pdf](https://download2.rarediseaseday.org/2020/Factsheet_Advocating%20for%20equity.pdf)

Die Vulnerabilität, schlechte Versorgungslage und mangelhafte Kenntnis der ÄrztInnen seltene Krankheiten, sowie: Unzureichende Ausbildung im Medizin-Studium, was seltene Krankheiten betrifft, beschreibt auch der Deutsche Ethikrat, *Herausforderung im Umgang mit seltenen Krankheiten*, 2018, S. 2, 3, <https://www.ethikrat.org/publikationen/ad-hoc-empfehlungen/herausforderungen-im-umgang-mit-seltenen-erkrankungen/>).

Auch die amerikanische Fachgesellschaft, Ehlers-Danlos Society bestätigt, dass diese Krankengruppe viel Ungleichheit, u.A. die ökonomische Situation betreffend, erfährt, eine Diagnose Odyssee erleiden muss, über Jahre und manchmal lebenslang für Diagnose, Anerkennung und Versorgung kämpfen muss (The power of patient-led global collaboration, Bloom et al., in: American Journal of medical Genetics, Volume 187C Number 4 December 2021, Special Issue: Ehlers-Danlos syndromes, Hypermobility Spectrum Disorders, and Associated Co-Morbidities, S. 425-428, S. 425)

Die Eurordis rare barometer survey „Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community“ erklärt, dass Seltene Erkrankungen schwere Auswirkungen auf den Alltag haben, dass der Zeit und Versorgungsaufwand erheblich ist, die Betroffenen sich selber um Fachliteratur und Behandlung kümmern müssen und die sich aus der Krankheit ergebenden Schwächen und Aufgabenakkumulation die Belastung verstärkt, insgesamt ergeben sich starke Auswirkungen auf die work-life balance: Arbeitsausfälle, beschädigte Karriere und ökonomische Schwierigkeiten (<https://innovcare.eu/survey-juggling-care-daily-life-balancing-act-rare-disease-community/>). Aus der Seltenen Erkrankung resultiert auch multipler Stress, da man aus dem Gesundheits- und Sozialsystem ausintegriert ist und ausweislich UN-BRK auch keinen Zugang zum Recht hat- hier ich soll nur einen Gendefekt aber kein Geld erben (mein Vater ebenfalls vulnerabel wegen Seltener Erkrankung wurde für erbrechtlichen Betrug genutzt, gegen den die Justiz nicht vorgehen möchte, obwohl sie auch hier nach UN-BRK verpflichtet ist).

**BSG, Urteil vom 19. 10. 2004 – B 1 KR 27/02 R, Rn 37:**

Allerdings wird die angemessene Arzneimittelversorgung von Kindern und erwachsenen Patienten mit seltenen Erkrankungen in der medizinischen und pharmakologischen Wissenschaft seit längerer Zeit generell als ungelöstes Problem angesehen. ... Der Senat hat bereits im Sandoglobulin (R)-Urteil vom 19. März 2002 unter Bezugnahme auf Gesetzesinitiativen aus dem Deutschen Bundestag (Entschließungsanträge der Fraktionen des Deutschen Bundestages vom 16. Januar 2001 – BT-Drucks 14/5083 sowie vom 23. Januar 2001 – BT-Drucks 14/5136) darauf hingewiesen, dass bei ... Erkrankungen auf Präparate zurückgegriffen werden muss, die für die Therapie speziell dieser Krankheiten nicht zugelassen sind, bzw dass Arzneimittel außerhalb der zugelassenen Indikationen zur Anwendung gebracht werden müssen, wenn andernfalls eine ernste, lebensbedrohende Krankheit nicht behandelt werden kann (BSGE 89, 184, 188 = SozR 3—2500 § 31 Nr 8 S 32;..

## 14. MCAS Behandlungsoptionen

Arzneigruppe	MCAS bei hEDS, Daens	Hertfelder	RaitheI	Xi	ICH u.A:
<b>Antihistaminka</b>					
H1	Desloratadin (Aerius) morgens u abends 5 mg oder Fenofexadin, mittags 20 mg Rupatadin	mittags 10-20 mg Fexofenadin, weniger sedierend	Rupatadin (H1 Rezeptorblockade u. PAF Antagonist		
H2	abends Cimetidin	abends Famotidin	Ranitidin (höhere Dosierung) plus Pantozol, Omprazol		
				<b>Clemastine, Antihist im Versuch f Multiple Sklerose</b>	
bei NMA schwere Nahrungsmittelallergien			Montelukast, Zileuton Der Leukotrienantagonist Montelukast ist länger schon erfolgreich im Einsatz (wenn eine erhöhte Ausscheidung von Leukotrienen nachweisbar ist.		
<b>Reduktion der neuronalen Effektorzelltriggung</b>		<b>Ketotifen 0-0-0-1 oder 1-0-0-01</b>	<b>bei Personen mit MCAS sind Mastzellen in aktivierterem Zustand als bei Gesunden. Daher Reaktion auf physikalische Reize und psychische, beruhigend wirken Doxepin, Dimetinden, Ketotifen oder 1-2 x p Woche Oxazepam, Diazepam, Benzodiazepine blockieren nervlichen Stimulus über Benzodiazepinrezeptoren alternativ Amityptilin. sehr niedrig dosiert anfangen und individuelle Toleranzgrenze finden</b>		<b>Ketotofen hemmt Mastzelldegranulation und blockiert Histamin H1 Rezeptor im ganzen Organismus</b>  <b>Lorazepam</b>
				Low dose Naltrexon (LDN) wirkt entzündungshemmend und immunstabilisierend und erhöht die Endorphinspiegel.	
Immunsuppressiva u.A.- nur bei sehr schweren NMA				Azathioprin	
Anti-IgE- Antikörper				Omalizumab (Xolair) Therapeutisch hat sich bei einzelnen PatientInnen der Einsatz von IgE-blockierenden Antikörpern (z.B. Omalizumab)	

				bewährt. Der Ansatz gelingt wahrscheinlich am besten, wenn Autoantikörper gegen den IgE-Rezeptor vorliegen. Diese sind eventuell mit dem Vorliegen von Schilddrüsenantikörpern verbunden.	
<b>Arzneigruppe</b>	<b>MCAS bei hEDS, Daens</b>	<b>Hertfelder</b>	<b>RaitheI</b>	<b>Xi</b>	<b>ICH u.A:</b>
Tyrosinkinaseinhibitoren				Imatinib	
<b>Notfallset</b>			<b>H1 Antihistaminikum, Glukokortikoidin flüssiger Form (Celestamine liquidum) und Tablettenform, (Dexamethason), Adrenalin in Fertigspritze</b>		
<b>Zusätzlich</b>		<b>Vitamin C nicht mehr als 750 mg</b>		<b>Vit C</b>	<b>Vitamin C, retard</b>
				<b>Coenzyme Q10, Magnesium, Vit B2, D, Carnitin</b>	
					Melatonin hat neben der unterstützenden Wirkung auf den natürlichen Schlaf einen starken antioxidativen Effekt.
			<b>Quercetin</b> auch Bromelain (wirkt super abschwellend bei Sinusitis- ich verträge Ananasenzyme aber nicht sog ut)		<b>PEA</b> (Neuroprotective, anti-inflammatory and analgesic activist of palmizoylthanolamide in sickle cell mice, Argueto et al, 2025)
Magen-Darm-Trakt		Cromoglicinsäure Colimune 200 mg 1-1-1			<b>Cromoglicinsäure</b> Perhaps, similar uses of mast-cell stabilizers such as cromolyn could assist in reducing the cascade of neuroinflammation and ultimately reduce CSF leaks in patients with hEDS and MCAD. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome and spontaneous CSF leaks: the connective tissue conundrum,

					Severance et al., 2024, doi.103389/fneur.2024.1452409
<b>Arzneigruppe</b>	<b><u>MCAS bei hEDS, Daens</u></b>	<b><u>Hertfelder</u></b>	<b><u>RaitheI</u></b>	<b><u>Xi</u></b>	<b><u>ICH u.A:</u></b>
				ASS individuell	
Glukokortikoide				Prednisolon	
<b>Doxycyclin</b>					<p><b>MMP (Matrix-Metalloproteinasen; steuern Umbauprozesse bei Gewebeumbau, Wundheilung...)</b></p> <p><b>. Die Entzündungsprozesse sind bei MCAS gestört. Ausweislich Studien hemmt niedrig dosiertes Doxycyclin (2 x 20 mg tgl.) MMPs und damit auch die Entzündungsreaktionen. Weshalb des als Therapie bei hEDS in Frage kommt. aktuell: Chiarelli, N.; Zoppi, N.; Venturini, M.; Capitanio, D.; Gelfi, C.; Ritelli, M.; Colombi, M. Matrix Metalloproteinas Inhibition by Doxycycline Rescues Extracellular Matrix Organization and Partly Reverts Myofibroblast Differentiation in Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome Dermal Fibroblasts: A Potential Therapeutic Target? Cells 2021, 10, 3236. <a href="https://doi.org/10.3390/cells10113236">https://doi.org/10.3390/cells10113236</a></b></p>