

Wenn Sarkoidose in einer Familie mehrfach vorkommt

Manche Menschen mit Sarkoidose kennen die Situation: Auch die Mutter, ein Geschwister, ein Kind oder ein anderer Verwandter ist erkrankt. Das kann verunsichern – und manchmal entsteht sogar der Eindruck, eine solche Häufung müsse ein außergewöhnlicher Zufall sein. Eine neue finnische Studie zeigt jedoch: Damit bist du nicht allein.

Untersucht wurden die Krankengeschichten von 1.130 Menschen, bei denen zwischen 2008 und 2022 in der Region Oulu eine Sarkoidose diagnostiziert worden war. Bei 68 von ihnen – also bei sechs Prozent – war mindestens ein weiterer Verwandter ersten, zweiten oder dritten Grades betroffen. Bei den meisten familiären Fällen handelte es sich um nahe Verwandte wie Eltern, Kinder oder Geschwister. Auf alle Studienteilnehmer umgerechnet hatte damit ungefähr jeder zwanzigste Patient einen nahen Verwandten, der ebenfalls an Sarkoidose erkrankt war.

Bei knapp einem Drittel der familiären Fälle waren sogar zwei oder mehr weitere Angehörige betroffen. Auch aus früheren Untersuchungen ist bekannt, dass Sarkoidose in manchen Familien gehäuft vorkommt. Eine internationale Literaturübersicht hatte den Anteil familiärer Fälle – bei Einbeziehung entfernterer Verwandter – auf durchschnittlich rund zehn Prozent geschätzt.

Veranlagung bedeutet nicht zwangsläufige Vererbung

Die familiäre Häufung ist ein deutlicher Hinweis darauf, dass die persönliche genetische Veranlagung bei der Entstehung der Sarkoidose eine Rolle spielt. Sarkoidose wird jedoch nicht nach einem einfachen Muster vererbt. Es gibt kein einzelnes „Sarkoidose-Gen“, durch das die Erkrankung zwangsläufig von Eltern an ihre Kinder weitergegeben wird.

Vermutlich müssen mehrere Voraussetzungen zusammenkommen: genetische Eigenschaften, Besonderheiten des Immunsystems und Einflüsse aus Umwelt, Beruf oder anderen Lebensbereichen. Auch bei nahen Verwandten eines Erkrankten bleibt Sarkoidose daher insgesamt eine seltene Erkrankung. Die Studie ist kein Anlass, in betroffenen Familien mit einer Erkrankung weiterer Angehöriger zu rechnen oder vorsorglich die ganze Familie untersuchen zu lassen.

Die Familiengeschichte kann aber ein wichtiger diagnostischer Hinweis sein. Wenn bei einem Angehörigen ungeklärte Beschwerden, auffällige Organbefunde oder Veränderungen des Kalzium- und Vitamin-D-Stoffwechsels festgestellt werden, sollte eine bereits bekannte Sarkoidose in der Familie gegenüber den behandelnden Ärzten erwähnt werden – auch wenn zunächst keine anderen typischen Sarkoidosebeschwerden erkennbar sind.

Gibt es Besonderheiten bei familiärer Sarkoidose?

In der finnischen Untersuchung wurden bei Patienten mit familiärer Sarkoidose häufiger Beteiligungen der Augen und Nieren sowie häufiger Veränderungen an mindestens drei Organen dokumentiert. Sie wurden außerdem etwas länger fachärztlich betreut und benötigten tendenziell häufiger Medikamente.

Diese Ergebnisse bedeuten noch nicht, dass familiäre Sarkoidose grundsätzlich schwerer verläuft. Es handelt sich um die rückblickende Auswertung einer regionalen finnischen Patientengruppe. Menschen, die bereits einen Sarkoidosefall in ihrer Familie kennen, achten möglicherweise früher auf Beschwerden und werden gezielter untersucht. Dadurch können zusätzliche Organbeteiligungen auch häufiger erkannt werden.

Beruhigend ist: Die Lungenfunktion und ihre Entwicklung unterschieden sich nicht wesentlich zwischen Menschen mit familiärer und solchen mit sporadischer Sarkoidose. Aus der Familiengeschichte allein lässt sich deshalb nicht vorhersagen, wie die Erkrankung bei einem einzelnen Menschen verlaufen wird.

Ein Thema, über das gesprochen werden darf

Die Studie gibt Menschen mit mehreren Sarkoidosefällen in ihrer Familie vor allem eine wichtige Bestätigung: Die beobachtete Häufung ist real und medizinisch anerkannt. Sie sollte in der Anamnese dokumentiert und bei ungeklärten gesundheitlichen Auffälligkeiten von Angehörigen mitbedacht werden.

Für Betroffene kann die familiäre Häufung noch eine weitere Bedeutung haben. Der Einsatz für bessere Information, Forschung, Diagnostik und Versorgung gilt dann möglicherweise nicht nur der eigenen gegenwärtigen Situation. Er kann auch Angehörigen und späteren Generationen zugutekommen. Gerade deshalb ist es wichtig, familiäre Erfahrungen zusammenzutragen, wissenschaftlich zu untersuchen und ihnen in Patientenorganisationen eine gemeinsame Stimme zu geben.

Quelle: Koivu S, Puhakka A, Huovinen J et al. *Clinical presentations of familial sarcoidosis: a retrospective cohort study from Finland*. BMJ Open Respiratory Research 2026;13. DOI: 10.1136/bmjresp-2026-004128.