

L(i)eben mit einer seltenen Erkrankung

6000 bis 8000 **Rare Diseases** kennt die Medizin derzeit. Heilung ist selten in Sicht, auch wegen der Politik. Entmutigen lassen sich Betroffene deswegen nicht. **VON HELLIN JANKOWSKI**

Als sie geboren wurde, hieß es, sie sei völlig gesund. Dann aber fiel der Blick der Ärzte auf eine rote Wunde auf dem rechten Fuß des Mädchens, so groß wie eine Münze. Etliche Untersuchungen später stand fest: Das Baby hatte einen Gendefekt, der seine Haut besonders empfindlich macht. Schon leichter Druck lässt Blasen entstehen, etwas mehr blutende Verletzungen – Lena Riedl war ein Schmetterlingskind.

GESUNDHEIT

Ihre Kindheit prägten Ganzkörperverbände, verkrustete Wunden und Schmerzen. „Es gab Tage, da schoben mich meine Eltern mit dem Bürostuhl aufs Klo, da ich mich nicht rühren konnte“, sagt sie. Nachts trug sie Handschuhe, um sich im Schlaf nicht zu kratzen, am Tag Knieschützer, lange Hosen und Leiberrn. Heute ist Riedl 28 Jahre alt – ein erwachsener Schmetterling, von denen es besonders wenige gibt.

Eines unter 20.000. „Die Epidermolysis bullosa ist noch nicht heilbar, oft sterben die Betroffenen früh“, sagt die Wienerin. Statistiken zufolge ist eines von 20.000 Babys betroffen, umgerechnet etwa 500 Österreicher. Tritt die Erkrankung auf, lässt sie sich nicht kaschieren: „Mein Körper ist rot vernarbt, vor allem die Beine, Unterarme und Hände, weshalb ich oft angestarrt und angeredet werde.“ Daneben prägen regelmäßige Kontrollen und Vorsicht ihren Alltag.

„Die Krankheit verursacht ständige Entzündungen, die chronisch werden können“, sagt Susanne Greber-Platzer, Leiterin der Uni-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde an der Med-Uni Wien. „Bei schweren Fällen sind auch die Schleimhäute, die Atemwege oder der Magen-Darm-Trakt betroffen, auch Zahn- und Verdauungsprobleme kommen vor.“ Da der Haut die Elastizität fehlt, bestehe weiters die Gefahr, dass sich Finger und Zehen verkrümmen.

Kinderwunsch trotz Diagnose. Letzteres kann auch ein Symptom einer anderen Orphan Disease, so der Fachterminus für seltene Krankheiten, sein: „Mit Phosphatdiabetes leben in Österreich knapp 30 Personen“, sagt Greber-Platzer. Es handelt sich um eine Hormonstörung, die dazu führt, dass mit dem Harn zu viel Phosphat ausgeschieden wird. Als Folge sind die Knochen weich, bleiben verkürzt und verdrehen sich – so entstehen X- oder O-Beinstellungen.

So auch jene von Doris Prochaska. „Mit zwölf bekam ich starke O-Beine, mit 14 Jahren wurde ich das erste Mal operiert“, erinnert sich die 41-Jährige. Äußerlich ist die Krankheit seither bei ihr kaum sichtbar: „Wenn ich sitze oder stehe, merkt man nichts, vielleicht lässt es sich an meinem Gangbild erahnen“, sagt die Niederösterreicherin. Doch der Schein trügt: „In der Früh ist mein Körper ganz steif, über den Tag begleiten mich Sehnen- und Gelenkschmerzen, seit Kurzem betrifft das auch die Muskeln – nach einem Arbeitstag kann ich mich abends oft kaum mehr rühren.“

Um ihr einige Lasten abzunehmen, übernimmt ihr Mann schwere Einkäufe und Hausarbeiten. Um sie zu schonen, reduzierte sich über die Jahre die Zahl

der Ausflüge, auch die Berührungen und der Sex veränderten sich. „Es ist ein schwieriger Spagat“, räumt Prochaska ein, „einerseits muss man aufpassen, andererseits will man für den Partner attraktiv bleiben und nicht nur als kranke Person gesehen werden.“

Auch deshalb, weil sie für ihre Kinder da sein will: „Nach der OP als Teenager hatte ich keine Probleme, führte ein normales Leben“, sagt Prochaska, „und wünschte mir Kinder.“ Nach Gesprächen mit anderen Betroffenen wagte das Paar den Schritt. „Unser erster Sohn ist gesund, der zweite hat meine Diagnose.“ Doch zeigt sie sich anders.

Tatsächlich wurde Robin schon im Alter von drei Jahren an beiden Beinen operiert: „Weil sich seine Knochen stark eindrehen, musste er sechs Wochen lang eine Gipshose tragen“, sagt Prochaska. „Es war eine sehr schwere Zeit.“ Mittlerweile kann der 13-Jährige wieder gehen, „nur sein rechtes Bein ist ein wenig deformiert und seine Zähne und Fisteln machen ihm Probleme.“ Hoffnung, dass die Beschwerden – anders als bei seiner Mutter – im Alter nicht mehr werden, besteht dennoch: „Es gibt eine neue Antikörpertherapie, die er bekommt“, sagt die St. Pöltnerin, die 2019 den Verein Phosphatdiabetes Österreich ins Leben gerufen hat, um Betroffenen eine Anlaufstelle zu bieten.

Viermal länger leben. Der Aufklärungsarbeit verschrieben hat sich auch Anna Jodlbauer. Die 31-Jährige engagiert sich ehrenamtlich bei der Selbsthilfegruppe Cystische-Fibrose-Hilfe Oberösterreich. Der Verein ist eine von mehr als 80 Mitgliederorganisationen der 2011 ins Leben gerufenen gemeinnützigen Allianz Pro Rare Austria. „Solche Zusammenkünfte sind wichtig, damit die Politik erkennt, wie notwendig Diagnostik und Behandlung für seltene Erkrankungen sind“, so Medizinerin Greber-Platzer.

»Die Politik muss erkennen, wie wichtig die Behandlung von Rare Diseases ist.«

Ein Punkt, bei dem abermals Jodlbauer ins Spiel kommt: Schätzungen zufolge kommt an jedem 15. Tag ein Kind mit ihrer Diagnose zur Welt, womit die Cystische Fibrose laut Bioethikerin Christiane Druml nicht nur zu den häufigeren unter den seltenen Erbkrankheiten zählt, sondern auch eine

13 Tattoos zieren Lena Riedls Haut – trotz Epidermolysis bullosa.

/// Clemens Fabry

FAKTEN

6000 bis 8000 seltene Erkrankungen (auch Rare oder Orphan Diseases) kennt die Medizin derzeit. Gemeint sind Krankheiten, von denen maximal eine von 2000 Personen betroffen ist. Hochgeschätzt ergibt das 27 bis 36 Millionen Patienten weltweit.

72 bis 80 Prozent der Rare Diseases sind genetisch bedingt. Andere entwickeln sich aus Infektionen, Allergien sowie Umwelteinflüssen.

Über zwei Drittel der genetisch bedingten Rare Diseases zeigen sich im Kindesalter.

Spezialzentren: Die Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie kümmert sich v. a. um Betroffene mit seltenen Hauterkrankungen, das Uni-Klinikum Salzburg hat sich auf Schmetterlingskinder, das Uni-Klinikum Innsbruck auf die Fischschuppen-Erkrankung spezialisiert. Das Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases in Wien konzentriert sich auf seltene Krankheiten des Nerven- und Immunsystems sowie der Blutbildung. Im Uni-Klinikum Wien sind 21 Exzellenzzentren für seltene Erkrankungs-entitäten etabliert.

der wenigen ist, für die es gute Prognosen gibt. „Es wurde viel geforscht“, sagt Druml, „mit dem Ergebnis, dass die Lebenserwartung von maximal zehn auf über 40 Jahre angestiegen ist.“

Der Reihe nach: Der Erkrankung „liegt ein defekter Chloridkanal zugrunde, der den Wasser- und Salztransport stört“, sagt Ärztin Greber-Platzer. „Das ergibt, dass die Körpersekrete verdickt sind“ – ein zäher Schleim, der nicht abtransportiert werden kann und Bakterien ideale Bedingungen zur Entfaltung gibt. Die Folge: Entzündungen, die lebensgefährlich werden können.

»Lang diktierte die seltene Erkrankung mein Leben, heute tue ich das selbst.«

Um sie in Schach zu halten, ist eine zeitintensive Therapie nötig. Vor dem Aufstehen greift Jodlbauer zum Asthmaspray, gefolgt von einer Feuchteinhalation und einem 30-minütigen Atemtraining. Zu jedem Essen nimmt sie Enzyme und Vitamine ein, abends wiederholt sich das Spiel vom Morgen – an schlechten Tagen auch mittags. „Das ging bis in den Mai 2021“, sagt sie. „Da

bekam ich einen Modulator bewilligt, eine neue Tablette, die erst seit zwei Jahren in Europa zugelassen ist.“ Sie verbesserte ihre Symptome drastisch, verschlechterte aber die Disziplin: „In mir ist immer noch ein zäher Schleim und damit ein Reservoir für Keime, aber ich merke es nicht, daher fällt es mir schwer, konsequent meine Therapien zu machen; aber ich bleibe dran.“

Neuer Fokus. Stattdessen konzentriert sie sich auf Erfreulicheres: „Lang diktierte die Krankheit mein Leben, heute tue ich das selbst“, sagt die Oberösterreicherin, die eben erst der Liebe wegen umgezogen ist. „Wir kümmern uns um seine zwei Kinder und unser ‚Schaf‘, das im Garten unseren Rasen mäht“, erzählt Jodlbauer. „Außerdem habe ich gerade einen neuen Job angefangen.“

Ähnlich Lena Riedl. Erfand sie in der Pubertät Geschichten von spektakulären Fallschirmsprüngen, um ihre Wunden zu erklären, „akzeptiere ich nun meine Andersartigkeit und versuche, aus Träumen Taten zu machen“. So schaffte sie es bereits auf ein Cover, hat eine Hündin und 13 Tattoos. „Damit die Leute etwas zu schauen und lesen haben“, sagt sie lachend. Etwa: „My vulnerability is my strength.“

(M)ein gescreentes Baby

In Wien werden **Neugeborene** seit den 1960ern speziell untersucht.

Wird ein Baby mit einer seltenen Stoffwechsel-, Eiweiß- oder Hormonstörung geboren, ist das oft nicht sofort zu erkennen. Gleiches gilt bei organischen Fehlfunktionen. Treten letztlich Symptome auf, lassen sich bleibende Schäden oft nicht mehr abwenden. Um das zu verhindern, wurde schon 1966 das Neugeborenen-Screening etabliert.

Aktuell finden sich 31 Rare Diseases im Untersuchungsspektrum, darunter die Cystische Fibrose (siehe Artikel oben). Gemeinhin gilt: Das Screening erfolgt – freiwillig und kostenlos – durch einen Stich in die Ferse. Die erhaltenen Blutstropfen werden an die Uni-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Med-Uni Wien geschickt, wo sie in einem Speziallabor analysiert werden. „Die Blutabnahme sollte zwischen der 36. und der 72. Stunde nach der Geburt erfolgen“, sagt Klinikleiterin Susanne

Greber-Platzer. „Damit wird bei etwa 100 Kindern pro Jahr in den ersten Lebenstagen eine schwerwiegende Erkrankung entdeckt.“

Nicht nur national, auch EU-weit wird versucht, seltene Erkrankungen schneller diagnostizier- und behandelbar zu machen. „Bisher gibt es 24 Referenznetzwerke, in denen Austausch und Vernetzung zu den jeweiligen Krankheitsgruppen stattfinden“, sagt Christina Dietscher, Leiterin der Abteilung für nicht übertragbare Krankheiten, psychische Gesundheit und Altersmedizin im Gesundheitsministerium. Österreich wirkt in ihnen allen in Form von einem „designierten Expertisezentrum oder mit einem assoziierten Zentrum mit“. Damit nicht genug: „Nach dem Ausbau der Infrastruktur ist als nächster Schritt ein Ausbau der Information an die Ärzteschaft angedacht.“

HELL

///

