

«Der grösste Stress ist die Ungewissheit»

UDLIGENSWIL Der kleine Mael Oetterli leidet an einer sehr seltenen, schweren Krankheit mit dem Namen Morbus Nieman-Pick C. Seine Eltern schwanken permanent zwischen Hoffnung und Panik.

SUSANNE BALLI
susanne.balli@luzernerzeitung.ch

Mael (3) spielt fröhlich in der Stube und schaut nur kurz zum fremden Besuch hin. Ich bin in Udligenswil im Haus von Claudia (31) und Matthias Oetterli (33), krame in meiner Tasche und nehme einen Fuchs aus Plüsch hervor, den man über die Hand stülpen kann. Sofort kommt Mael herbei, nimmt den Fuchs entgegen. Maels einjähriger Bruder Lian ist nun ebenfalls neugierig.

Ich sehe vor mir eine junge Familie in einem schönen Haus. Ausserlich scheint alles normal. Doch der erste Eindruck trügt. Die Familie muss mit einem schweren Schicksal leben. Vor mehr als einem Jahr haben die Eltern erfahren, dass Mael eine äusserst seltene und schwere Erbkrankheit hat. Seither ist in der Welt von Claudia und Matthias Oetterli alles anders als zuvor. Die Krankheit heisst Morbus Nieman-Pick C, kurz NP-C (siehe Box). In der Schweiz gibt es gerade mal sieben lebende Patienten, welche diese Diagnose erhalten haben. Damit gehört NP-C zu den rund 7000 seltenen und kaum erforschten Krankheiten.

Bereits neurologische Symptome

Noch ist dem kleinen, dunkelblonden Mael mit den aufgeweckten braunen Augen kaum etwas anzumerken. Er präsentiert der Fotografin stolz alle Tiere seines Lego-Bauernhofs und quietscht vor Vergnügen, wenn sein Papa mit ihm Bobby-Car fährt. Lediglich Maels Bauch steht etwas hervor. «Mael hat bereits bestätigte neurologische Symptome», sagt Claudia Oetterli. «Wer nichts von der Krankheit weiss, könnte denken, er sei etwas tollpatschig, denn er fällt oft hin und ist etwas schwach auf den Beinen.» Doch die Krankheit wird ihn in den nächsten Jahren stark verändern.

Mael wird mit der Zeit alles Erlernte wieder vergessen, er wird unter Demenz und Psychosen leiden. Nach und nach verliert er die Kontrolle über seinen Körper. Am Schluss wird er nicht mehr reden, nicht mehr gehen, nicht mehr schlucken können. Die Krankheit ist unheilbar und führt zum Tod.

Als Mael zirka ein halbes Jahr alt war, bemerkten Claudia und Matthias Oetterli, dass ihr Sohn einen verhärteten Bauch hat. Der Kinderarzt stellte fest, dass Maels Milz massiv vergrössert ist. Es folgten verschiedenste Untersuchungen. Der Bub wurde positiv getestet auf den Zytomegalie-Virus, eine Erkrankung, die bei einem oft unbemerkten Ausbruch bei einer Schwangeren das ungeborene Kind schwer schädigen kann. Das war aber nicht die Ursache der Beschwerden. Weil Maels Blutwerte sehr eigenartig waren, folgten weitere Untersuchungen am Kantonsspital Luzern. Nach einer Knochenmarkpunktion erhielten die Eltern am 18. November 2009 einen ersten provisorischen Befund, dass Mael NP-C hat. «Für uns ist eine Welt zusammengebrochen. Wir hatten ausserdem wahnsinnige Angst, zwei Kinder zu verlieren, weil ich bereits wieder im sechsten Monat schwanger war», sagt Claudia Oetterli.

Träger eines mutierten Gens

Beide Elternteile tragen in sich ein verändertes Gen, das für die NP-C-Krankheit verantwortlich ist. Solange von einem Genpaar nur ein Gen diese Veränderung aufweist, ist man zwar Träger der Krankheit, bleibt aber gesund. Wenn aber beide Elternteile ein solches mutiertes Gen in sich tragen, besteht die Gefahr, dass der Nachwuchs zwei veränderte Gene erbt – eines von der Mutter und eines vom Vater – und erkrankt. «Also lag die Wahrscheinlich-



Matthias und Claudia Oetterli mit Lian (1) und dem kranken Mael (3) in ihrem Wohnzimmer.

Bild Manuela Jans

keit, dass auch unser zweites Kind die Krankheit hat, bei 25 Prozent», erklärt Matthias Oetterli. Er und seine Frau wussten nicht, dass sie Träger dieses mutierten Gens sind.

Zweites Kind gesund

Für eine detaillierte Diagnose seien langwierige Laboruntersuchungen nötig gewesen, sagt Matthias Oetterli. So erhielten die Eltern den definitiven Befund von Mael erst nach sechs weiteren Monaten zermürbender Wartezeit am 30. April 2010, fast drei Monate nach der Geburt des zweiten Kindes. «Eine Woche später erfuhren wir, dass unser kleiner Lian zwar auch Träger der Krankheit, aber glücklicherweise gesund ist», sagt Claudia Oetterli. Schon immer haben sie und ihr Mann sich drei Kinder gewünscht. «Nun nimmt uns die Krankheit wahrscheinlich diesen Wunsch. Jedes weitere Kind könnte die Krankheit auch haben.»

Matthias Oetterli hält die Hand seiner Frau. Sie hat Tränen in den Augen. Die riesige Sorge um ihr krankes Kind ist allgegenwärtig. «Ich schwanke permanent zwischen Hoffnung und Panik»,

sagt sie. «Der grösste Stressfaktor ist die Ungewissheit, aber auch die Angst, Mael zu verlieren.» Matthias Oetterli ergänzt: «Die Symptome der Krankheit

«Mael soll so lange wie möglich ein glückliches, unbeschwertes Kind sein.»

CLAUDIA OETTERLI,
MUTTER

sind extrem unterschiedlich, man kann nie wissen, was als Nächstes kommt und wie schnell es geht.» Bei ihrem Sohn wurde NP-C aussergewöhnlich früh entdeckt. «In der Regel wird die Krankheit viel später diagnostiziert oder gar nie», sagt er.

Tabletten kosten 16 000 Franken

Beide hoffen, dass Mael so viel Zeit bleibt, bis die Forschung etwas findet,

was gegen die tückische Krankheit helfen kann. «Eine Ärztin hat gesagt: «Die Krankheit ist wie eine Mauer. Wir wissen nicht, wie lang und wie hoch sie ist, und wir haben erst ein paar Ziegelsteine herausgebrochen.» Es gebe zwar ein in der Schweiz zugelassenes Medikament, das den Verlauf von NP-C verlangsamen könne, sagt Matthias Oetterli. Dieses sei allerdings noch nicht auf der Spezialitätenliste des Bundes. «Wir warten deshalb auf eine Kostengutsprache der Invalidenversicherung. Selber bezahlen können wir das Medikament nicht», sagt Maels Vater, der als Journalist arbeitet. «Eine einzige Packung kostet rund 16 000 Franken. Diese würde bei Mael für rund drei Monate reichen.» Es sei schon schwer genug, das Schicksal von Mael zu akzeptieren. «Das Warten auf das Medikament, lässt einen aber fast verzweifeln», ergänzt Claudia Oetterli.

Ein «böser» Bauch

Die beiden erzählen ohne Umschweife, beantworten alle Fragen, ergänzen einander im Gespräch. Die Kinder spielen währenddessen draussen mit ihrem Grosi. «Wir wollen Mael unbedingt schützen. Er weiss, dass er einen «bösen» Bauch hat und deswegen zum Arzt muss. Aber er weiss nicht, was mit ihm passieren wird», sagt Claudia Oetterli. Die Eltern stehen in Kontakt mit anderen Betroffenen. Ein Kind mit derselben Krankheit habe von einem Tag auf den anderen aufgehört zu sprechen und sich vollkommen zurückgezogen, nachdem es erfahren habe, was ihm bevorstehe.

«Zerreisst mir fast das Herz»

«Mael soll so lange wie möglich ein glückliches, unbeschwertes Kind sein», sagt die Mutter. Sie selber könne nicht mehr unbeschwert sein. «Die Leute reagieren so positiv auf Mael. Wenn jemand zu ihm sagt «Aus dir wird mal ein grosser Fussballer», zerreisst es mir fast das Herz», sagt Claudia Oetterli. Manchmal müsse sie weinen, und Mael komme zu ihr. «Er streichelt dann meinen Arm, und fragt «Mami, bisch du traurig? Du muesch nid traurig sii.» Viel Kraft, um durchzuhalten, gebe ihnen vor allem der gesunde Lian. «Er ist unser Sonnenschein, wir sind so froh, dass er gesund ist.»

Tag der seltenen Krankheiten

• Heute Samstag organisiert ProRaris Schweiz (Allianz seltener Krankheiten) in Bern erstmals eine Informationskampagne zum Thema. Anlass ist der zum vierten Mal von der europäischen Dachorganisation ausserufene Tag der seltenen Krankheiten.

• In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn sie weniger als 1 von 2000 Einwohnern betrifft. Es gibt zwar keine umfassenden Studien über die Häufigkeit seltener Erkrankungen. Es dürften aber 6 bis 8 Prozent der Bevölkerung betroffen sein. In der Schweiz gibt es praktisch keine Daten über seltene Erkrankungen. Hochrechnungen aufgrund europäischer Statistiken lassen aber auf eine Zahl von 400 000 bis 500 000 betroffener Schweizer schliessen.

• Es gibt Tausende seltener Krankheiten. Derzeit sind zwischen 6000 und 8000 bekannt, und in der Fachlitera-

tur werden regelmässig neue beschrieben. 80 Prozent der seltenen Krankheiten sind genetischer Natur. Zu den übrigen 20 Prozent gehören extrem seltene Infektionskrankheiten, Autoimmunkrankheiten und seltene Krebsformen.

• Trotz unterschiedlichster Eigenschaften haben die Krankheiten auch vieles gemeinsam. Oft sind sie schwer, verlaufen chronisch und können lebensbedrohend sein. Menschen mit seltenen Krankheiten stossen auf ihrem Weg zur Diagnose, bei der Suche nach Informationen, kompetenten Fachkräften und angemessenen Therapien auf Schwierigkeiten. Ein Hauptproblem: Weil die Krankheiten selten sind, sind sie oft kaum erforscht.

RED

HINWEIS

► Mehr Informationen: www.prorararis.ch ◀

EXPRESS

- Zurzeit sind rund 7000 seltene Krankheiten bekannt, aber kaum erforscht.
- Nieman-Pick C heisst eine dieser Krankheiten, die bisher unheilbar ist.
- In der Schweiz gibt es zurzeit sieben lebende Patienten mit dieser Diagnose.

Krankheit des Stoffwechsels

NIEMAN-PICK-C red. Es gibt mehrere Typen der Erbkrankheit Nieman-Pick (NP). Beim Typ C liegt ein Gen-Defekt des Chromosoms 18 vor. NP-C ist eine vererbte Stoffwechselstörung. Dabei wird körpereigenes Cholesterin, das aus dem Kreislauf in die Zelle aufgenommen wird, nicht richtig verarbeitet. In der Folge reichert es sich in den Organen und im Zentralnervensystem in toxischen Mengen an. Dies führt zu irreparablen Schäden in Zellen und Gewebe. NP-C tritt meistens im Kindesalter auf. Betroffene Kinder erleiden einen Entwicklungsstillstand und verlieren mit der Zeit bereits erlernte Fähigkeiten. Die Krankheit ist bisher unheilbar und führt zum Tod. NP-C-Patienten haben eine Lebenserwartung von 10 bis 20 Jahren.

NP-C-Vereinigung gegründet

Im Januar ist in der Zuger Gemeinde Unterägeri die Nieman-Pick-Vereinigung (NPSuisse) gegründet worden. Sie will Menschen, die von der seltenen Stoffwechselkrankheit betroffen sind, beraten, unterstützen, begleiten und Betroffene gegenüber der Öffentlichkeit vertreten.

HINWEIS

► NPSuisse, Waldhofstrasse 25, 6314 Unterägeri, Mail: contact@npsuisse.ch; www.npsuisse.ch ◀