

INSPIRATION

FACT

1

ES GIBT ACHT
NPC-FÄLLE IN
DER SCHWEIZ

Frage: Wie gehen Eltern damit um, dass ihr Kind an einer unheilbaren Krankheit leidet und früher oder später alles bisher Erlernte wieder verlernen und schwerstbehindert sterben wird?

Antwort: Am meisten hilft ihnen die Hoffnung, dass das Kind noch möglichst lange glücklich und unbeschwert ist und dass es einen Durchbruch in der Forschung gibt.

TODKRANK UND DOCH MITTEN IM LEBEN

Mael ist krank, todkrank. Mael ist aber auch ein ganz normales Kind. Ein Kind, das Träume hat und einfach nur gross werden möchte. Dieser Gegensatz dominiert unser Familienleben. Die Gratwanderung zwischen Normalität und der täglichen Zerreihsprobe ist eine grosse Herausforderung.

Unser fast vierjähriger Mael sitzt auf dem Boden im Haus und spielt. Zusammen mit seinem zweijährigen Bruder Lian füttert er die Tiere im Lego-Zoo. Im Hintergrund strampelt der jüngste Spross: Nevin, drei Monate alt. Das scheinbar idyllische Familienbild wird jedoch überschattet. Im November 2009 wurde uns die Botschaft überbracht, dass unser Sohn an der sehr seltenen und unheilbaren Erbkrankheit Niemann Pick leidet. Die bestehende Hoffnung auf den milden Typ B wurde ein halbes Jahr später jäh zerstört. Mael leidet an Typ C. Patienten mit seinem Typ haben eine Lebenserwartung zwischen 10 und 20 Jahren.

Frühzeitige Diagnose

Bei Mael wurde die Diagnose aufgrund seiner stark vergrösserten Milz relativ früh gestellt. So gesehen ein Glücksfall. Eine frühe Diagnose bringt Eltern erstens Klarheit und zweitens die Möglichkeit zu reagieren. Sie macht aber das Leben nicht nur einfacher. Denn Mael ist jetzt noch ein scheinbar gesundes Kind und er hat Pläne und Träume, die wohl nie in Erfüllung gehen werden. Denn die Krankheit ist bereits jetzt sichtbar und sie wird fortschreiten. Schleichend, aber gewiss. Mael ist ein aufgestellter und glücklicher Junge - seine Welt ist (noch) in Ordnung. Er spürt zwar, dass er etwas langsamer ist, dass er schnell ermüdet und motorisch mit seinen Spielkameraden nicht mithalten kann. Aber er weiss nicht, dass er eine tödliche Krankheit hat und er früher oder später nicht mehr laufen, sprechen, denken, essen und schlucken kann. Im Gegenteil: Er freut sich auf die Schule und will Pilot werden. Wir als Eltern leben jedoch jede Minute mit einer inneren Zerrissenheit und der Angst, dass Mael alles, was er jetzt mit Freude und Stolz macht, verlernen wird. Die Zeit,

die er jetzt hat, soll deshalb so schön wie möglich sein. Wir wollen für ihn stark sein. Aber wir geben auch die Hoffnung auf eine möglichst lange Zeit mit ihm, sowie auf ein Wunder nicht auf. Und dafür kämpfen wir.

Mael fördern und stabil halten

So erhält Mael mit Hilfe der IV auch das zurzeit einzige Medikament, das den Verlauf verlangsamen könnte. Drei Mal täglich schluckt er eine der teuren Pillen - um gross und stark zu werden, wie er meint. Doch das Medikament scheint zu helfen. Wir sehen keine Rückschritte - und das alleine ist bereits ein Erfolg und ein Zeichen der Hoffnung. Nebst der medikamentösen Therapie versuchen wir, Mael so aktiv wie möglich zu halten. Er spielt mit seinen Brüdern, Freunden und Spielkameraden. Er geht aber auch wöchentlich zur Physiotherapie und ins Muki-Turnen, besucht die Spielgruppe, bekommt Besuch von einer Heilpädagogin und ab und zu darf er Pony reiten. Er strahlt dabei und ist glücklich. All das hilft ihm, seinen Körper und seinen Geist möglichst lange unter Kontrolle zu halten und damit auch stabil zu bleiben.

Aber auch wir suchen Stabilität und sind deshalb aktiv. Zusammen mit anderen betroffenen Familien haben wir den Verein NPSuisse gegründet. Wir sind international vernetzt, kämpfen für bessere Verhältnisse bei seltenen Krankheiten und unterstützen die Forschung. Diese hat im Bereich von Niemann Pick C (NPC) in den vergangenen Jahren enorme Fortschritte gemacht. Die Hoffnung auf den ersehnten Durchbruch wird immer realistischer.

Das Leben im Jetzt

Sehr vieles - oder indirekt vermutlich fast alles - in unserem Leben dreht sich um unser todkrankes Kind, das jetzt noch voller Leben ist. Wir machen alles, um für Mael da zu sein, und schauen trotz Schmerz und Angst vorwärts - auch wenn das nicht immer einfach ist. Viel Kraft und Zuversicht bekommen wir von unseren Kindern, speziell von unseren beiden gesunden Buben. Aber auch unser näheres Umfeld gibt uns viel Kraft. Das Leben geht weiter, wenn auch nie mehr wie zuvor. Das haben wir als Eltern nach diesem schweren Schicksalsschlag gelernt. Unsere Kinder machen es uns aber jeden Tag vor: Wir leben jetzt - nicht in der Vergangenheit und nicht in der Zukunft. Unsere spielenden und glücklichen Kinder sind das Kostbarste, was wir haben.

MATTHIAS OETTERLI
redaktion.ch@mediaplanet.com

Matthias und Claudia Oetterli
Claudia (32) und Matthias (34) Oetterli wohnen mit ihren drei Buben Mael (4), Lian (2) und Nevin (3 Monate) in Udligenswil LU. Matthias Oetterli ist Radiojournalist, Claudia Oetterli ist gelernte Kommunikatorin FH. Inzwischen kümmert sie sich aber vollzeitlich um die Familie.



FACTS

Die seltene Krankheit Niemann Pick C

- **NPC ist eine seltene**, vererbte und unheilbare Stoffwechselkrankheit. Es gibt ein zugelassenes Medikament, das die Krankheit verzögern kann.
- **Derzeit gibt es** in der Schweiz acht bekannte Patienten.
- **NPC-Patienten** können ein körpereigenes Cholesterin nicht richtig verarbeiten, weshalb sich der Stoff in toxischen Mengen anhäuft.
- **Je früher Symptome** diagnostiziert werden, desto geringer ist in der Regel die Lebenserwartung für NPC-Patienten.
- **NPC-Kinder** oder Jugendliche fallen durch Entwicklungsstillstand und

Verlust von bereits erlernten Fähigkeiten auf, Erwachsene durch Depressionen.

- Häufige Symptome sind: vergrösserte Leber und Milz, Lernschwierigkeiten, Störung der Bewegungskoordination, vertikale Blickparese, Sprach- und Schluckstörungen sowie psychiatrische Erkrankungen.
- In der Schweiz setzt sich der Verein NPSuisse für betroffene NPC-Patienten und deren Angehörige ein.

Lesen Sie mehr im Internet:
www.npsuisse.ch
www.facebook.com/niemannpick
www.niemann-pick-c.com



Zu Hause wird man

Eine stationäre Behandlung von Kindern ist für die betroffenen Angehörigen mit grossen Belastungen verbunden. Die Mitarbeiter der Kinderspitex Bern helfen diesen Familien, indem sie die kleinen Patienten zu Hause versorgen. So werden Kinder oft schneller gesund.

Wie hilft die Spitex betroffenen Kindern in ihrem Elternhaus?

Nachdem wir den entsprechenden Auftrag vom Spital erhalten haben,



Ruth Hostettler
Co-Betriebsleiterin
der Kinderspitex
Bern

werden erst mal gewisse Fixpunkte abgeklärt. Zum Beispiel die Frage, ob das Kind Medikamente immer zu einem bestimmten Zeitpunkt erhalten muss. Wenn wir dann vor Ort sind, ist es neben den einzelnen Anwendungs- und Behandlungsaspekten auch unsere Aufgabe, die Eltern entsprechend anzuleiten, denn trotz unserer Arbeit bleibt für die Eltern natürlich immer noch ein Grossteil der Pflege übrig.

Unterscheiden muss man auch zwischen Patienten, bei denen die Heilung als Behandlungsziel im Vordergrund steht und unheilbaren Patienten, deren Beschwerden wir lindern helfen.

Was ist wichtig beim Kontakt mit den Familien?

Einerseits ist man für die Eltern ein sehr wertvoller Ansprechpartner, der



2



3



4



LEBEN MIT NPC
 1. Mael Oetterli (4) mit seinem kleinen Bruder Lian (2) am spielen.
 2. Mael beim Ponyreiten.
 3. Draussen geniesst Mael das sonnige Herbstwetter.
 4. Mael ist ein fürsorglicher grosser Bruder.
 FOTO: FAMILIE OETTERLI

schneller gesund

ja auch tief in die Privatsphäre der Familie eindringt. Andererseits würde zu viel Nähe unsere Professionalität beeinträchtigen. Wir dürfen keine Privatbeziehung eingehen, kein Familienmitglied werden. Daher ist es in einigen Fällen durchaus ratsam, wenn Kinder von wechselnden Pflegefachfrauen betreut werden.

■ **Welche Dienste und Kompetenzen können die Eltern und Patienten denn erwarten?**

Bei uns arbeiten nur Pflegefachfrauen mit einer fundierten Ausbildung und mindestens zwei Jahren Berufserfahrung im pädiatrischen Bereich. Wir übernehmen die Pflege zu Hause und bieten professionelle Hilfe und Betreuung. Eltern können ihre Kinder auch direkt bei uns anmelden, der zuständige

Arzt muss aber die pflegerischen Massnahmen schriftlich bestätigen und vordrucken. Falls keine pflegerischen Massnahmen notwendig sind, wird mit der Familie eine andere Lösung gesucht.

Bei der Pflege selbst muss man zwischen der Grundpflege, also Hilfe beim Waschen oder dem Toilettengang, und der Behandlungspflege unterscheiden. Bei der Behandlungspflege stehen Aspekte wie Infusionen, Katheter legen oder auch die parenterale Ernährung im Vordergrund.

■ **Worin liegen die entscheidenden Vorteile der Kinderspitex im Vergleich zu einer rein stationären Behandlung?**

Stationäre Aufenthalte bringen Stress. Nicht nur für die Patienten, sondern auch für die Eltern, die bei ihren Kindern

bleiben wollen und teilweise 24 Stunden im Spital verbringen. Bei einer Betreuung zu Hause kann zumindest etwas Normalität aufrechterhalten werden. Das Kind ist in seiner vertrauten Umgebung, kann auch seine sozialen Kontakte pflegen. Dadurch entstehen weniger psychosomatische Probleme. Die Kombination aus professioneller Pflege, heimischer Umgebung und familiärer Wärme hilft, die Genesung zu beschleunigen.

Um diese Betreuung für alle Beteiligten zu gewährleisten, investieren wir Kinderspitex-Frauen sehr viel Herzblut. Die grosse Dankbarkeit der Eltern bestätigt uns immer wieder, dass dieser Weg der richtige ist.

JENS HENSELER
 redaktion.ch@mediaplanet.com



KURZNACHRICHTEN



Dr. med. phil. Marianne Rohrbach
 Kinderärztin und Genetikerin, Spezialistin für angeborene Stoffwechselerkrankungen, Mitglied SGIEM und SSIEM, arbeitet in der Abteilung für Stoffwechselerkrankungen am Universitätskinderspital Zürich.

Niemann Pick C aus ärztlicher Sicht

Spezialistin Frau Dr. Rohrbach erläutert die seltene Erkrankung aus der klinischen Perspektive. Sie zeigt, wie unterschiedlich die Krankheit auftreten kann und welche Herausforderungen sie in der Betreuung von Patienten mit Niemann Pick C erlebt.

■ **Dr. Rohrbach, Sie sind eine der wenigen Personen in der Schweiz, die sich überhaupt mit der Krankheit Niemann Pick C (kurz NPC) beschäftigen. Was ist NPC überhaupt?**

Niemann Pick Typ C ist eine seltene (orphan), progressiv verlaufende, vererbte Speicherkrankheit. NPC-Patienten können körpereigenes Cholesterin insbesondere im Zentralnervensystem und in den inneren Organen nicht richtig prozessieren und verarbeiten (Cholesteroltrafficking), so dass es in sogenannten Lysosomen innerhalb der Zelle gespeichert bleibt und zu schweren strukturellen und funktionellen Schäden an Zellen und Geweben führt. Derzeit gibt es in der Schweiz acht bekannte und bestätigte Fälle von NPC.

■ **Wie zeigt sich die Krankheit bei NPC-Patienten?**

Die klinische Präsentation von NPC ist sehr unterschiedlich. In der Regel kann man jedoch drei Typen unterscheiden in Bezug auf das Alter und den Schweregrad der Symptome: eine frühkindliche, eine spätkindliche und eine adulte Form. Starke Gelbsucht bei der Geburt, vergrösserte Leber und/oder Milz, Lernschwierigkeiten, schlaffer Körpertonus, Störung der Bewegungskoordination (Ataxie), Augenblinzeln oder unwillkürliche Kopfbewegungen beim Blick nach oben und unten (sog. vertikale Blickparese), Sprach- und Schluckstörungen sowie psychiatrische Erkrankungen gehören zu den typischen Merkmalen. Diese Symptome treten in der Regel nicht gleichzeitig, sondern nacheinander auf; die Stärke und das Alter des Auftretens sind nicht voraussehbar. Kinder oder Jugendliche mit NPC sind

zunächst gesund und zeigen normale Meilensteine der Entwicklung; erst im Verlauf kommt es plötzlich zu einem Entwicklungsstillstand und zum Verlust von bereits erlernten Fähigkeiten. Auch Erwachsene präsentieren sich ähnlich, zeigen jedoch häufig zusätzlich psychiatrische Symptome. Die Krankheit verläuft immer progressiv und führt teilweise bereits im Kindesalter zu frühzeitigem Tod.

■ **Kann man NPC behandeln?**

Eine spezifische Therapie für NPC gibt es zurzeit nicht. Allerdings gibt es ein von der Swiss Medic zugelassenes Medikament, das die Krankheit verzögern und stabilisieren kann, sofern die Therapie frühzeitig begonnen wird. Dieses Medikament unterbindet indirekt die übermässige Speicherung des körpereigenen Cholesterols, indem die Produktion gewisser Enzyme im Lipidstoffwechselzyklus verringert wird. Ausserdem gibt es mindestens einen hoffnungsvollen Ansatz, der zurzeit im Tiermodell bereits weit fortgeschritten ist und in den nächsten Jahren den erhofften Durchbruch schaffen könnte. Daneben können Physiotherapien und symptomatische Therapien wie z.B. Medikamente gegen epileptische Anfälle oder Bewegungsstörungen die Symptome lindern.

■ **Welche Herausforderungen erleben Sie in der Betreuung von NPC-Patienten?**

Das einzige zur Verfügung stehende Medikament für NPC ist sehr teuer. Die Rückerstattung der Medikamentenkosten durch Krankenkassen und die IV ist deshalb ein enormes Problem, unter anderem auch weil das Medikament nicht auf der Spezialitätenliste kassenpflichtiger Arzneimittel aufgeführt ist. Weiter sind die klinischen Symptome von NPC nicht einfach einzuordnen. Nicht selten vergehen deshalb bis zu 15 Jahre, bis die Diagnose gestellt wird. Für eine erfolgreiche Therapie ist jedoch eine frühe Diagnose erforderlich.

MATTHIAS OETTERLI
 redaktion.ch@mediaplanet.com