

Mael will leben

UDLIGENSWIL Der fast fünfjährige Bub leidet an der seltenen Krankheit Niemann Pick C

Am kommenden Samstag jährt sich zum dritten Mal der internationale Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz. Eine junge Familie aus Udligenswil gehört zu den Betroffenen: Ihr fast fünfjähriger Sohn Mael leidet an der tödlichen Krankheit Niemann Pick C. Wir haben Mael und seine Familie besucht.

Drei Kinder wünschten sich der Radio-Journalist Matthias Oetterli (35) und seine Frau Claudia (33). Drei Söhne hat das Paar bekommen. Den fast fünfjährigen Mael, Lian (3) und Nevin (15 Monate). Drei aufgeweckte, prächtige Buben, die ihre Eltern ganz schön auf Trab halten. Dass ihr Ältester, Mael, an einer tödlichen Krankheit leidet, sieht man dem aufgeweckten Fünfjährigen im Moment noch nicht an.

Als Mael am 18. April 2008 nach einer langen und schwierigen Geburt auf die Welt kam, waren die Eltern überglücklich, dass er, abgesehen von einer kleinen Narbe auf seiner Nase, kerngesund schien.

Mael entwickelte sich prächtig. Als er sechs Monate alt war, bemerkte Claudia Oetterli bei der Bymassage, dass sich Maels Bauch auf der rechten Seite hart anfühlte. Die junge Mutter konsultierte daraufhin den Kinderarzt, der eine Ultraschalluntersuchung anordnete. Diese bestätigte, dass Maels Milz viel zu gross war. Es folgten Blutuntersuchungen, ein erster Verdacht wurde geschöpft. «Man vermutete, dass die Milz durch den Zytomegalie-Virus so gross war, da Antikörper in Maels Blut gefunden wurden», sagt Matthias Oetterli. Diese Diagnose erwies sich jedoch als falsch, da Maels Milz weiter



Matthias und Claudia Oetterli mit ihren drei Jungs. Von links: Lian, Nevin und Mael.

BILD: JEANNETTEVOLTZ

wuchs und auch seine Blutwerte auffällig wurden. Als der Junge 19 Monate alt war, wurden bei einer Knochenmarkpunktion die für die Speicherkrankheit Niemann Pick C typischen Schaumzellen gefunden. Ein Hammerschlag für die jungen Eltern. Claudia Oetterli war zu diesem Zeitpunkt im sechsten Monat schwanger mit ihrem zweiten Sohn Lian. «Die Wahrscheinlichkeit, dass auch er unter dieser Krankheit litt, lag bei 25 Prozent», sagt Claudia Oetterli. «Die Sorge um das ungeborene Kind und die Angst um Mael raubte uns fast den Verstand.»

Krankheitsverlauf ist unterschiedlich

In der Schweiz leben insgesamt neun Menschen mit der Diagnose Niemann Pick C. Ausser Mael sind

in der Schweiz ausschliesslich Erwachsene von der Erbkrankheit betroffen. Die Schweiz ist damit nicht der Regelfall. Die durchschnittliche Lebenserwartung von NPC-Patienten liegt bei 16 Jahren.

Bei der heimtückischen Krankheit kann das körpereigene Cholesterin nicht abgebaut werden und bleibt in den Zellen hängen. Maels Milz wurde im Januar 2013 wieder per Ultraschall untersucht. «Mittlerweile ist sie auf 18 Zentimeter angewachsen», sagt Claudia Oetterli.

Der Verlauf der Krankheit ist von Patient zu Patient sehr unterschiedlich. «Maels Muskelkraft ist beeinträchtigt, ebenso seine Koordination und Feinmotorik», erklärt der Vater. Er habe einen schwachen Körpertonus. Für Aussenstehende

wirke Mael vielleicht etwas tolpatschig, sonst sehe man ihm die Krankheit nicht auf den ersten Blick an. Mael werde aber alles verlernen, was er gelernt hat und am Schluss schwerstbehindert sterben.

Claudia Oetterli hat während des Gesprächs immer wieder mit den Tränen zu kämpfen. Akribisch hat sie im Internet recherchiert, will alles über die Krankheit ihres Sohnes erfahren. Seit zwei Jahren bekommt Mael das von Swissmedic zugelassene Medikament Zavesca. Es hilft zwar, den Krankheitsverlauf zu verzögern, eine Heilung gibt es nicht. Das Medikament ist extrem teuer und nicht auf der Spezialitätenliste des Bundes. Das heisst: Es muss nicht automatisch von der IV bezahlt werden. «Die IV über- > SEITE 3

nimmt das Medikament jeweils nur für ein Jahr. Wir müssen jedes Jahr wieder einen Antrag stellen und hoffen, dass Mael es bekommt», sagt Matthias Oetterli. Diese Ungewissheit sei eine zusätzliche Belastung. Neben der medikamentösen Behandlung geht Mael wöchentlich zur Physiotherapie, in die Spielgruppe, ins Muki-Turnen und ab und zu reiten. Im Sommer darf er in den Kindergarten. Darauf freut er sich sehr.

7000 seltene Krankheiten

In der Schweiz sind rund eine halbe Million Menschen von seltenen Krankheiten betroffen, von denen es rund 7000 verschiedene gibt. Nur für die wenigsten gibt es aber überhaupt Therapien. ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, organisiert am 23. Februar 2013 zum dritten Mal einen internationalen Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz. Der Anlass richtet sich an Menschen mit einer seltenen Krankheit, ihre Angehörigen und Patientenorganisationen, Gesundheitsfachkräfte, Forscher und Politiker.

Verein NP Suisse

Zusammen mit anderen betroffenen Familien haben Matthias und Claudia Oetterli vor zwei Jahren den Verein NPSuisse gegründet. «Im November 2012 haben wir zudem für Mael und andere Kinder mit seltenen Krankheiten den Verein «Maels Leben» gegründet», sagt Matthias Oetterli. Im Dezember hat eine Freundin der Familie eine Spendeaktion zugunsten des Vereins «Maels Leben» auf der Crowdfunding-Plattform www.100-days.net gestartet. 14 000 Franken sind bislang zusammen gekommen. Die Aktion dauert noch bis Mitte März 2013.

Claudia Oetterli führt zudem regelmässig Tagebuch auf Maels Website. Unter www.maelsleben.ch kann man nachlesen, wie es Mael geht und wie die junge Familie den Alltag meistert. Während Matthias Oetterli eher im Hier und Jetzt lebt, macht sich Claudia Oetterli grosse Sorgen um die Zukunft. «Maels Krankheit hat unsere Familie extrem zusammengeschweisst», sagt sein Vater. Letzte Woche war Claudia Oetterli in Madrid. Sie hat dort ein dreijähriges Mädchen besucht, das ebenfalls an Niemann Pick C leidet. Das Kind erhält mit einer

Sonderbewilligung ein neues Medikament, das über ein so genanntes «Ommaya-Reservoir», verabreicht wird. Das Plastik-Teil wird unter der Haut des Vorderkopfes eingepflanzt. Durch einen feinen Schlauch gelangt das Medikament von hier aus tröpfchenweise ins Gehirn. Claudia und Matthias Oetterli möchten, dass Mael dieses Medikament auch so schnell als möglich erhält.

Das Medikament wird nicht nur in Spanien, sondern auch im Rahmen einer Studie am National Institutes of Health (NIH) in den USA getestet. Möglicherweise kann Mael auch an dieser Studie teilnehmen, sicher ist es aber nicht.

Deshalb suchen Claudia und Matthias Oetterli auch Möglichkeiten in der Schweiz. «Wir müssten nun ein Spital und einen Arzt finden, der für uns das Gesuch einreicht», sagt Matthias Oetterli. Seine Frau wäre auch bereit, regelmässig mit Mael nach Madrid zu reisen, falls sich in der Schweiz niemand finden würde oder Mael nicht an der Studie des NIH teilnehmen kann. «Wir geben die Hoffnung nicht auf, dass Mael vielleicht doch eine Zukunft hat und noch lange bei uns bleibt.»

Jeannette Voltz

Niemann Pick C

NPC ist eine sehr seltene, vererbte und unheilbare Speicherkrankheit. NPC-Patienten können ein körpereigenes Cholesterin nicht richtig verarbeiten, weshalb sich der Stoff in toxischen Mengen anhäuft und es zum Zelltod kommt. Je früher neurologische Symptome diagnostiziert werden, desto geringer ist in der Regel die Lebenserwartung für die Patienten und desto schwerwiegender ist der Verlauf. Es gibt ein zugelassenes Medikament, das die Krankheit verzögern kann. Es ist extrem teuer und nicht auf der Spezialitätenliste des Bundes. Dies führt dazu, dass die IV oder die Krankenkassen das Medikament nicht zwingend übernehmen müssen.

www.npsuisse.ch
www.maelsleben.ch