

Krank, aber niemand weiss warum

Tag der seltenen Krankheiten Wer für sein Leiden keinen Namen erhält, hat es doppelt schwer

VON ANNIKA BANGERTER
UND NIKLAUS SALZMANN

Als Maurice (Name geändert) ein Kleinkind war, dachten die Ärzte, seine motorische Entwicklung sei lediglich verzögert und die Sprachverarbeitung gestört. Doch über die kommenden Jahre zeigte sich, dass dahinter gravierende neurologische Probleme steckten. Mit elf machte Maurice abnormale Bewegungen, hatte Mühe mit Schlucken und entwickelte sich geistig kaum mehr weiter. Das vorläufige Fazit der Waadtländer Universitätsspitaler: eine unbekannte Nervenkrankheit.

Inzwischen ist Maurice 17. Die Mutter hat mit ihm eine Kinderklinik in Paris und das Inselspital in Bern konsultiert, ein weiterer Termin in Bern und einer am Universitätsspital Genf sind noch offen. Doch niemand konnte der Krankheit bislang einen Namen geben.

«Wenn wir eine Diagnose hätten, könnten sich die Ärzte daran orientieren, sie hätten Anhaltspunkte für die Behandlung.»

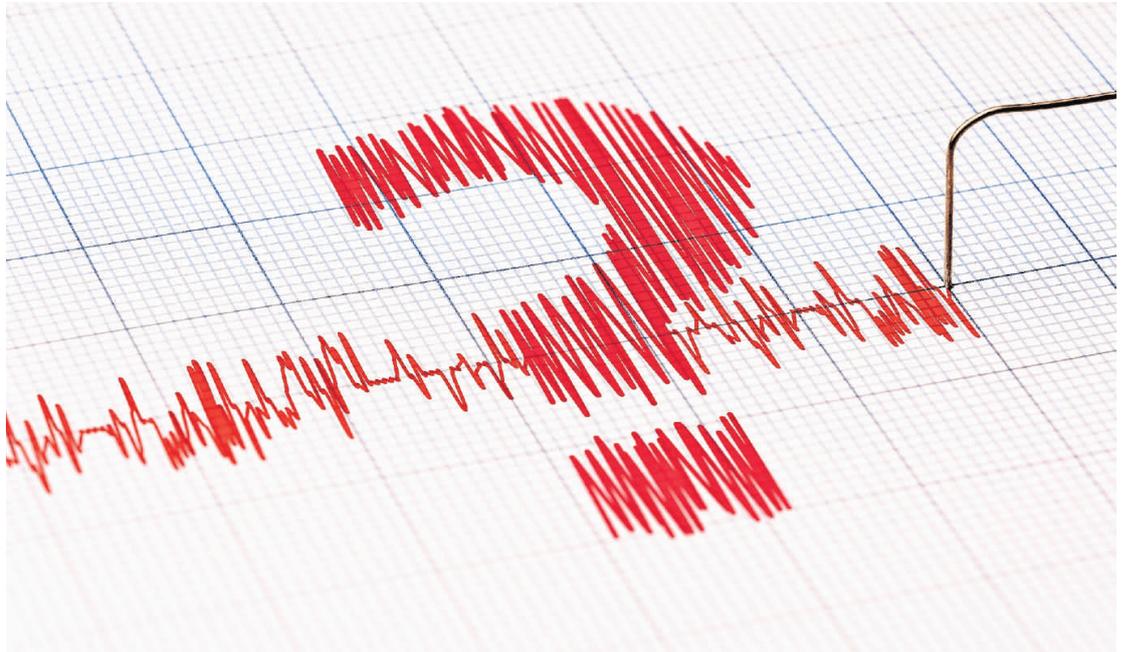
Mutter von Maurice, Patient ohne Diagnose

Und das macht die Situation für Maurice und seine Angehörigen besonders schwierig. «Wenn wir eine Diagnose hätten, könnten sich die Ärzte daran orientieren, sie hätten Anhaltspunkte für die Behandlung», sagt die Mutter. «Derzeit wird Maurice mit starken Medikamenten behandelt, ohne dass die Ergebnisse zufriedenstellend sind.» Sehr belastend sei es auch, keine Prognose zu haben, wie sich die Krankheit langfristig entwickle.

Die Ungewissheit nagt

Laut dem Bundesamt für Gesundheit leben in der Schweiz geschätzte 580 000 Personen mit einer seltenen Krankheit. Dazu gehören auch Menschen wie Maurice, welche die Ärzte vor Rätseln stellen. «Die jeweiligen Situationen von Patienten ohne Diagnosen sind zwar unterschiedlich, aber die Probleme der Betroffenen ähneln sich oft», sagt Jacqueline de Sá. Sie ist Geschäftsführerin von ProRaris, dem Dachverband für seltene Krankheiten. Ohne Befund nage nicht nur die Ungewissheit an einem oder es fehle die Chance auf eine spezifische Therapie, sagt de Sá. Bei weniger offensichtlichen Fällen als Maurice kommt ein weiteres Problem dazu. «Ohne Diagnose heisst es oft: «Dann ist es auch nicht so schlimm». Die Patienten werden nicht ernst genommen.»

Das kennt auch Katharina. Seit die 61-Jährige denken kann, war sie immer kränzlich. Niemand konnte sich erklären, weshalb sie als Mädchen untergewichtig war oder woher der schwere Abszess im Hals stammte. «Ich habe nie ins ärztliche Schulbüchli gepasst. In



Geben die Untersuchungen keine klaren Antworten, wird es auch schwierig, die Symptome gezielt zu bekämpfen.

ISTOCKPHOTO

den 60er-Jahren hat das aber niemand hinterfragt», sagt sie. Auch schöpfe niemand Verdacht, als das Herz der jungen Frau bei der Mandeloperation stehen blieb und sie reanimiert werden musste. Erst Jahre später, als sie selber als Pflegefachfrau in demselben Spital arbeitete, fuhr sie davon. Per Zufall. Heute weiss sie: Aufgrund ihrer Genkrankheit sind gewisse Narkosemedikamente toxisch für sie.

Bis die Bernerin ihre Diagnose erhielt, vergingen jedoch Jahrzehnte. Jahrzehnte voller Untersuchungen. Denn die Beschwerden nahmen zu. Bauchschmerzen, Gelenkschmerzen, enorme Erschöpfung. Alles wurde checked - das Blut, die Organe, der Bewegungsapparat - den medizinischen Befunden nach war sie stets gesund. Das näherte den Selbstzweifel. Es gab Zeiten, da habe sie sich kaum mehr getraut, einen Arzt aufzusuchen. Insbesondere, wenn ihr einmal mehr nicht geglaubt wurde. Etwa jener Arzt, dem sie erzählte, dass sie gewisse Töne nicht mehr höre. Er konnte sich dies nicht erklären und schloss die Untersuchung mit den Worten: Was man nicht hören wolle, blende man aus. «Nach einer solchen Bemerkung zog ich mich jeweils in mein Schneckenhaus zurück und erzählte jahrelang niemandem mehr davon», sagt Katharina.

Selber hielt sie sich an den guten Zeiten fest. An jenen, in denen sie Energie

hatte und schmerzfrei war. Die gab es auch. Deshalb suchte sie für eine erneute Erschöpfung, Gewichtsverlust oder Gelenkschmerzen jeweils naheliegende Gründe: Stress bei der Arbeit, Probleme in der Familie oder das Alter. Dann kam der Moment, als die Energie nicht mehr zurückkehrte und die Symptome zunahmen. Damit wuchsen auch Katharinas Zweifel an der Selbstwahrnehmung. Fehlen die medizinischen Gründe, muss es psychosomatisch sein, folgerte sie - und suchte psychologische Hilfe auf.

Eine Endokrinologin, also eine Spezialistin für hormonelle Störungen, deutete für Katharina den Wende-

«Ohne Diagnose heisst es oft: «Dann ist es auch nicht so schlimm». Die Patienten werden nicht ernst genommen.»

Jacqueline de Sá Geschäftsführerin ProRaris

punkt. Sie glaubte der damals 40-jährigen, schickte sie zu immer anderen Spezialisten und liess nicht locker. «Nur weil sie mich über Jahre hinweg ernst genommen hatte, fügten sich die einzelnen Mosaiksteinchen zu einem Ganzen», sagt Katharina. Als sie 53 Jahre alt war, bekam sie schliesslich eine Diagnose. Mitochondriale Cytopathie, ein

seltener Gendefekt. Obwohl die Krankheit unheilbar ist, brachte der Befund vorerst Trost: «Ich war enorm erleichtert. Es war die Bestätigung, dass ich mir nichts eingebildet habe», sagt Katharina. Ihre Ärzte und Therapeuten wussten damit erstmals, welche Behandlung für Katharina überhaupt sinnvoll ist.

Mit einer Diagnose zahlt die IV

Dass Katharina eine Diagnose erhielt, war auch aus einem anderen Grund wichtig. Ihr Zustand verschlechterte sich, sie erlitt schlaganfallartige Episoden und musste ihren Beruf aufgeben. Seither lebt sie von der IV. Das sei nur möglich, weil ein klarer Befund vorliege, sagt ProRaris-Geschäftsführerin Jacqueline de Sá. «Ohne eine Diagnose oder zumindest Teil-Diagnose fehlt das Anrecht auf die Sozialversicherungen wie etwa die IV.» Es brauche deshalb Lösungen für Patienten, die in kein Schema passen, sagt de Sá. Bei Sozial-, aber auch Krankenversicherern. Häufig seien die Betroffenen mit einem riesigen bürokratischen Aufwand konfrontiert, der in ihrem Zustand nicht zumutbar sei, sagt die Geschäftsführerin von ProRaris.

Wie belastend der Papierkram auch für Angehörige ist, weiss die Familie von Maurice. Die verwitwete Mutter musste schon nur, um eine medizinische Zweitmeinung einzuholen, einen

grossen Kampf mit ihrem Spital ausfechten. «Ich musste unablässig darum ringen, dass der Spezialist die Krankakte von Maurice mit anderen Spitalern teilte und sich auf die Suche nach ähnlichen Fällen machte», sagt sie. Ebenfalls streitet sie sich mit den Versicherungen immer wieder ums Geld: Ein Medikament aus Frankreich wird bislang von der Krankenkasse nicht übernommen, auch die Reitherapie bezahlt sie selber, ebenso die Konsultation am Kinderspital in Paris.

Für Maurice liegt die Hoffnung nun auf einem breit angelegten Gentes, den das Waadtländer Spital endlich in die Wege leitete, nachdem die Mutter mit einem Brief an den Gesundheitsdirektor des Kantons Druck gemacht hatte. Nun wartet die Familie auf die Testresultate. Eine Diagnose könnte die Situation nicht nur für Maurice verbessern, sondern auch für seine beiden Schwestern. Sie wissen nicht, ob sie genetisch vorbelastet sind, ob sie bei einer Schwangerschaft damit rechnen müssen, dass bei ihren Kindern ähnliche Symptome auftreten.

In der Romandie hat ProRaris mit Patienten die Gruppe UniRares gegründet. Es ist eine Plattform für Menschen, die an einer Krankheit leiden, für die es keine spezifische Patientenorganisation gibt, und für solche, die keine Diagnose haben. www.unirares.ch

Zahnpasta zurück in die Tube - alles für das Klima

CO₂-Speicherung Um die Klimaerwärmung zu bremsen, muss CO₂ in der Atmosphäre reduziert werden. Forscher wollen CO₂ in Kohle zurückverwandeln.

VON CHRISTOPH BOPP

Das Fremdwort heisst «Entropie» und es hat mit Thermodynamik zu tun. Wohlmeinende Physik- und Chemielehrer bringen das ihren Zöglingen mit einprägsamen Beispielen näher: Das Ei auf dem Boden kann nicht zurück in die Schale, der Kaffeebaum nicht zurück ins Häfelchen und die Zahnpasta nicht zurück ins Behältnis, wenn man in morgendli-

cher Umnachtung mal zu stark auf die Tube gedrückt hat. Fossile Brennstoffe erzeugen bei ihrer Verbrennung nicht nur einen Haufen Energie, sondern unter anderem auch das fürs Klima schädliche Treibhausgas Kohlendioxid (CO₂). Australische Forscher wollen eine Methode gefunden haben, mit der CO₂ aus der Luft wieder in feste Kohle zurückverwandelt werden kann.

Das wäre wirklich ein Durchbruch für die Lösung des Klimaproblems. Um das anvisierte 1,5-Grad-Ziel zu erreichen, reicht es nicht, die Emission von Treibhausgasen zu reduzieren, sondern man muss auch bereits emittiertes CO₂ wieder aus der Atmosphäre extrahieren. Es gibt bereits Vorschläge, wie man das machen könnte (carbon dioxide capture and storage - CCS). Die geologi-

sche Speicherung in unterirdischen Kavernen ist aber nicht ganz unproblematisch. Anstatt das Gas einzusperren, könnte nach erfolgter Abtrennung der Kohlenstoff einfach gelagert werden. Vielleicht liessen sich damit sogar stillgelegte Bergwerke wieder auffüllen.

Herausforderung Temperatur

Nun ist CO₂ ein relativ stabiles Molekül. Man kann es auffangen, meist in Kohlenmonoxid (CO), das seinerseits wieder als Ausgangsstoff für künstlich flüssige Treibstoffe gebraucht werden kann. Aber das braucht hohe Temperaturen und entsprechend einen hohen Energieeinsatz. 2011 stellten Professor Aldo Steinfeld und sein Team von der ETH/PSI einen Solarreaktor vor, der den CO₂-Auffennungsprozess mit

Solarenergie durchführen sollte. Entscheidend dabei Ceriumoxid. Cerium ist ein Metall, eine sogenannte «seltene Erde». Die australischen Forscher benutzen es auch, und zwar in Form von Nanopartikeln, welche den katalytischen Prozess unterstützen sollen.

Das Neue bei den Australiern ist, dass sie Flüssigmetalle brauchen. Sie sollen die Verkokung verhindern, das Anlagern von Kohlenstoff an den Elektroden. Das bremsen den Prozess. LM-basierte (Liquid Metals) Elektrokatalysatoren scheinen geeignet, dem entgegenzuwirken, weil sie die Van-der-Waals-Adhäsions-Kräfte, die eine Art Klebewirkung zwischen Atomen oder Molekülen verursachen, eliminieren.

Die entscheidende Frage ist jetzt: Gibt es Metalle, die bei Zimmertempe-

ratur flüssig sind? Gallium-Legierungen bieten sich an, weil sie einen tiefen Schmelzpunkt haben. Galinstan sieht aus wie Quecksilber und ist eine Legierung aus Gallium, Indium und Stannum (Zinn). Es ist bei Zimmertemperatur flüssig. Leider hat es sich als relativ träge erwiesen. Aber jetzt tritt das Cerium wieder auf den Plan. Fügt man LM-Katalysatoren Cerium bei, kriegt man einen Prozess, der auch bei niedrigem Energieaufwand gut läuft.

«Wir haben gezeigt, dass es möglich ist, CO₂-Gas bei Zimmertemperatur zu Kohlenstoff zu reduzieren. Der Prozess ist effizient und skalierbar», sagt Torben Daeneke, einer der Studienautoren von der RMIT, dem Royal Melbourne Institute for Technology. Einen Deckel braucht diese Zahnpastatube nicht.