

Seltene Krankheiten sind gar nicht so rar

In der Schweiz leben rund 580 000 Betroffene. Therese Stutz Steiger etwa lebt mit einer Glasknochenkrankheit

Von Denise Dollinger

Ganze 23 Brüche musste Therese Stutz Steiger in ihrem Leben bereits behandeln lassen. «Meist war der Oberschenkel betroffen», erzählt sie. Der letzte schlimme Sturz war 2013. Damals stolperte die 65-Jährige in Italien, beim Aussteigen aus dem Zug. «Die Tritte waren zu hoch, da verlor ich das Gleichgewicht.» Das Bein war gebrochen.

Dass die Knochen der Bernerin so extrem fragil sind, hat einen Grund und einen Namen: Osteogenesis imperfecta (OI) – umgangssprachlich auch Glasknochenkrankheit genannt. Therese Stutz Steiger kam mit dieser Erbkrankheit zur Welt. «Bereits im Mutterleib wurden zwei Frakturen festgestellt.»

Die Glasknochenkrankheit steht auf der Liste der Seltenen Krankheiten. Diese umfasst etwa 6000 bis 8000 Krankheiten, die meist genetischer Natur sind. Von Osteogenesis imperfecta sind etwa eine halbe Million Menschen auf der ganzen Welt betroffen, in der Schweiz schätzt man die Zahl auf etwa 300 bis 400. Eine Zahl, die auf den ersten Blick als hoch erscheinen mag, aber eben doch niedrig ist. Etwa acht bis zehn verschiedene Typen dieser Krankheit sind bekannt, vier davon sind als Haupttypen definiert. Die Symptome reichen von erhöhter Knochenbrüchigkeit, Verformung von Gliedern, Wirbelsäule, Brustkorb und Kopf, Lungen- und Atmungsproblemen, Herzfehler, Mittel- und Innenohrschwerhörigkeit bis zu Kleinwuchs.

Trotz Behinderung in Regelklasse

Mit einer Körpergrösse von 1,44 Meter unterschreitet Therese Stutz Steiger den Wert einer sogenannten «Durchschnittsgrösse». Obwohl ihr Muskelspiel absolut normal war und sie sich bewegen konnte, verbrachte sie ihre Kinder- und Jugendjahre ausserhalb des Wohnzimmers vorwiegend im Rollstuhl. «Da meine Beine deformiert sind, war Gehen sehr riskoreich. Erst nach orthopädischen Korrekturen und als ich ins Berufsleben kam, habe ich gelernt, ohne Rollstuhl unterwegs zu sein und Vertrauen in mich zu bekommen», sagt sie. Und ergänzt nach einer kurzen Pause: «Ich hatte Glück, dass ich in meinem Leben nicht nur im Rollstuhl sitzen musste.» Glück ist ein Teil der Geschichte, die unglaubliche Willenskraft, die in dieser Frau schlummert, der andere.

1952, als Therese Stutz Steiger auf die Welt kam, gab es noch kein Bundesgesetz für die Invalidenversicherung. Dieses wurde erst 1960 in Kraft gesetzt. «Da ich zudem bei der Krankenkasse, im Bereich Frakturen, bereits nach der Geburt ausgeschlossen wurde, konnten meine Eltern die hohen Arztrechnungen teilweise fast nicht zahlen», erzählt die Seniorin. In der Kindheit hätten ihre Eltern sie – verständlicherweise – sehr behütet. Die Angst davor, dass etwas passiere, sie wieder ihre Knochen brechen könne, sei omnipräsent gewesen.

«Für mich waren diese Frakturen damals weniger anstrengend als für meine Eltern.» Dies änderte sich jedoch in der Pubertät. «Während Gleichaltrige



Schon manche Hürde überwunden. Trotz Glasknochenkrankheit ist Therese Stutz Steiger aktiv in ihrem Leben.

in der Stadt flanieren gingen, blieb ich meist zu Hause. Ich fühlte mich gehemmt, der Rollstuhl war hinderlich. Anstatt einfach jung zu sein, hatte ich eine Patienten- und eine Behindertenidentität. Darunter litt ich stark.»

Dass dieses Leiden erst zu diesem Zeitpunkt und nicht bereits in den Kinderjahren zum Tragen kam, habe, so Therese Stutz, unter anderem damit zu tun, dass ihre Eltern sie, trotz der Behinderung, in eine Regelklasse einstuften liessen. «Dies, obwohl ihnen geraten wurde, ihr Kind in ein Schulhaus für Behinderte zu geben, da dies «die bessere Option» sei. Mit der Überlegung, dass mir diese Entscheidung im weiteren Leben viel verbauen könnte, wehrten sie sich gegen diese Empfehlung. Dafür bin ich ihnen sehr dankbar.»

Trotzdem kam mit der Pubertät der Moment, wo es dem Mädchen zu viel wurde, wenn die Eltern sie zu schützen versuchten. «Pass auf, pass auf, waren die Worte, die ich andauernd hörte.» Irgendwann habe sie ihren Eltern zu verstehen gegeben, dass sie weder in Seidenpapier noch in Watte eingepackt werden wolle. «Ich will leben», sagte ich ihnen. «Lieber breche ich mir etwas, als dass ich nichts erlebe und nur im Rollstuhl sitze.»

Der Rollstuhl muss weg

Als die Zeit kam, wo sich die Jugendliche für einen Beruf entscheiden sollte, erlebte sie eine Ernüchterung. «Das Lehrerseminar ohne Turnen zu absolvieren, war ein Ding der Unmöglichkeit. Da wurde mir bewusst: Ich bin anders.» Nach anfänglicher Enttäuschung darüber, dass ihr Traum sich in Luft aufgelöst

hatte, sinnierte Therese Stutz Steiger darüber, was ihr sonst noch Spass machen könnte. «Da ich von frühester Kindheit an Unmengen Ärztekontakt gehabt hatte, merkte ich, dass mich dieses Gebiet interessiert. Also studierte ich Medizin.»

Mit dem Zeitpunkt des Studiums kam auch der Moment, wo sie immer öfter den Rollstuhl zu Hause liess und sich ohne Hilfsmittel auf die Strasse und in die Uni begab. «Ich wollte nicht mehr anders sein. Auch wenn es zu Beginn

nicht einfach war, übte ich intensiv, wie ich mich selbstständig bewegen konnte. Meist war ich die Langsamste, wenn wir in einer Gruppe unterwegs waren. Auch wenn der Rollstuhl in dieser Hinsicht eine Hilfe gewesen wäre, liess ich ihn weg. Ich war stolz darauf, mich endlich autonom zu bewegen.» Natürlich blieben in dieser Übungszeit auch Stürze nicht aus. «Mit der Zeit lernte ich, «elegant» umzufallen, sodass an den Beinen nichts kaputt geht.» Am Ende des Studiums wollte sie als Kinderärztin arbei-

ten, musste sich jedoch eingestehen, dass das illusorisch war, wie sie erzählt. «Das ständige Hin-und-her-Laufen in den Spitalgängen war einfach zu anstrengend. Und zurück in den Rollstuhl wollte ich nicht.» Erneut zerplatzte ein Traum.

Doch die zielstrebige und ausdauernde Frau fand einen neuen Weg: «In einem Inserat sah ich, dass das Bundesamt für Gesundheit jemanden suchte, der sich mit der Aids-Epidemie auseinandersetzt. In London absolvierte ich die Public-Health-Ausbildung und begann in der Aids-Prävention zu arbeiten. Eine Arbeit, die mich sehr erfüllte.»

Schmerzen und Dankbarkeit

Seit Kurzem ist Therese Stutz Steiger pensioniert, arbeitet jedoch als Präsidentin für den Verein Osteogenesis imperfecta und engagiert sich im Verein ProRaris, der Menschen mit seltenen Krankheiten unterstützt. Eine Herzensangelegenheit, wie sie sagt. «Ich habe zu viele Ärzte gesehen in meinem Leben und musste oft viele Umwege machen, bis ich die richtige Behandlung erhielt, da es für seltene Krankheiten keine Anlaufstellen in der Schweiz gab.»

Ein Gefühl wie Muskelkater und Gelenkschmerzen begleiten die Seniorin häufig. «Das kann je nach Tag und Klima furchtbar schlimm und anstrengend sein.» Dass ihr Mann ihr im Alltag und im Haushalt eine grosse Stütze ist, erfüllt Therese Stutz Steiger mit grosser Dankbarkeit. «Alleine müsste ich mich wahnsinnig organisieren», sagt sie. Neu arrangieren musste sich die 65-Jährige nach ihrem Sturz aus dem Zug vor fünf Jahren. Obwohl sie sich mit Mitte zwanzig, als sie den Rollstuhl in die Ecke stellte, schwor, nie mehr ein Hilfsmittel zu benutzen, hat sie nun wieder ein solches Vehikel zu Hause. «Für den Notfall und das ist gut so», sagt sie. «Trotz dieser Erbkrankheit führe ich ein weitgehend gutes Leben; das ist ein grosses Geschenk.»

Am 3. März ist der Tag der seltenen Krankheiten

In der Schweiz sind rund 580 000 Menschen oder etwa sieben Prozent der Bevölkerung von einer seltenen Krankheit betroffen. Die Betroffenen sind insgesamt zahlreich, aber es gibt nur wenige Patienten pro Krankheit. ProRaris, die Allianz Seltener Krankheiten, engagiert sich seit 2010 für eine bessere Gesundheitsversorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz. Denn diese erhalten nicht die gleiche Gesundheitsversorgung wie alle anderen. Das beginnt bereits bei der Diagnose – manche Betroffene müssen jahrelang warten, bis ein richtiger Befund vorliegt.

Das nationale Konzept Seltene Krankheiten des Bundes beinhaltet verschiedene Massnahmen, um die Situation für die Betroffenen zu verbessern. Unter anderem ist die Bezeichnung von spezialisierten Anlaufstellen für seltene Krankheiten, sogenannte Referenzzentren, in der ganzen Schweiz geplant. Diese haben zum Ziel, die

Kenntnisse über seltene Krankheiten zu bündeln und Patienten, Angehörige sowie medizinische Fachpersonen zu unterstützen. Zudem braucht es eine zentrale Informationsplattform für Patienten und medizinische Fachpersonen, die alle Informationen zu seltenen Krankheiten in der Schweiz umfasst, eine erste Beratung anbietet und mögliche Anlaufstellen aufzeigt.

Netzwerk und Kostenübernahme

Weil es pro seltene Krankheiten nur wenige Betroffene gibt und Informationen spärlich vorhanden sind, ist ein internationaler Wissensaustausch von grosser Bedeutung. Als Nicht-EU-Mitglied bleibt der Schweiz der Zugang zu den Europäischen Referenznetzwerken (European Reference Networks ERNs) bisher verwehrt. Auch das muss sich laut ProRaris dringend ändern. Ein neu geschaffenes Projekt soll sich nun diesem Thema annehmen.

Ein weiteres Problem sind die Verfahren für Kostengutsprachen. Diese sind für Menschen mit seltenen Krankheiten heute oft kompliziert und uneinheitlich geregelt. Die Kosten für Untersuchungen, Medikamente und Therapien werden von den Krankenkassen individuell im angemessenen Verhältnis zum therapeutischen Nutzen vergütet. Wie das zu beurteilen ist, bleibt offen. In dieser Frage fehlen nach wie vor wirksame Massnahmen, die ein einheitliches Vorgehen und damit eine Gleichbehandlung von Patienten mit einer seltenen Krankheit sicherstellen.

Gemeinsam mit dem Inselspital, Universitätsspital Bern lädt ProRaris am 3. März zum Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz ein. Die Veranstaltung ist öffentlich. Weitere Informationen zum Programm und über den Verein ProRaris: www.prorararis.ch www.glasknochen.ch

ANZEIGE

gesundheit heute
wohldosiert informiert

Eine Sendung der Basler Zeitung



Weltweite Daten revolutionieren die Medizin

Mit Dr. Jeanne Fürst

Die Sendung ermöglichen: Universitätsklinik Balgrist, Interpharma, TopPharm, Institut Straumann, Viollier

Früher tauschten Mediziner ihre Erfahrungen innerhalb eines Krankenhauses und mit einigen externen Fachleuten aus. Heute haben sie die Möglichkeit, auf weltweite Datenbanken zuzugreifen. Sie erfahren dadurch mehr über die Entstehung von Krankheiten und Erfolge von Therapien. Der Arzt sieht, welche Behandlungen in welchen Situationen am besten wirken und wo es allenfalls neue Methoden gibt. Möglichkeiten, die gerade bei Krebspatienten entscheidend sind. Big Data – so nennt man diese riesigen Mengen an Patientendaten – kann zu einer Art «Wikipedia für Ärzte» werden, einer Bibliothek von weltweitem Wissen.

gesundheit heute:

Samstag, 3. März 2018, 18.10 Uhr, auf SRF 1

Zweitausstrahlung auf SRF 1:

Sonntag, 4. März 2018, 9.30 Uhr

Mehrere Wiederholungen auf SRFinfo

Weitere Informationen auf www.gesundheit-heute.ch