

Lesen Sie mehr unter [www.selteneerkrankungen.ch](http://www.selteneerkrankungen.ch)

# Seltene Krankheiten

## Das Leben als Schmetterlingskind

Maël ist von Epidermolysis bullosa (EB) betroffen. Seine Mutter gibt einen Einblick in den Alltag ihres Sohnes, der trotz ständiger Schmerzen und Herausforderungen nicht auf seine Träume verzichtet.

**Seite 14-15**



CREDIT: ZVG



Amyloidose  
Endokrine Orbitopathie  
Seltene Epilepsien  
Hereditäres Angioödem



**Damit auch Kinder mit besonderen Bedürfnissen und ihre Familien ...**

**... am Spass des Lebens teilhaben können!**

**Jetzt mit TWINT spenden!**



QR-Code mit der TWINT App scannen



Betrag und Spende bestätigen



Stiftung Joel

**KindErspitex** hilft schnell und unkompliziert

Bank Linth LLB AG, 8730 Uznach  
CH85 0873 1555 0307 4200 2

**VERANTWORTLICH FÜR DEN  
INHALT DIESER AUSGABE:**



**Kerstin Köckenbauer**  
Industry Manager Health  
Mediaplanet GmbH

Industry Manager Health:

**Kerstin Köckenbauer**

Lektorat: **Joseph Lammertz**

Grafik und Layout: **Daniela Fruhwirth,  
Juraj Prikopa**

Managing Director: **Bob Roemké**

Bilder: **Shutterstock (ausser anders  
angemerkt)**

Medieninhaber: **Mediaplanet GmbH,  
Bösendorferstraße 4/23, 1010 Wien,  
ATU 64759844 · FN 322799f FG Wien**

Impressum:

[mediaplanet.com/at/impressum](http://mediaplanet.com/at/impressum)

Distribution: **Brigitte (Schweiz)**

Druck: **Walstead NP Druck GmbH**

Kontakt bei Mediaplanet:

Tel.: **+43 676 847 785 115**

E-Mail: [kerstin.koeckenbauer@mediaplanet.com](mailto:kerstin.koeckenbauer@mediaplanet.com)

ET: **28.02.2025**

**Blieben Sie in Kontakt:**



**Mediaplanet Switzerland**



**@mediaplanet.switzerland**

**VORWORT**

# Medizin und Betroffene im Gespräch

FOTO: ZVG



**Monika Joss**

Geschäftsführerin  
ProRaris

Die nachfolgenden beeindruckenden Geschichten dieser Beilage zeigen zwei Seiten von seltenen Krankheiten: Einerseits werden Menschen, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, vom Schicksal nicht verwöhnt. Die Krankheit wird zur unerwünschten Begleiterin des Lebens. Andererseits stehen die Chancen so gut wie nie zuvor, dass es wirksame Unterstützung gibt. Die medizinischen Möglichkeiten werden immer besser und sie werden auch leichter zugänglich. Ebenso wichtig bleibt die «Medizin» der Solidarität und des menschlichen Austausches. Am besten aber ist es, wenn die medizinische Unterstützung und der menschliche Austausch Hand in Hand gehen. Der Einbezug von Patientinnen und Patienten in die gesamte Gesundheitsver-



## MEDIZIN UND BETROFFENE IM GESPRÄCH

Tagung zum internationalen  
Tag der Seltene Krankheiten  
in der Schweiz

Samstag, 1. März 2025  
von 09.45 bis 16.00 Uhr

Luzern

[www.prorarais.ch](http://www.prorarais.ch)

## 1. DACH KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

### 4. – 5. April in Innsbruck

In diesem Jahr findet in Innsbruck erstmals als DACH-SE eine gemeinsame Fachtagung deutschsprachiger Länder zu Seltene Krankheiten statt. Ziel ist es, die verschiedenen Aktivitäten zum Thema in den drei Ländern Deutschland, Österreich und Schweiz (DACH-Region) zu vernetzen und zu stärken. Das Programm umfasst Vorträge sowohl zu wissenschaftlich-diagnostischen Aspekten wie auch zu existierenden Netzwerkstrukturen und zukünftigen Entwicklungen.

Veranstalter ist das Forum Seltene Krankheiten in enger Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und gemeinsam mit den österreichischen und Schweizer Gesellschaften für Humangenetik bzw. medizinische Genetik (ÖGH, SGMG), den Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland sowie den Betroffenenverbänden in Deutschland, Österreich und der Schweiz (ACHSE, Pro Rare, ProRaris). Als Ausdruck der inhaltlichen Nähe zur Medizinischen Genetik findet die Tagung überlappend mit der GfH-Jahrestagung in Innsbruck statt.

Die Mitglieder der beim DACH-SE-Kongress involvierten Verbände und Gesellschaften erhalten vergünstigte Tagungsgebühren.

Weitere Informationen zum Kongress-Programm  
und zur Registrierung unter: [www.dach-se.org](http://www.dach-se.org)

**PRORARIS**

Alliance Maladies Rares - Suisse  
Allianz Seltene Krankheiten - Schweiz  
Allianza Malattie Rare - Svizzera

luzerner kantonsspital  
LUZERN SURSEE WOLHUSEN



sorgung wird je länger, je mehr gewünscht und gefordert.

**Patientinnen und Patienten als Partner**

ProRaris, der Dachverband für Patientenorganisationen von Menschen mit einer seltenen Krankheit, setzt sich dieses Jahr ganz besonders für die Patientenvertretung und damit für Patientinnen und Patienten als Partner ein. Und dies mit gutem Grund.

Wohl in keinem anderen Fachbereich der Medizin ist der Einbezug von Patientinnen und Patienten und von Angehörigen so wichtig wie bei seltenen Krankheiten. Denn die Herausforderungen sind gross: Anders als bei häufigen Krankheiten können die behandelnden Ärztinnen und Ärzte oft nicht auf eigene Erfahrungen zurückgreifen. Es gibt zudem keine medizinischen Behandlungsvorschriften. Und drittens fehlt es oft auch an Medikamenten, oder ihre Wirkung lässt sich wegen der tiefen Fallzahlen nicht zuverlässig messen.

Patientenvertretungen, seien es direkt Betroffene oder Angehörige, können in dieser

Ausgangslage Entscheidendes einbringen. Sie sind Expertinnen und Experten darin, wie gut eine Behandlung wirkt. Gerade wegen der fehlenden medizinischen Informationen haben Betroffene zudem oft eine wissenschaftliche Expertise aufgebaut, die in die Versorgung einfließen soll. Darüber hinaus können Patientenvertretungen auch auf psychosozialer Ebene wichtige Impulse einbringen.

**Spezialisierte Behandlungsnetzwerke**

Wenn Betroffene und medizinische Fachpersonen ins Gespräch kommen, entstehen neue Lösungen. Diese Erkenntnis wird von der Nationalen Koordination für seltene Krankheiten (kosek) geteilt. Sie hat in den letzten Jahren Versorgungsnetzwerke und Zentren an Schweizer Spitälern aufgebaut, die die Diagnose und Behandlung von seltenen Krankheiten erleichtern. Von Anfang an wurden Betroffene in die Arbeitsgruppen einbezogen.

Die Tätigkeiten zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten müssen

finanziert werden. Zurzeit fehlt dazu eine rechtliche Grundlage. Doch auch hier tut sich etwas. Ein neues Gesetz wurde erarbeitet und geht in die Vernehmlassung. ProRaris wird die Diskussion genau verfolgen und gemeinsam mit seinen Mitgliedorganisationen alles tun, damit Betroffene die nötige Unterstützung erhalten und der gemeinsame Weg weitergeführt werden kann.

**Beratung bei komplexen Einzelfällen**

Trotz bester Absichten auf allen Seiten finden sich Patientinnen und Patienten manchmal nicht zurecht, haben Fragen zur Kostenübernahme durch die Krankenkassen oder zu Sozialversicherungen. ProRaris bietet bei komplexen Anfragen, die die Mitgliedorganisationen nicht selbstständig beantworten können, eine kostenlose Erstberatung sowie nach Vereinbarung eine umfassendere Patientenberatung an. Diese Dienstleistung wird durch Spenden möglich gemacht. ■

**HAELLO**  
zum Leben!

Informiere dich bei „HAello zum Leben“! Dort findest du

- hilfreiche Tipps für ein gutes Leben mit HAE
- Anlaufstellen
- und vieles mehr

## Allergie? Darmerkrankung? Insektenstich?

Plötzliche Schwellungen im Gesicht, im Hals, an den Gliedmassen und Bauchschmerzattacken können die seltene Erkrankung **Hereditäres Angioödem (HAE)** sein.

Du weisst nicht, ob du HAE hast? Du hast schon eine Diagnose und fragst dich, wie es jetzt weitergeht?

HAello zum Leben – eine Initiative der BioCryst Schweiz GmbH

Weitere Informationen unter [www.haellozumleben.ch](http://www.haellozumleben.ch) sowie auf  
 Facebook und Instagram @haellozumleben

Approval-Nr.: CH-ORFL-00019, Stand 09/2023

Mit freundlicher Unterstützung von Amgen Switzerland AG

# Endokrine Orbitopathie (EO): Eine Betroffene und ein Endokrinologe stellen die Autoimmunerkrankung vor

## Sie leiden an endokriner Orbitopathie. Wie kam es zur Diagnose?

Im Dezember 2011 schollen mir eines Abends die Beine so an, dass ich den Reissverschluss der Stiefel nicht mehr zubekam. Mein Hausarzt, der mich 30 Jahre kannte, schickte mich direkt ins Krankenhaus. Dort stellte sich heraus, dass meine Schilddrüse in einem katastrophalen Zustand war. Sie wurde behandelt und fortan streng kontrolliert. Im April 2012 bekam ich «basedowsche Augen» (hervorstehende Augen). Der Augenarzt vertröstete mich auf die zwischenzeitlich angesetzte Entfernung der Schilddrüse und gab mir Tropfen. Kurz vor der OP bekam ich Kortison zum Augenschutz. Bis eine Woche nach der Schilddrüsenentfernung waren meine Augen deshalb noch normal, dann traten sie wieder heraus. Mein Gesichtsfeld war eingeschränkt, ich sah Doppelbilder sowie insgesamt schwächer und farbloser.

## Wie wurde das behandelt?

Ich ging ins Krankenhaus. Der Augenarzt dort wollte mich direkt dabehalten: Erblindung drohte! Meine Augenmuskeln waren extrem verdickt und drückten auf den Sehnerv, der sich nicht regenerieren kann. Ich fuhr heim, regelte das Nötigste und erklärte im Job, dass ich notoperiert werden müsste. Wofür mein Arbeitgeber kaum Verständnis

**Die Betroffene:** Monika Schindler-Schnitzl (57) litt an einer Schilddrüsenüberfunktion, die ihre Augen in Mitleidenschaft gezogen hat. Hier erzählt die Betroffene ihre Krankheitsgeschichte.

aufbrachte – nicht viel später kündigte er mir. Der Mund-Kiefer-Gesichts-Chirurg kam extra aus dem Urlaub und erklärte mir die Orbitadekompression: Er würde mir Knochenmasse entfernen, um dem Mehr an Muskelgewebe in der Augenhöhle Platz zu machen. Er brach mir dazu beide Jochbeine und die rechte Schläfe und verband die Knochen mit Titanplatten neu.

Kurz nach der OP konnte ich schon die Schneeflocken vor dem Fenster sehen. Mein Arzt freute sich und gab zu, dass der Ausgang der OP ungewiss gewesen sei. Ich sah wieder – wenn auch nicht wie früher. Meine Augen hatten wieder Platz in ihren Höhlen. Allerdings konnte ich meine Lider nicht mehr schliessen.

Auf die erste Dekompressions-OP folgte eine zweite, da ich rechts schlechter sah und schielte. Eine Fensterglas-Brille mit speziellen Prismenfolien half dagegen nicht. Also wurde eine Schiel-OP gemacht, die jedoch nicht viel brachte, sodass eine weitere folgte.

Nach den ganzen OPs sass mein linkes Auge tiefer in der

Höhle als mein rechtes. Mein Mund-Kiefer-Gesichts-Chirurg wollte das unbedingt noch ändern – ich vertraute ihm. Kurz vor dem Eingriff fing ich mir aber eine Kieferhöhlenentzündung ein. Also fand eine doppelte OP statt: Am linken Auge rekonstruierte der Chirurg die Augenhöhle, zudem öffnete die HNO-Ärztin die Nasennebenhöhlen. 2016 wurden noch meine erschlafften Augenoberlider gestrafft, um den Sichtwinkel zu erweitern.

## Wie geht es Ihnen heute?

Ich sehe detailliert und farbig. Ich schiele noch etwas. Beim Gehen wird mir manchmal schwindelig. Beim Stiegensteigen und beim Linksblick nerven Doppelbilder. Meine Nase läuft häufig. Ich bin berufsunfähig, was mir anfangs sehr zu schaffen machte. Ich arbeitete immer gerne, war Typ «Duracell-Häschen», hatte noch Pläne. Die Krankheit hat alles verändert ... sogar mein Spiegelbild. Der Austausch mit anderen Betroffenen über unsere Krankheit, ihre Behandlung und die alltägliche Bewältigung hilft mir sehr. ■

FOTO: ZVG

Monika  
Schindler-  
Schnitzl (57)



CHE-692-0225-80004



**Der Experte:** Der Endokrinologe Prof. Dr. med. Jan Krützfeldt zeigt Symptome, Ursachen, Risikofaktoren und Therapien der endokrinen Orbitopathie (EO) auf.



FOTO: ZVC

**Prof. Dr. med. Jan Krützfeldt**  
Leitender Oberarzt an der Klinik für Endokrinologie, Diabetologie und Klinische Ernährung am Universitäts-spital Zürich (USZ)

**Endokrine Orbitopathie – womit bekommen es Betroffene zu tun?**

Diese Autoimmunerkrankung spielt sich hinter dem Augapfel in der Augenhöhle ab. Dort kommt es zu einer Entzündung, die Augenmuskeln, Bindegewebe und schliesslich auch Gewebe ums Auge herum beeinträchtigen kann – sowohl einseitig als auch beidseitig. Es kommt zu Wassereinlagerungen und Schwellungen, die den Sitz des Augapfels in der Augenhöhle verändern und schlimmstenfalls den Sehnervschädigen können.

**Wen trifft eine EO?**

Die endokrine Orbitopathie tritt meist gemeinsam mit einer Autoimmunerkrankung der Schilddrüse auf, dem Morbus Basedow. An diesem leidet bis zu einem Prozent der Bevölkerung, vor allem Frauen sind betroffen. Ein Drittel bis ein Viertel der Morbus-Basedow-Betroffenen entwickelt eine EO, wobei diese grundsätzlich jede:n treffen kann.

**Wie verläuft eine endokrine Orbitopathie?**

Etwa 80 Prozent der Betroffenen erleben einen milden Verlauf. Die Anzeichen der Erkrankung heilen bei ihnen meist mit unterstützenden Massnahmen vollständig ab, was allerdings mehrere Monate dauern kann. Bei schweren Verläufen ist eine Behandlung vonnöten – je eher diese beginnt, desto besser.

**Wie zeigt sich die Erkrankung?**

Dies ist bei allen Patient:innen verschieden. Die für die EO typischen Anzeichen ähneln anfangs oft denen einer allergischen Reaktion – die Augenlider sind nach dem Erwachen gerötet, geschwollen, brennen und tränen. Auch ein «kratziges» Gefühl beklagen Betroffene oft. Manche spüren hinter dem Auge muskeltäterähnlichen Druck und/oder Schmerz, insbesondere beim Augenbewegen. In schwereren Fällen kommt es zu Doppelbildern oder einem eingeschränkten Sichtfeld. Die Zeitung lässt sich plötzlich nicht mehr aus dem gewohnten Blickwinkel lesen. Das geschwollene Bindegewebe kann das Auge aus der Höhle drücken (sogenannte basedowsche Augen). Drückt es auf den Sehnerv, ist das Augenlicht in Gefahr. Wer einen Morbus Basedow hat, sollte deshalb bei solchen Anzeichen sofort die Fachärztin oder den Facharzt aufsuchen.

**Wie lässt sich eine EO behandeln?**

Ein geschwollenes Lid lässt das Auge eher austrocknen. Dagegen helfen Augentropfen, nachts auch eine Salbe. Bei schwereren Entzündungen kommen entzündungshemmende Mittel zum Einsatz, zum Beispiel mit hoch dosiertem Kortison. Schlägt das nicht wie erhofft an, kommen andere Immunsuppressiva oder eine Bestrahlung zum Einsatz, die

die Autoimmunreaktion des Körpers unterdrücken. Leider gibt es immer wieder Fälle, bei denen die aktuell zur Verfügung stehenden Medikamente keinen ausreichenden Effekt zeigen. Sehr selten ist der Verlauf so schwer, dass ein chirurgischer Eingriff nötig ist, um dem Auge wieder Platz in der Augenhöhle zu verschaffen.

**Lässt sich der Verlauf einer EO beeinflussen?**

Rauchen, auch Passivrauchen, sollte man gegebenenfalls lassen, denn Rauchende haben ein achtmal höheres Erkrankungsrisiko als Nicht-rauchende. Zudem sollte man darauf achten, dass die Schilddrüsenfunktion gut eingestellt ist. Laut einer Studie wirkt auch eine Selenkur gut vorbeugend.

**Im Volksmund heisst es, dass man Wertvolles «wie seinen Augapfel hütet». Was macht es mit Betroffenen, wenn ebendieser Schatz unter der EO leidet?**

Die EO verursacht rasch hohen Leidensdruck, denn sie beeinträchtigt die Funktionalität des Auges, das eines unserer wichtigsten Kommunikationsmittel ist. Schlimmstenfalls verändert die Krankheit die Gesichtszüge. Betroffene ziehen sich dann oft aus dem Alltag heraus. Sie leiden nicht nur physisch, sondern auch psychisch. Wenn es so geht, die/der sollte auch darüber mit der Ärztin oder dem Arzt sprechen, um Unterstützung zu finden. ■

Mit freundlicher Unterstützung von Biogen Switzerland AG

# Seltene Krankheiten: Wie können Barrieren abgebaut werden?

Von den knapp neun Millionen Menschen in der Schweiz leben mehr als eine halbe Million mit einer seltenen Krankheit. Diese Diagnose stellt Betroffene oft vor Barrieren. Welche das sind und was es braucht, um sie abzubauen, erklären hier drei Frauen, die sich mit seltenen Krankheiten auskennen: als Patientin, als Patient:innenvertreterin und als Ärztin.

## Glaubwürdigkeit zugestehen

*PD Dr. Jasmin Barman-Aksözen leidet an erythropoetischer Protoporphyrinurie (EPP): Trifft Licht auf ihre Haut, brennt diese nach wenigen Minuten äusserst schmerzhaft. Die EPP kann zudem zu Leberschäden und schlimmstenfalls zu Leberversagen führen. Dr. Barman-Aksözen ist Molekularbiologin im Schweizerischen Referenzzentrum für Porphyrin am Stadtspital Zürich und engagiert sich im Rare Disease Action Forum. Sie wünscht sich als Patient:innenvertreterin, dass insbesondere Betroffenen mehr Glauben geschenkt wird, deren Krankheit nicht offensichtlich ist.*

## Wie lange hat es gedauert, bis Sie Ihre Diagnose erhalten haben?

Meine Krankheit zeigte sich, als ich zwei war. Erst 26 Jahre später erhielt ich meine Diagnose. Das waren 26 Jahre, in denen ich litt. Ich suchte immer wieder nach Infos und stiess eines Tages auf einen Wikipedia-Artikel, in dem eine Betroffene ihre Symptome schilderte. Es war, als beschrieb sie mein Leben. Ich bin keine Freundin von Dr. Internet, doch bei seltenen

Krankheiten hilft das Netz oft: mit Infos und mit Austausch.

## Was brauchen Betroffene, um ihr Schicksal bestmöglich zu meistern?

Ich möchte, dass Betroffene mit seltenen Krankheiten ernst genommen werden, vor allem von Mediziner:innen. Sie bilden sich die Symptome nicht ein, sie reagieren nicht über oder gar hysterisch. Sie leiden. Und brauchen alle Kraft, um trotzdem ihr Leben zu leben. Ausserdem wünsche ich mir für mich und andere Betroffene, dass der Zugang zu notwendigen Massnahmen nicht durch bürokratische Hürden erschwert wird. Medizinische Fachkräfte werden oft von Krankenversicherungen mit Rückfragen zu Laboranalysen und Therapien überhäuft, was wertvolle Zeit kostet und die Patient:innenversorgung beeinträchtigt. Das führt dazu, dass sich Spezialist:innen zunehmend mit administrativen Aufgaben beschäftigen müssen, anstatt sich auf die Behandlung ihrer Patient:innen zu konzentrieren. Dadurch entstehen lange Wartezeiten und es besteht die Gefahr, dass Krankheiten nicht rechtzeitig erkannt und behandelt werden können. ■



FOTO: ZVG

## PD Dr. Jasmin Barman-Aksözen

Betroffene einer Seltene Krankheit, Vorstandsmitglied von ProRaris und Schweizerische Gesellschaft für Porphyrin, Wissenschaftliche Mitarbeiterin mit Forschungsschwerpunkt Innovative Therapies in Rare Diseases an der Universität Zürich

## Bürokratie abbauen

*Prof. Dr. Regina Schläger, Neurologin im Neuromuskulären Kompetenzzentrum/EMG der Neurologischen Klinik und Poliklinik am Universitätsspital Basel, berichtet, dass bürokratische Hürden derzeit Schweizer Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten den Zugang zu Medikamenten verzögern.*

## Wie bremst Bürokratie den Zugang zu Medikamenten?

Anders als zum Beispiel in Deutschland, wo Krankenkassen (KK) Medikamente direkt nach Zulassung vergüten, gibt es hierzulande für Patient:innen nach Zulassung Zugangshürden: Lässt Swissmedic ein Medikament zu, folgt ein zeitlich unbestimmter Vergütungsprozess durch das BAG. Erst nach dessen Abschluss wird das Mittel in der Spezialitätenliste (SL) gelistet und ist für Betroffene (unter Limitationen) zugänglich. Dieser Prozess kann sich unter anderem verzögern, wenn erwartbare Preissenkungen in den bereits kostenertastenden umliegenden Ländern abgewartet werden, um den Schweizer Versicherten eine kostengünstigere Ausgangslage zu verschaffen.

Diese Verzögerung fordert insbesondere Patient:innen heraus, denen wegen ihrer seltenen Krankheit eine rasche Behinderungszunahme oder Lebenszeitverkürzung droht.

## Haben Sie als Ärztin Handlungsspielraum?

Vor der Aufnahme in die SL kann ich eine Einzelfallvergütung nach Art. 71 der Krankenversicherungsverordnung bei den Vertrauensärzten der KK beantragen. Sie bewerten den therapeutischen Nutzen des Mittels anhand von Kriterien, die zum Beispiel auf neurodegenerative Krankheiten nicht gut übertragbar sind. Gerade Medikamente, die zwar den

Verlauf neurodegenerativer Krankheiten verzögern, aber nicht zum Stillstand bringen, erfüllen oft nicht das geforderte Kriterium des «grossen Nutzens». Je nach Nutzenbewertung sind vom Zulassungsinhaber gesetzlich festgelegte Preisabschläge zu gewähren. Der Zulassungsinhaber muss die Investitionskosten neuer Medikamente einpreisen und hat wenig Interesse, zugelassene Mittel in der Phase der Preisverhandlungen gegen Rabatt abzugeben.

**Was heisst das für Betroffene?**

Betroffene mit seltenen Krankheiten erhalten wirksame Medikamente, die den Erkrankungsprozess verlangsamen, in der Schweiz im Vergleich zum benachbarten Ausland oft verzögert.

Bei seltenen Krankheiten ermöglichen Pharmafirmen Betroffenen zum Teil vor Zulassung einen raschen kostenlosen Zugang zu wirksamen Medikamenten (Early Access). Ab Zulassung von Swissmedic erhalten Patient:innen in der Regel aber keinen neuen Zugang zu diesen Programmen, sodass der Vergütungsprozess abgewartet werden muss.

Von ärztlicher Seite besteht Verständnis dafür, dass der «Kostenexplosion» im Gesundheitswesen entgegenzuwirken und zukünftig immer genauer Nutzen versus Kosten neuer Therapien abzuwägen ist. Es stellt jedoch ein ethisches Dilemma dar, wenn therapeutische Möglichkeiten nicht ausgeschöpft werden können, von denen ein Nutzen erwartet werden kann, und unsere Patient:innen mit behandelbaren, fortschreitenden Krankheiten gegenüber Betroffenen im benachbarten Ausland benachteiligt sind. ■



FOTO: ZVG

**Dr. Nicole Gusset**

Präsidentin SMA Schweiz und Direktorin SMA Europe (Europäischer Dachverband für SMA Organisationen)



**Weitere Informationen unter**

sma-schweiz.ch  
sma-europe.eu

**Verbindung schaffen**

*Dr. Nicole Gusset ist nicht nur Mutter einer Tochter, die mit spinaler Muskelatrophie (SMA) lebt, sondern auch Präsidentin der Patientenorganisationen SMA Schweiz und SMA Europe. Hier zeigt sie auf, wie diese Organisationen Betroffene verbinden, Interessen bündeln und vertreten.*

**Späte Diagnosen, wenig Therapien und viele Alltagschürden – wie tragen Patient:innenorganisationen dazu bei, diese Probleme von Menschen mit seltenen Krankheiten zu lösen?**

Wir sind oft erste Anlaufstelle für Betroffene und ihr Umfeld. Wir informieren. Wir stehen mit Rat und Tat zur Seite. Wir leiten zur Selbsthilfe an. Wir bieten einen sicheren Raum, um sich zu einer Gemeinschaft zu verbinden. Darin findet jede:r Austausch und Halt, um Diagnose und Alltag mit der seltenen Krankheit zu bewältigen. Zudem stehen wir in enger Verbindung mit der Medizin. Der Kontakt ist zweispurig: Fachleute aus Wissenschaft und Praxis treten an uns heran – und umgekehrt. So gelingt ein Austausch zu Vorbeugung, Diagnose, Behandlung, Pflege und Rehabilitation. Dabei geht es vor allem um spezifische und (noch) unbefriedigte medizinische Bedürfnisse der Betroffenen. Zugleich vertreten wir die Interessen

der Gemeinschaft gegenüber wichtigen Entscheider:innen in Politik, Wirtschaft und Gesellschaft.

So machen wir die jeweilige seltene Krankheit öffentlich sichtbar, wecken Aufmerksamkeit und eröffnen denen, die wir vertreten, wertvolle gesellschaftliche Ressourcen. Hier zeigt sich auch, dass es von Vorteil ist, Teil der Gemeinschaft zu sein: Man bleibt up to date zu allem, was die Krankheit betrifft.

**Haben Sie konkrete Beispiele für Ihre Arbeit?**

Wir führen in unserer Community wissenschaftliche Umfragen durch, um Daten zu «unserer» seltenen Krankheit SMA zu erheben. Die Forschung erfolgt auf höchstem Niveau, wir erarbeiten Publikationen und stellen dadurch sicher, dass unsere Resultate in andere Arbeiten einfließen. Wir liefern harte Zahlen und weiche Fakten zu Befindlichkeit, Bewältigung und Bedürfnissen. Wir interpretieren die Ergebnisse selbstständig nach wissenschaftlichen Massstäben sowie im Dialog mit Wissenschaftler:innen. Führt unser Input nicht zum Ziel, beispielsweise zum gleichberechtigten Zugang zu Therapien, setzen wir auf Aktionismus und schreiben auch einmal einen offenen Brief an entsprechende Entscheider:innen. ■



FOTO: ZVG

**Prof. Dr. Regina Schläger**

Neurologin im Neuromuskulären Kompetenzzentrum/EMG der Neurologischen Klinik und Poliklinik am Universitätsspital Basel

Mit freundlicher Unterstützung von Pfizer AG

# Amyloidose: Die Diagnose ist ein neues Kapitel – nicht das Ende!

Markus Büel (76) und Martin Bürgi (57) sind von der seltenen Erkrankung Amyloidose betroffen. Im Interview erzählen die beiden Gründer des Vereins Amyloidose Schweiz ihre Krankheitsgeschichte. Sie berichten, wie sie ihren Alltag damit bewältigen und warum sie die Patientenorganisation gründeten.

## Wie kam es zu Ihrer Diagnose?

**Martin Bürgi:** Ich war immer sportlich, fuhr sehr ambitioniert Rad. Vor einigen Jahren spürte ich einen Leistungsknick. Zugleich litt ich an einem Karpaltunnelsyndrom.

Ich suchte erst meinen Hausarzt und anschliessend Fachmediziner:innen für Neurologie, HNO und Lungenerkrankungen auf – vergebens. Erst nach zwei Jahren erhielt ich mit 54 meine Diagnose: Ich leide an der AL-Amyloidose,

der häufigsten systemischen Amyloidose (siehe Kasten). Dabei erkrankten die Plasmazellen im Knochenmark, die für die Produktion von Antikörpern verantwortlich sind. In meinem Fall ist besonders mein Herz betroffen, mein

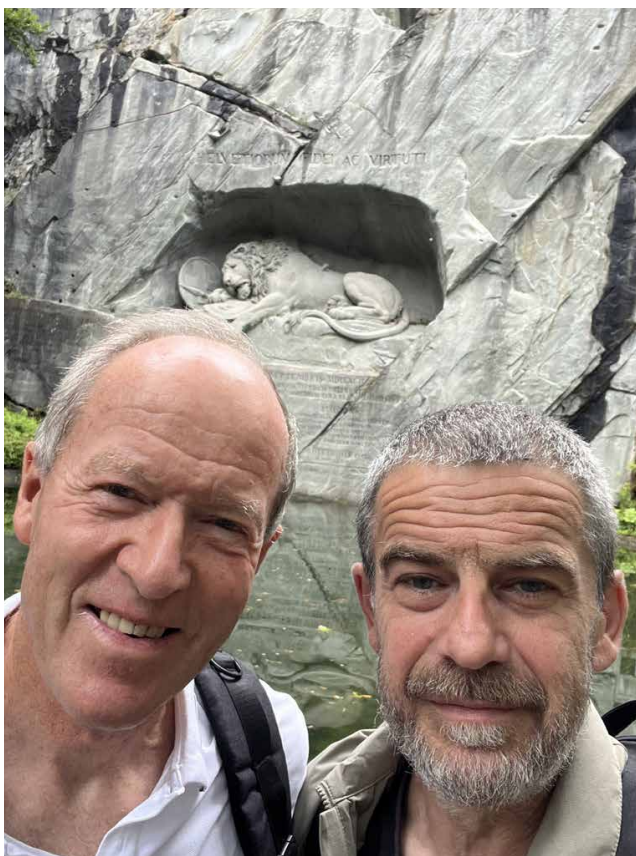


Das Löwendenkmal steht in einem weiteren Kontext für den Kampfgeist der Eidgenossen – symbolisch für unser Engagement mit oder gegen Amyloidose.

– Martin Bürgi

**Dr. med. dent. Markus Büel**  
Gründer des Vereins Amyloidose Schweiz

**Martin Bürgi**  
Gründer des Vereins Amyloidose Schweiz



FOTOS: ZVG



## KARDIALE AMYLOIDOSE: GLEICHER BEGRIFF – ZWEI FORMEN

Von einer Amyloidose spricht man, wenn sich im Körper natürlich vorkommende Eiweisse fälschlicherweise zu langen Fasern (Amyloid) zusammenschliessen und sich in den Organen ablagern. Lagert sich Amyloid im Herz ab, führt dies zu einer kardialen Amyloidose und zu einer Schädigung der Herzmuskulatur. Die Patient:innen leiden dann an Herzmuskelschwäche. Es gibt zwei verschiedene Formen der kardialen Amyloidose, die sich sehr unterschiedlich auswirken:

Die **AL-Amyloidose** (AL = Amyloidose aus Immunglobulin-Leichtkettenprotein) geht mit einer krebsartigen Vermehrung der Plasmazellen im Knochenmark einher. Die Behandlung der AL-Amyloidose besteht deshalb einerseits aus der Verringerung der Amyloid produzierenden Leichtketten mittels einer Krebstherapie (Chemotherapie, Stammzellentransplantation) und andererseits aus der Behandlung der Herzmuskelschwäche und der weiteren Symptome, die die AL-Amy-



Herzmuskel ist sichtlich verdickt.

**Markus Büel:** Ich bin ein Abenteurer, nahm an Expeditionen in den Bergen Afrikas, der Antarktis, Südamerikas und Butans teil, befuhr mit der Familie im Kanu den Yukon von der Quelle in den Rocky Mountains (Kanada) bis ins Polarmeer und stand auf drei Achttausendern, einmal auf dem Mount Everest. 2020 durchquerte ich Grönland. Dabei fiel es mir immer schwerer, meine Schuhe zu binden. 2021 wurde ich wegen Karpaltunnelsyndrom an beiden Händen operiert. Dann bekam ich bei Skitouren plötzlich Herzrasen. Im März 2023 liess ich meinen Leistungsabfall untersuchen. Mein Arzt

schickte mich zum Kardiologen, der eine Veränderung des Herzens feststellte. Mit einer Ganzkörperszintigrafie und einer Gewebeprobe war die Diagnose nur zwei Monate später klar: Ich leide an der Amyloidoseform ATTR-CM (siehe Kasten).

**Warum verzögert sich die Diagnose der Amyloidose häufig?**

**M. Bürgi:** Gerade zu Anfang zeigt sich die Krankheit unspezifisch. Je nachdem wo sich fehlgefaltete Eiweisse ablagern, verändern sich verschiedene Organe. Oft sind Herz, Nieren und der Magen-Darm-Trakt betroffen.

**M. Büel:** Die Diagnose ist schwierig, weil die Symptomen von Volkskrankheiten ähneln. Atemnot gibt es beispielsweise auch bei einer Herzinsuffizienz und kribbelnde, brennende oder taube Extremitäten bei Nervenkrankungen.

**M. Bürgi:** Mediziner:innen denken bei solchen Symptomen zuerst an häufig auftretende, bekannte Erkrankungen – die seltene Amyloidose haben die meisten (noch) nicht auf dem Schirm. Die grosse Herausforderung ist demnach, der seltenen Erkrankung auf die Spur zu kommen.

**Wie wurden und werden Sie behandelt?**

**M. Büel:** Ich nehme seit der Diagnose täglich eine Tablette.

**M. Bürgi:** Meine Behandlung

gleichet der eines Multiplen Myeloms und umfasst Chemotherapie sowie Stammzellentransplantation und ist mit entsprechenden Aufenthalt in Spital verbunden.

**Sie gründeten den Verein Amyloidose Schweiz: Wie unterstützen Sie Erkrankte und Angehörige konkret?**

**M. Bürgi:** Bis zu meiner Diagnose hatte ich noch nie von Amyloidose gehört. Ich stürzte mich als Erstes ins Internet und saugte auf, was ich dazu fand. Doch die Infos waren nur spärlich und leider auch beängstigend. Auf unserer Internetseite klären wir sachlich zur Amyloidose und ihrer Behandlung auf. Wir sind direkte Anlaufstelle, wenn Rat – auch medizinischer – gesucht wird.

**M. Büel:** Wir organisieren schweizweit Netzwerktreffen, auf denen sich Betroffene und Angehörige zum Alltag mit der Erkrankung austauschen können – so haben auch wir beide uns gefunden. Als Verein stehen wir zudem in Kontakt mit Forschungseinrichtungen, Kliniken und Pharmaunternehmen, um Studien zu unserer Erkrankung zu fördern. Und mit einem Interview wie diesem machen wir die Öffentlichkeit auf die Amyloidose aufmerksam.

**Wie meistern Sie Ihr Leben mit Amyloidose?**

**M. Büel:** Beim Bewältigen des Alltags mit Amyloidose spielen Ernährung und

Bewegung eine grosse Rolle. Als zwei aktive Menschen machen Martin und ich hier sehr gute Erfahrungen. Wir besteigen zwar keine Achttausender mehr und fahren auch nicht mehr Rad, aber wir sind ständig zu Fuss in den Bergen unterwegs. Selbstverständlich müssen auch wir uns dazu aufraffen, aber gemeinsam gelingt uns das.

Wir sind trotz unserer Diagnose zuversichtlich und dankbar für das, was wir haben. Dieses gute Lebensgefühl wünschen wir uns auch für andere Betroffene. Wir wissen, dass viele sich mit ihrer Krankheit zurückziehen und nicht nur physisch, sondern auch psychisch darunter leiden. Dagegen hilft nur alltäglicher Aktionismus. Wir wissen: Die Diagnose Amyloidose ist nicht das Ende, sondern ein neues Kapitel!

**M. Bürgi:** Ich musste wegen meiner Erkrankung aus dem Beruf ausscheiden. Doch ich füllte die plötzliche Leere mit neuen Aufgaben: Neben meiner Arbeit für den Verein lasse ich mich derzeit zum Peer-Coach ausbilden, um andere Betroffene künftig ernährungstechnisch beraten zu können.

**M. Büel:** Wissen Sie, ich warte nicht tatenlos, bis der Herrgott entscheidet, dass für mich Schluss ist. Meine Situation ist, wie sie ist. Ich mache daraus das Beste und gehe mit Martin in die Berge.



PF-UNP-OHE-1211 JAN 2025

loidose durch Amyloidablagerungen in anderen Organen hervorrufen kann.

Bei der **ATTR-Amyloidose** (ATTR = Amyloidose aus Transthyretinprotein), die entweder vererbt oder altersbedingt (meist ab 70 Jahren) ist, lagert sich Amyloid hauptsächlich im Herzmuskel ab und führt zu Herzmuskelschwäche. Amyloid kann sich schon früher auch in anderen Organen ablagern, was beispielsweise zu Karpaltunnelsyndrom, Nervenschmerzen (Polyneuropathie) und Rückenwirbelkanalverengung (Spinalkanalstenose) führen kann. Die Behandlung besteht einerseits aus der Unterbindung der weiteren Amyloidproduktion mit einer spezifischen Therapie und andererseits aus der Therapie der Herzmuskelschwäche.

**Text:** Valérie Herzog



**Verein Amyloidose Schweiz – Kontaktdaten**

Postadresse: Verein Amyloidose Schweiz  
CH 6130 Willisau  
E-Mail: [info@amyloidose-schweiz.ch](mailto:info@amyloidose-schweiz.ch)  
Internet: [www.amyloidose-schweiz.ch](http://www.amyloidose-schweiz.ch)





## **Hereditäres Angioödem (HAE): Update zu Therapien und Forschung**

Starke Schwellungen im Gesicht, an Hand oder Fuss, Koliken oder gar Atemnot – Prof. Dr. med. Dr. phil. Walter A. Wuillemin erklärt im Interview die Ursachen der seltenen Krankheit HAE, die hinter diesen Symptomen steckt. Der Arzt der Abteilung Hämatologie des Luzerner Kantonsspitals und Patientenberater in eigener Praxis berichtet zudem vom Stand der HAE-Forschung und zeigt Vorteile moderner Behandlungsmöglichkeiten bei HAE auf.



FOTO: ZVG

**Prof. Dr. med. Dr. phil. Walter A. Wuillemin**  
Abteilung Hämatologie des Luzerner Kantonsspitals (LUKS) und Patientenberater  
[www.wuilleminberatung.ch](http://www.wuilleminberatung.ch)

**Text**  
Doreen  
Brumme

### **Hereditäres Angioödem – womit bekommen es Betroffene zu tun?**

Das HAE ist eine Erkrankung, bei der es zu Wassereinlagerungen (Ödemen) an verschiedenen Stellen des Körpers – äusserlich wie innerlich – kommt. Das betroffene Gewebe schwillt an und bleibt unbehandelt über Tage geschwollen: Gesicht, Hände oder Füsse blähen sich auf wie ein Ballon. Diese äusserlichen Schwellungen beeinträchtigen nicht nur das Aussehen, sondern auch die Funktionalität der betroffenen Bereiche. Innerlich treten die Schwellungen typischerweise im Bauchraum auf, wo sich Wasser häufig in Darmwänden

einlagert. Auch Schwellungen im Hals, insbesondere am Kehlkopf, sind für das HAE typisch.

### **Äussere Schwellungen fallen sofort auf. Wie machen sich innere bemerkbar?**

Erstes Anzeichen von Ödemen im Bauch ist Bauchweh, das sich auch zu Koliken steigern kann. Oder Durchfall setzt ein. Schlimmstenfalls kommt es zum Darmverschluss mit Erbrechen. Schwillt der Hals, fallen Schlucken und Atmen schwer – unbehandelt droht Ersticken.

### **Was verursacht die Schwellungen?**

Ein Gendefekt bei einem

Eiweiss, das den Wasserhaushalt steuert. Je nach Stärke der genetischen Störung zeigt sich das HAE unterschiedlich. Die einen erleben eine Attacke im Jahr, die anderen zwei pro Woche. Auffallend ist: Betroffene einer Familie können unterschiedliche Krankheitsverläufe haben.

### **Wen trifft die Erkrankung?**

Das HAE wird vererbt. Die Nachkommenschaft Betroffener hat ein 50-prozentiges Risiko, die Erkrankung zu erben. Dabei sind beide biologischen Geschlechter gleichermassen betroffen. Weil HAE interfamiliär vererbt wird, sind die Betroffenen ungleichmässig über die

Schweiz verteilt: Etwa 60 Prozent der Betroffenen leben in der Zentralschweiz.

**Wie wird HAE diagnostiziert?**

In der Schweiz haben wir etwa 150 Betroffene. Alle schweren Verläufe sind uns bekannt. Wir gehen zudem von zehn bis 20 weiteren, leichteren Fällen aus, die nicht bekannt sind. Dank der hohen Diagnoserate können wir bei möglichen ersten Anzeichen beim Nachwuchs rasch handeln. Ein spezieller Bluttest bestätigt den Verdacht – oder schliesst ihn aus.

**Wie behandeln Sie ein hereditäres Angioödem?**

Die Erkrankung ist noch nicht heilbar. Doch inzwischen gibt es Medikamente, um sie gut in den Griff zu kriegen, sodass Betroffene kaum noch eingeschränkt sind. Die Behandlung hat immer das Ziel, Schwellungen vorzubeugen oder diese so rasch wie möglich abklingen zu lassen. Je nach Verlauf behandeln wir HAE entweder akut oder vorbeugend (prophylaktisch). Wer seltener von Schwellungen heimgesucht wird, behandelt diese akut mit einer schnell wirkenden Spritze (intravenös oder subkutan).

Während die HAE-Medikamente früher nur intravenös gespritzt werden konnten, gibt es heute Alternativen, was der Prophylaxe zugutekommt. Die Wirkstoffe werden einmal monatlich unter die Haut gespritzt (subkutan) oder täglich geschluckt (orale Einnahme). Das macht es den Betroffenen auch leichter, sich selbst zu behandeln.

**Ab wann lohnt sich die Prophylaxe?**

Betroffene, die zwei und mehr

Attacken im Monat haben, behandeln wir prophylaktisch.

**Wie steht es um die HAE-Forschung?**

Trotz der Seltenheit ist die Forschung dazu recht reger. Davon zeugen die Vielfalt an Behandlungsmöglichkeiten und deren steigender Komfort.

Derzeit führen wir hierzu-lande eine Kohortenstudie durch, um herauszufinden, welche Medikamente wem am besten helfen. Ausserdem interessiert uns, warum der gleiche Gendefekt unterschiedliche Krankheitsausprägungen hervorbringt. Ausgeschlossen wurden bereits Einflussfaktoren wie Ernährung oder Allergien. Der Einfluss von Hormonen dagegen ist bestätigt und wird weiter untersucht. Wir wissen, dass die weiblichen und männlichen Sexualhormone Östrogen und Testosteron die Häufigkeit der Schwellungen mitbestimmen. Dafür spricht das durchschnittliche Alter von elf bis 15 Jahren, in dem sich das HAE erstmals zeigt. In diesem Alter werden die beiden Hormone aktiv – die Pubertät setzt ein. Bekannt ist auch, dass Östrogen den Verlauf eher verschlechtert, während Testosteron ihn eher verbessert. Deshalb erleben Frauen erste Attacken meist früher als Männer, bei denen sie sich teilweise erst ab 50 Jahren zeigen, wenn der Testosteronspiegel altersbedingt sinkt.

**Was wissen Sie zu HAE-Triggerern?**

Wir wissen heute, dass körperlicher (physischer) und auch mentaler (psychischer) «Druck» beziehungsweise «Stress» die erste HAE-Attacke und weitere



**Anlaufstelle für Betroffene**

HAE-Vereinigung Schweiz  
[www.hae-vereinigung.ch](http://www.hae-vereinigung.ch)  
[praesident@hae-vereinigung.ch](mailto:praesident@hae-vereinigung.ch)  
 +41 (0)79 / 895 10 80

auslösen können. So kann eine ausgiebige Wanderung den Fuss anschwellen lassen. Auch schwere Gartenarbeit ist mir als Auslöser schon untergekommen. Ebenso angestregtes Radfahren. Eine Patientin erbrach sich vor dem Traualtar, weil die in diesem Fall freudigen Emotionen eine Schwellung auslösten. Gleiches vermögen auch negative Gefühle, wie sie beispielsweise vor einer Maturaklausur oder einem Gespräch mit einer oder einem neuen Vorgesetzten aufkommen. Die Wirkung der Emotionen auf Botenstoffe wie Adrenalin lässt sich molekular nachweisen.

**Wie können Betroffene sich über medizinische Fortschritte bei der Behandlung ihrer Erkrankung informieren?**

Indem sie regelmässig HAE-Fachmediziner:innen oder spezialisierte HAE-Zentren aufsuchen. Letztere gibt es schweizweit verteilt in Bern, Genf, Lausanne, St. Gallen, Zürich, Basel, Sitten und bei uns in Luzern.

Auch der Kontakt zur Schweizer HAE-Vereinigung ist ratsam. In der Patientinnen- und Patientenvereinigung vernetzen sich Betroffene, ihre Angehörigen und ihr Umfeld sowie Ärztinnen und Ärzte, um neben Infos auch Erfahrungen, Tipps und Tricks auszutauschen – mit dem Ziel, die Lebenssituation der Betroffenen zu verbessern. ■

# Leben mit HAE: Diagnose, Austausch mit Betroffenen und eine 24/7-Kontaktmöglichkeit zum Arzt sind Gold wert

Alles begann mit einem Kloss im Hals, der ihr den Atem nahm. Susanne Otter (65) bekam ihre Diagnose hereditäres Angioödem (HAE) im Jahr 1979. Damals war sie 19 Jahre alt. Wie sie ihr Leben mit der seltenen Erkrankung seither meisterte und was ihr dabei grosse Stützen waren und sind, schildert sie hier.



FOTO: PRIVAT

**Susanne Otter**  
HAE-Betroffene

**Text**  
Doreen  
Brumme

## Wie kam es zu Ihrer Diagnose?

Unsere Familie hat die «Müllersucht». Mein Grossvater hiess Müller, und meine Mutter benannte die bei ihm, ihr selbst und mehreren Verwandten immer wieder auftretenden Schwellungen nach dem Familienzweig. Keiner wusste, was dahintersteckte. Unser Hausarzt erklärte zudem, dass die «Müllersucht» mich nicht treffen würde – das war aus heutiger Sicht fahrlässig.

Mit 19 arbeitete ich im Spital und hatte plötzlich das Gefühl von einem Kloss im Hals. Ich wusste, dass es in meiner Familie aufgrund der «Müllersucht» bereits einige Verwandte gab, die an einem Ödem im Hals erstickt waren und ging rasch in die Notfallstation, wo man nicht wusste, was mit mir los war. Auf die Frage nach einer «Familienerkrankung» berichtete ich zwar von der «Müllersucht», doch ich bekam nur Schmerzmittel, die nichts brachten. Zurück auf meiner Station fiel mir nach wenigen Minuten das Atmen immer schwerer. Also bin ich wieder auf die Notfallstation. Wenig später landete ich mit Atemnot auf der Intensivstation. Der wegen mir aus seinem Feierabend gerufene Chefarzt hegte angesichts meiner Symptome und meiner familiären Vorbelastung gleich einen

Verdacht, der sich bestätigte. Nach nur drei Stunden erhielt ich meine Diagnose: HAE. Ich hatte damit grosses Glück, bei anderen dauert dieser Weg noch heute Jahre.

## Wie wurden Sie therapiert und wie schlug die Therapie an?

Ich bekam Tabletten und konnte dank dieser mein Leben weitgehend uneingeschränkt führen. Anfangs war es ein Rauf und Runter, ich hatte immer mal wieder Ödeme in den Extremitäten und im Magen-Darm-Trakt. Mitunter schmerzten diese so stark, dass ich nicht aufstehen konnte. Dass die HAE-Attacken vermehrt auftreten, wenn eine Frau schwanger ist, erfuhr ich zweimal am eigenen Leib. Das waren meine schwersten Zeiten. Doch ich bin froh, denn meine beiden Söhne leiden nicht an HAE.

## Was brachte die Diagnose der Familie?

Endlich Klarheit. Meine Mutter und andere Verwandte bekamen offiziell die Diagnose HAE und nicht mehr nur «Müllersucht». Sie wurden diagnostiziert und behandelt. Eine Therapie gab es erst etwa in den 70er Jahren; vorher mussten diese Leute sehr leiden und waren immer wieder arbeitsunfähig.

Heute ist meine Mutter 89, ich spritze ihr wöchentlich ihr Medikament. Aber: Wenn mir meine HAE zu schaffen macht, macht sie sich durchaus Vorwürfe, dass sie mir die Krankheit vererbt hat.

## Was waren und sind grosse Stützen in Ihrem Leben mit HAE?

Gleich nach der Diagnose stellte man mir einen Notfallpass aus, den ich immer bei mir trage. Damit bin ich sicherer unterwegs. Im Gespräch mit der HAE-betroffenen Verwandtschaft kam die Idee auf, eine Patient:innenvereinigung zu gründen, die eine Verwandte in die Tat umsetzte. Zwei-, dreimal im Jahr treffen wir Betroffenen uns, tauschen uns aus, hören fachmedizinische Vorträge zu neuen Forschungen, Therapien und Medikamenten. Das gibt mir jedes Mal das gute Gefühl, mit meinem Schicksal nicht allein zu sein. Ich kann auch jederzeit die HAE-Vereinigung kontaktieren, wenn ich Fragen habe. Hervorheben möchte ich die grandiose Betreuung, die mein HAE-Facharzt bietet: Prof. Dr. Dr. med. Walter Alfred Wuillemin (siehe Interview Seite 10–11, Anm. d. Red.) hat 24/7 ein offenes Ohr für mich – das ist Gold wert. ■



Wir halten zusammen.  
**HAE**  
www.hae-vereinigung.ch  
**Anlaufstelle für Betroffene:**  
HAE-Vereinigung  
Schweiz  
[www.hae-vereinigung.ch](http://www.hae-vereinigung.ch)

# Auch mit seltener Epilepsie ist eine gute Lebensqualität möglich

Prof. Dr. med. Alexandre Datta, stellvertretender Chefarzt Pädiatrie der Basler Universitätskinderklinik UKBB, erklärt, was seltene Epilepsien sind und was Eltern tun sollten, wenn ihr Kind einen epileptischen Anfall hat.



FOTO: ZVW

**Prof. Dr. med. Alexandre Datta**  
Stellvertretender Chefarzt Pädiatrie, Abteilungsleiter Neuropädiatrie, Entwicklungspädiatrie und Neurorehabilitation, Universitätskinderhospital beider Basel (UKBB)

## Was sind seltene Epilepsien?

Selten ist eine Erkrankung, wenn höchstens einer von 2000 Menschen von ihr betroffen ist. Epilepsien, die jeweils Anfälle als Kardinalsymptom gemeinsam haben, sind zusammengenommen zwar häufiger, jeder einzelne Typ ist jedoch selten. Meist ist das Alter bei Beginn einer Epilepsie charakteristisch; es reicht je nach Form vom Neugeborenen bis zum Jugendlichen. Die Ursache kann genetisch, strukturell, stoffwechsel-, infekt oder immunologisch bedingt oder unbekannt sein. Im Kindesalter ist die genetische Ursache die häufigste.

## Was sollten Eltern wissen, die sich um das Wohl ihres Kindes sorgen?

Wichtig zu wissen ist, dass die Betreuung von Kindern mit Epilepsien in die Hände erfahrener Spezialist:innen gehört. Als solche erklären wir Eltern (und auch den Kindern), woher die Epilepsie kommt, wann welche Therapieoption vorhanden ist, was wir von ihr erwarten können, welche Vorsichtsmassnahmen für das jeweilige Kind wichtig sind und wie eine mögliche Zukunft aussehen kann.

## Gibt es konkrete Verhaltensregeln bei Anfällen?

Alle Eltern lernen, wie sie vorgehen sollen: Das Kind

schützen, damit es sich während des Anfalls nicht verletzt, dafür sorgen, dass der Speichel aus dem Mund rauslaufen kann – dies auch dann, wenn eine Seitenlage nicht möglich ist –, nichts zwischen die Zähne schieben, da das die Atemwege verschliessen könnte. Grundsätzlich gilt: Ruhig bleiben, sich Hilfe holen und nach der vereinbarten Zeit ein anfallsunterbrechendes Notfallmedikament verabreichen. Wichtig ist, dass alle, die zu Hause und ausser Haus an der Betreuung des Kindes teilhaben, wissen, was zu tun ist.

## Wie behandeln Sie seltene Epilepsien und mit welchem Erfolg?

Die eben erwähnte Notfallmedikation dient dazu, einen länger andauernden Anfall zu unterbrechen, um schwere Folgen zu verhindern. Andererseits behandeln wir die meisten Kinder über eine definierte Dauer mit einer anfallsunterdrückenden Dauertherapie. Sollte dies nicht ausreichen, werden Medikamente kombiniert oder Alternativen wie die ketogene Diät oder der Nervus-vagus-Stimulator hinzugezogen. Nach ausgedehnter Abklärung in spezialisierten Zentren kommt bei einem Teil der Kinder, möglichst früh, die Epilepsiechirurgie zum Zug, wenn sich die spezifische Epilepsie (eine strukturelle) durch einen solchen Eingriff

stark verbessern oder sogar heilen lässt.

Ist eine vollständige Anfallskontrolle nicht möglich, bedeutet eine erfolgreiche Therapie, dass das Kind bei den Anfällen keine Verletzungen erleidet, die Nebenwirkungen gering sind und die Kinder Fortschritte machen können. Medikamente können jedoch auch negative Auswirkungen auf diese Bereiche haben, weshalb spezialisierte Kinderneurolog:innen für die Behandlung unerlässlich sind.

Die Therapieoptionen sind unter intensiver Forschungsaktivität immer mannigfaltiger und spezifischer geworden, die Anwendung wird daher auch individualisierter. Unser Ziel ist eine möglichst präzise und ganz individualisierte Behandlung, um dem kranken Kind mit seiner Epilepsie gerecht zu werden.

## Ist trotz seltener Epilepsie ein erfülltes Leben möglich?

Das Wohlbefinden der Betroffenen hängt von vielen Faktoren ab und muss darum auch immer individuell definiert werden. Bei zufriedenstellender Anfallskontrolle ist ein Leben mit guter Lebensqualität, trotz Einschränkungen, oft möglich. ■

**i**  
**Anlaufstellen für Betroffene:**  
Schweizerische Epilepsie-Liga  
[www.epi.ch](http://www.epi.ch)

Epi-Suisse  
[www.epi-suisse.ch](http://www.epi-suisse.ch)

Der Interviewpartner hat das Gespräch unentgeltlich geführt. Mit freundlicher Unterstützung von Jazz Pharmaceuticals Switzerland GmbH.

# Das Leben als Schmetterlingskind

Mein Lebenspartner und ich haben das Vergnügen, unseren achtjährigen Sohn Maël grosszuziehen. Wie viele seiner Freunde liebt er es, zu rennen, Bälle zu werfen, in Bewegung zu sein. Er stellt sich vor, wie er als Weltklassesportler kraftvolle Schüsse von Mbappé pariert. Doch als Schmetterlingskind erfordert jeder Schritt Vorsicht: Schon die Nähte seines «Nati»-Trikots können Blasen verursachen, ein Sturz bedeutet Wunden. Selbst ein Händedruck muss mit Bedacht erfolgen.

## Verbände und Pflege

Maël lebt täglich mit vielen Wunden am Körper. Seine Beine und Arme sind von speziellen Verbänden bedeckt, die im Winter verborgen bleiben, im Sommer fallen sie jedoch auf. Genauso wie die dünnen, nahtlosen Handschuhe, die er selbst in den wärmsten Innenräumen und auch nachts nicht abzieht, um ein Verwachsen der Finger zu verhindern.

Bei der Geburt fehlten ihm 20 Prozent seiner Haut, bedingt durch die Krankheit. Die vorgeburtlichen

Ultraschalluntersuchungen konnten dies nicht sichtbar machen. Bei der Geburt wurden wir unvorbereitet damit konfrontiert.

Seither ist er täglich auf Schmerzmittel und Verbandwechsel angewiesen. Zweimal pro Woche kommt die Spitex um 6:30 Uhr. Maël wird an diesen Tagen bereits um 6:00 Uhr geweckt. Er entledigt sich der Verbände, nimmt ein spezielles Salzbad und erhält nach dem Verbinden all der Wunden sein Frühstück über die Gastrostomiesonde. Um 7:45 Uhr ist er bereit für

die Schule. Dank der Unterstützung eines Assistenten kann er eine reguläre Schule besuchen.

## Ein aktives Leben

Trotz allem möchte Maël nicht auf Sport verzichten. Jeden zweiten Montag geht Maëls Klasse zum Schwimmunterricht. Ein Elternteil begleitet ihn und kümmert sich um die Verbände. Sein «Schwimmsack» enthält Scheren, Nadeln, Salben und spezielle Wundaufgaben. Denn normale Verbände halten viel zu stark und führen bei der Entfernung zu neuen Blasen oder Wunden.

**Zeitaufwand:** vor dem Schwimmen circa 15 Minuten, um die Verbände zu entfernen, und danach eine Stunde für das Anbringen der neuen Verbände.

Jeden Winter gehen wir für eine Woche in die Berge zum Skifahren. Auch hier akzeptiert Maël den Preis dafür. Jeder Zusammenstoss, jeder Sturz bedeutet neue Wunden. Skischuhe reiben, sodass wir seine Füsse zusätzlich polstern und unterwegs nachbessern. Wir passen die Verbände direkt auf der Skipiste an, sodass der Skitag fortgesetzt werden kann. Der Schmerz ist sein ständiger Begleiter, doch er gibt nicht auf.

**Text**  
Marina Le Clère, betroffene Mutter, und Matyas Philippe, Lebenspartner



FOTOS: ZVG



### Ernährung und Operationen

Ein aktives Kind mit ständig heilenden Wunden benötigt eine hohe Energie- und Eiweisszufuhr. Doch Wunden im Mund und der Speiseröhre erschweren das Essen. Mit sechs Jahren erhielt Maël eine Gastrostomie, durch die er Nahrung bekommt. In der Schule hilft ihm sein Assistent, indem er pürierte Nahrung über eine Spritze verabreicht.

Narben in der Speiseröhre können deren Durchmesser verengen, bis selbst Speichel nicht mehr geschluckt werden kann. Mit dreieinhalb Jahren musste Maël erstmals operiert werden, da sich seine Speiseröhre auf einen Millimeter verengt hatte. Bis heute wurden bei ihm sieben solcher «Dilatationen» durchgeführt. Jedes Mal freut er sich danach, weil er wieder mehr essen kann.

### Solidarische Hilfe

Trotz all dieser Herausforderungen hilft der Austausch

mit anderen EB-Familien über DEBRA Schweiz. Die Organisation bietet nicht nur direkte Unterstützung, sondern fördert auch die Forschung, um das Leben von Schmetterlingskindern nachhaltig zu verbessern. ■



- Epidermolysis bullosa (EB) ist eine angeborene, folgenschwere und derzeit unheilbare Hauterkrankung. Betroffene werden «Schmetterlingskinder» genannt, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings.
- Eine Genveränderung führt zur extrem empfindlichen Haut. Bereits geringe mechanische Belastungen verursachen Blasenbildung. Der Alltag ist von Blasen, Wunden und Schmerzen geprägt.
- Wunden treten auch an Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und Magen-Darm-Trakt auf. EB ist eine Multisystemerkrankung, die je nach Schweregrad verschiedene Organe betreffen kann. Schwerwiegende Formen verkürzen die Lebenserwartung.
- DEBRA Schweiz ist die Patient:innenorganisation, die sich für die Lebensqualität der Betroffenen einsetzt, Zugang zu fachmedizinischer Versorgung ermöglicht und finanzielle Unterstützung bietet, wo Versicherungen nicht zahlen. [www.schmetterlingskinder.ch](http://www.schmetterlingskinder.ch)



**Engagieren Sie sich für Menschen  
mit seltenen Krankheiten  
oder sind Sie selbst betroffen?**

Werden Sie Teil unserer Kampagne!  
Die nächste Ausgabe erscheint  
im September 2025.

Melden Sie sich jetzt unter  
[kerstin.koeckenbauer@mediaplanet.com](mailto:kerstin.koeckenbauer@mediaplanet.com).