

TITELSEITE

Allein mit der Krankheit

400000 Schweizer haben ein seltenes Erbleiden. Ärzte sind oft ratlos, Kassen zahlen nicht

INHALT SEITE 3

Die Opfer eines zynischen Systems

Menschen, die trotz widrigsten Umständen ihr Leben meistern und das Beste daraus machen, bewundern wir für ihre Stärke, für ihren Lebensmut. Priya Joshi, die Frau auf unserem Titelbild, ist so ein Mensch. Als sie elf Jahre alt war, entdeckte ein Augenarzt eine Kupferanreicherung in der Iris des Mädchens. Nach umfangreichen Abklärungen zeigte sich, dass Joshi an einer Krankheit leidet, die ihr Nervensystem schädigt, ihr die Bewegungsfreiheit raubt, ihre Träume langsam ausradiert. Trotzdem gab Joshi nie auf. Heute ist sie 32 Jahre alt, bald fertig mit ihrem Studium und weiss: «Mein Leben wird nie mehr so sein, wie es war.»

Schuld daran ist Morbus Wilson, eine sogenannt seltene Krankheit. Das Problem bei solchen Krankheiten ist, dass die Ärzte in vielen Fällen bereits mit der Diagnose überfordert sind, weil die Symptome zu diffus, die Abklärungen teuer und die Spezialisten rar sind. Gelingt es überhaupt, die richtige Diagnose zu stellen, geht der Leidensweg weiter. Oft gibt es kaum Medikamente, weil sich Forschung und Produktion nicht lohnen. Und wenn es die Therapien gibt, sind sie mitunter so teuer, dass die Krankenkassen sie nicht übernehmen. 7000 seltene Leiden Daniel Benz und Birthe Homann zeigen in unserer Titelgeschichte «Die vergessenen Kranken» (ab Seite 16) den Leidensweg von Menschen wie Priya Joshi. Nicht alle der rund 7000 sogenannt seltenen Krankheiten sind gleich gravierend wie Morbus Wilson.

Aber alle, die von einem seltenen Leiden betroffen sind, haben die Rund eine halbe Million Menschen in der Schweiz sind betroffen von einem Gebrechen, das schwer zu diagnostizieren und mit keinem Standardansatz zu behandeln ist, weil es so selten ist. In 80 Prozent der Fälle ist ein Gendefekt die Ursache. Ein Gentest für ein paar tausend Franken könnte helfen, die richtige Diagnose zu stellen, frühzeitig mit der Therapie zu beginnen, den Krankheitsverlauf vielleicht entscheidend zu bremsen, mindestens aber die Auswirkungen zu lindern. Doch immer öfter stellen sich die Krankenkassen quer. Unser System, kritisiert die Humangenetikerin Sabina Gallati, zahle 75-Jährigen noch eine Herztransplantation. Doch Menschen, die den grössten Teil ihres Lebens noch vor sich haben, verweigere man einen simplen Gentest: «Das ist ethisch fragwürdig und hat einen zynischen Beigeschmack.» Es wird Zeit, die Prioritäten zu überdenken.

TITELTHEMA SELTENE KRANKHEITEN SEITEN 16-26

Die vergessenen Kranken

In der Schweiz leiden 400 000 Menschen an einer seltenen Erbkrankheit. Ärzte sind oft ratlos. Und die Krankenkassen weigern sich zunehmend, die nötigen Gentests zu bezahlen.

Text: Birthe Homann und Daniel Benz; Fotos: Luxwerk

Die Hebamme nimmt den frisch geborenen Damian* in den Arm, da entfährt ihr der Satz: «Mit ihm stimmt etwas nicht.» Diese Worte schwirren Damians Mutter Bea Ammann* bis heute im Kopf herum. Unterdessen ist Damian drei Jahre alt, ein lustiger kleiner Kerl. Doch es stimmt wirklich etwas nicht mit ihm: Die Körperhaltung ist leicht schief, die Gesichtszüge sind asymmetrisch, er schielt heftig und hinkt in der Entwicklung Gleichaltrigen stark hinterher.

Die Invalidenversicherung attestiert ihm ein Geburtsgebrechen und bezahlt eine Bewegungstherapie. Woran genau Damian leidet, weiss niemand. Einzig eine genetische Abklärung könnte Aufschluss geben. Eine sogenannte Reihenhybridisierung, 2800 Franken teuer. Doch die Krankenkasse weigert sich, diese Kosten zu übernehmen: Die «klinischen Konsequenzen» einer Genanalyse seien unklar. Mit anderen Worten: Die Kasse hält Genanalysen für unnötig, da ein genetischer Defekt – falls einer gefunden würde – meist nicht geheilt werden kann.

«Das ist diskriminierend»

Es sei typisch, dass eine Genanalyse nicht bezahlt werde, da die Diagnose «nicht therapiererelevant» sei. «Das nimmt in letzter Zeit dramatisch zu», sagt Humangenetikerin Sabina Gallati vom Berner Inselspital (siehe Interview, Seite 24). Sie ärgert sich: «Das ist diskriminierend und schlimm für alle Betroffenen.» Jeder Mensch habe ein Recht auf eine Diagnose, ein Recht darauf, zu wissen, was ihm fehlt. Denn nur wenn eine Diagnose bestehe, könne auch eine gezielte Therapie erfolgen. Damians Eltern stellten ein Wiedererwägungsgesuch an die Krankenkasse, unterschrieben vom Institut für Medizinische Genetik und vom Kinderspital Zürich. Doch das änderte nichts an der Ablehnung.

Für Bea Ammann unverständlich: «Mein Sohn wächst heran, und ich weiss, dass er krank ist. Aus Spargründen verhindert man Abklärungen, die ihm helfen könnten. Das ist für mich als Mutter unerträglich.» Damian leidet wahrscheinlich an einer sogenannten seltenen Krankheit. Diese sind zu über 80 Prozent genetischer Natur. Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn einer von 2000 oder mehr Menschen betroffen ist; der Verlauf ist oft chronisch, das Leiden kann zur Invalidität führen und lebensbedrohend sein. Meist tritt es bei Geburt oder im frühen Kindesalter auf. Es sind 7000 seltene Krankheiten bekannt, 6,5 Prozent der Bevölkerung leiden an einer – in der Schweiz also etwa 500 000 Menschen.

Irrwege und hohe Hürden für Betroffene

Eine halbe Million Betroffene: Das klingt nach viel. Und doch ist jeder von ihnen sehr allein, da nur wenige genau dasselbe Leiden haben. Zudem ist das Wissen über die einzelnen Erkrankungen oft dürftig, denn es gibt wegen der hohen Kosten für die

kleinen Patientengruppen kaum Forschung. Eine entmutigende Situation.

Der Fall des dreijährigen Damian zeigt exemplarisch, womit Menschen mit einer seltenen Krankheit zu kämpfen haben: mit diagnostischen Irrwegen (manchmal dauert es Jahre, bis eine Diagnose feststeht), mit administrativen Hürden (Unklarheit und Willkür bei der Vergütung durch Krankenkassen und Sozialversicherungen) und mit unzureichender Behandlung. Dazu kommen die krankheitsbedingte Isolation, das Unverständnis der Umwelt sowie die oftmals schwierige Eingliederung in der Schule und am Arbeitsplatz.

Die Ärzte haben das noch nie gesehen

Yasar Öcal und seine Frau Mukadder mussten gar vor Gericht, um die Integration ihrer Tochter Sevin in die Regelschule durchzusetzen – und bekamen recht. Heute besucht die Achtjährige die erste Klasse in Muttenz BL. «Wir sind sehr glücklich. Aber der Weg war steinig», sagt Yasar Öcal, der vor 27 Jahren aus der Türkei in die Schweiz kam und als Drucker arbeitet. Kurz nach der Geburt des Mädchens bemerken die Eltern, dass es keine Haut an den Füßen hat. Ärzte und Krankenschwestern sind ratlos, so etwas haben sie noch nie gesehen.

Sevin wird ins Basler Kantonsspital Bruderholz verlegt, ein Facharzt diagnostiziert die Schmetterlingskrankheit, ein genetisch bedingtes Hautleiden. Eine zwar sehr schwere Krankheit, aber mit keinerlei geistiger Behinderung verbunden. Das beruhigt die Eltern ein wenig. Sevin hat die gravierendste Variante der Schmetterlingskrankheit, die dystrophe Epidermolysis bullosa. Die Haut ist sehr verletzlich, bei der geringsten Belastung bilden sich Blasen oder Risse. Die Haut löst sich bis in die tiefsten Schichten, auch die Schleimhäute sind betroffen. Es kommt zu Narben wie bei Verbrennungen. Sevins Finger und Zehen sind verwachsen. In der Schweiz leiden nur etwa 30 Personen an dieser Form der Krankheit. Nicht mehr heilende Wunden führen zu bösartigem Hautkrebs – die meisten Betroffenen sterben vor dem 40. Geburtstag.

Plötzlich muss sie in die Sonderschule

Die Öcals tun alles für ihre kleine Tochter, die Mutter bleibt zu Hause, damit sie sich rund um die Uhr um sie kümmern kann. Vier Stunden dauert die Pflege der Wunden jeden Tag, das Wechseln der Verbände – eine schmerzhafteste Prozedur für Sevin. Ihr kleines Zimmer ist zweigeteilt: Die eine Seite ist rosa und violett eingerichtet, hier malt und bastelt sie am Schreibtisch, die andere Hälfte besteht aus Medizinschrank und verstellbarem Spitalbett, wo sie gepflegt wird. Yasar Öcal sagt: «Wir wollen Sevin ein möglichst normales Leben ermöglichen, sie soll mit gesunden Kindern spielen können und in die Schule gehen.» In der Spielgruppe und bis zum Ende der Kindergartenzeit klappt das auch ganz gut. Sevin wird gut aufgenommen, sie hat gern Kinder um sich.

Ihre Eltern informieren die Familien der anderen Kinder, das zahlt sich aus, die Berührungsängste werden kleiner. Aber Sevin kann nicht allein im Kindergarten sein, sie braucht eine professionelle Begleiterin, die sie schützt und darauf achtet, dass das Mädchen nicht gestossen wird, sich nicht verletzt. Kurz vor den Sommerferien 2012 teilt die Schulbehörde der Familie aus heiterem Himmel mit, dass Sevin in eine heilpädagogische Sonderschule versetzt werde – der Entscheid fällt ohne die Eltern und gegen die Empfehlungen des schulpsychologischen Dienstes. Als Grund vermutet der Vater den unerwünschten Zusatzaufwand, weil ein Kind wie Sevin mehr Hilfe braucht. Sevin verbringt anderthalb Jahre in der Sonderschule: «Mit lauter körperlich und geistig schwerstbehinderten Kindern. Das waren verlorene Jahre für sie», sagt ihr

Vater.

Die Eltern Öcal gehen vor Gericht, fordern, dass ihre Tochter in die Regelschule kommt. Mitte Januar 2014 gibt ihnen das Obergericht in Liestal recht; seitdem besucht Sevin die Primarschule, und es gefällt ihr «richtig gut». «Ich weiss nicht, warum Kinder wie Sevin nicht in die normale Schule gehen sollten», sagt Yasar Öcal, «es ist so wichtig für sie, nicht dauernd mit Behinderungen konfrontiert zu werden.» Unterstützt wurde die kurdische Familie auch von Pro Raris, dem 2010 gegründeten Dachverband für seltene Krankheiten, einer Allianz von 50 Patientenorganisationen. Pro Raris gibt es in allen europäischen Ländern. Hauptsächlich geht es dem Verband darum, die Interessen der Betroffenen auf nationaler Ebene zu vertreten, ihre Probleme bekanntzumachen und zu bekämpfen. Insbesondere den langen Weg zur Diagnose, ungelöste Vergütungsfragen und den Mangel an Informationen auf allen Ebenen: bei Ärzten, Pflegepersonal, Behörden, Versicherungen und Politikern.

Die quälende Frage «Warum ich?»

«Jemand mit einer seltenen Krankheit wird schlechter versorgt als jemand mit einer häufigeren», sagt Esther Neiditsch, Generalsekretärin von Pro Raris. «Das darf nicht sein, der rechtsgleiche Zugang zur Gesundheitsversorgung muss garantiert sein.» Die Betroffenen stehen zwischen Pharmaindustrie und Kassen, ihre Anliegen werden oft zerrieben zwischen diesen mächtigen Playern. Pro Raris und Neiditsch, deren älteste Tochter an einer seltenen Krankheit gestorben ist, kämpfen dagegen, dass Betroffene diskriminiert werden. «Schliesslich kann niemand etwas dafür, dass er an einer seltenen Krankheit leidet. Das ist schon Schicksal genug.» Die quälenden Fragen «Warum? Warum ich?» – Priya Joshi kennt sie nur zu gut. Die 32-jährige Publizistikstudentin aus Zürich leidet an der Erbkrankheit Morbus Wilson. Ihr Körper kann das Kupfer, das täglich über die Nahrung aufgenommen wird, nicht ausreichend ausscheiden.

Es reichert sich in Leber und Gehirn an und schädigt diese. Morbus Wilson entsteht, wenn sowohl Vater als auch Mutter Träger der Genvariante sind – und auch dann liegt die Wahrscheinlichkeit, daran zu erkranken, nur bei 1:4 (siehe Grafik, Seite 20). Priya Joshi schiebt die langen schwarzen Haare aus dem schmalen Gesicht und sagt: «Mein Vater stammt aus Indien, meine Mutter aus der Schweiz: Dass sie sich überhaupt treffen, ist schon ein Wunder, aber dass sie dann noch beide Träger des gleichen Gendefekts sind, das ist unglaublich.» Ihr drei Jahre jüngerer Bruder ist gesund. Priya Joshi ist hübsch, schlank, gross. Sie wollte Tänzerin werden, ist in einem eigenen Musical aufgetreten. Hat drei Jahre in Hamburg Tanz studiert – bis es nicht mehr ging. Heute ist ihre Sprache undeutlich, ihr Gang steif und ungelenkt, ein selbständiges Leben ist unmöglich. Ihre Muskeln sind verkrampft, die koordinativen Fähigkeiten stark eingeschränkt.

Plötzlich nur noch 40 Kilo schwer

Nur durch Zufall entdeckt ein Augenarzt bei der damals Elfjährigen einen goldbraunen Ring um die Iris, entstanden durch die Kupferanreicherung. Nach Abklärungen und genetischen Tests im Kinderspital steht fest: Morbus Wilson. Da ist Priya Joshi aber noch ein ganz gesundes Mädchen, hat keinerlei Beschwerden. Die Ärzte ordnen eine medikamentöse Therapie an, und sie muss fortan auf kupferhaltige Nahrungsmittel verzichten – bei Schokolade fällt ihr das noch heute schwer. Die starken Medikamente haben unangenehme Nebenwirkungen, ihr ist oft übel. Kurz vor dem 18. Geburtstag muss sie den Arzt wechseln, da sie fürs Kinderspital zu alt ist. Gleichzeitig werden die starken Medikamente durch schwächere ersetzt, mit weniger Nebenwirkungen. Ein

Fehler, wie sich später zeigen wird. Der Arzt klärt sie nicht genug darüber auf, wie wichtig die tägliche Einnahme ist.

Joshi ist zu diesem Zeitpunkt immer noch völlig beschwerdefrei, sieht den Nutzen der Therapie nicht. Sie ist in einer rebellischen Phase, «vergisst » ab und zu, die Pillen zu schlucken. Nach der Rückkehr aus Hamburg fängt die junge Frau mit dem Publizistikstudium an. Sie nimmt stark ab, wiegt bei 1,79 Meter Grösse noch 40 Kilo – alarmierend. Sie sieht Stress als Ursache. Ihre Schrift wird immer zittriger, sie ist ständig müde, schläft während der Vorlesungen ein. Als sie kaum mehr gehen kann, bringt die Mutter sie ins Unispital. Das angesammelte Kupfer hat in ihrem zentralen Nervensystem Schäden angerichtet. «Für viele sind die Lebensjahre zwischen 25 und 28 die schönsten, für mich war damals der absolute Tiefpunkt. » Der Medikamentenwechsel mit 18 war fatal, wenn sie weiter die starke Variante bekommen hätte, ginge es ihr heute besser. Dem damaligen Arzt will sie keinen Vorwurf machen – ihm fehlte wohl das Know-how für den Umgang mit der Krankheit, von der in der Schweiz weniger als 200 Personen betroffen sind.

1 Lebensjahr = 100 000 Franken

«Mein Leben wird nie mehr sein, wie es war», sagt Joshi. Sie hat Angst vor der Zukunft. Ihre Lizenziatsarbeit hat sie kürzlich abgegeben, jetzt folgen die Prüfungen, dann ist sie fertig mit dem Studium. Und dann? Den Kinderwunsch hat sie jedenfalls schon begraben. Sie hofft, dass weitergeforscht wird zu Morbus Wilson, dass vielleicht doch noch ein Medikament gefunden wird, das ihr besser helfen kann. Hoffen muss sie auch, dass sie ein solches dann auch bekommen würde. Denn 2010 fällte das Bundesgericht ein wegweisendes Urteil – in der Frage der Medikamentenvergütung eine Zäsur: «Lausanne» entschied, dass jährlich über 500 000 Franken zu viel seien, um einer an der Stoffwechselkrankheit Morbus Pompe leidenden Patientin Linderung zu verschaffen; maximal 100 000 Franken pro gerettetes Lebensjahr seien «noch als angemessen zu betrachten», schrieben die Richter.

Hinter dem Urteil steht ein Interessenkonflikt: Die Pharmafirmen bieten wohl immer mehr Medikamente gegen seltene Krankheiten an, verlangen dafür aber wegen der hohen Entwicklungskosten und des kleinen Absatzmarkts horrenden Preise. Diese können bis zu mehrere hunderttausend Franken jährlich betragen. Auf der anderen Seite wollen die Krankenkassen – und dahinter die Prämienzahler – diese teuren Präparate möglichst nicht auf der sogenannten Spezialitätenliste haben, weil das zur Übernahme der Kosten verpflichtet. Ausgetragen wird das Seilziehen auf dem Buckel der Betroffenen, denen so lebenswichtige Medikamente vorenthalten bleiben. Das böse Wort der «medizinischen Rationierung» steht im Raum.

Doch es kommt Bewegung in die Sache: 2011 wurden zwei Zusatzartikel in Kraft gesetzt, die unter bestimmten Bedingungen Kostengutsprachen auch für Arzneimittel ermöglichen, die nicht auf der Spezialitätenliste stehen. Laut einer aktuellen Evaluation hat das gerade Betroffenen von seltenen Erkrankungen mehr Rechtssicherheit gebracht. Von jährlich 6000 bis 8000 Gesuchen um Kostengutsprache nach den neuen Artikeln (71a und 71b KVV) wurden mehr als drei Viertel gutgeheissen. Als Schwierigkeit bleibt der Zeitfaktor: Weil es auf allen Ebenen an Informationen fehlt, verzögert sich der Abklärungsprozess – die Patienten stehen im Abseits.

Der Bund arbeitet ein Konzept aus

Die Politik fochterte sich lange um die Problematik. Doch dann wurde insbesondere die

Aargauer CVP-Nationalrätin Ruth Humbel aktiv. Sie präsidiert die IG Seltene Krankheiten, eine Lobbygruppierung, die – anders als die Patientenorganisation Pro Raris – auch mit der Pharmaindustrie sowie Vertretern von Spitälern und Ärzteschaft verbandelt ist. Einer von Humbels Vorstössen, Ende 2010 im Windschatten des heftig debattierten Bundesgerichtsurteils eingereicht, steht jetzt kurz vor der Realisierung: Das Bundesamt für Gesundheit hat das «Nationale Konzept seltene Krankheiten» erarbeitet. Es wird diesen Herbst dem Bundesrat unterbreitet. Die Strategie soll helfen, die Geschwindigkeit und Qualität der Diagnose sowie das Therapie-Know-how zu verbessern – und «die administrativen Leerläufe für alle Betroffenen zu reduzieren», sagt Oliver Peters, zuständiger Vizedirektor beim Bundesamt für Gesundheit.

Im Fokus steht, dass die Patienten und andere Akteure ihre Erfahrungen direkt einbringen konnten. «Das Spektrum der seltenen Krankheiten ist so gross, dass eine differenzierte Herangehensweise unverzichtbar ist», so Peters. Sobald die politischen Instanzen das Konzept genehmigt haben, wird man konkrete Massnahmen in Angriff nehmen. Ob dafür Gesetzesänderungen nötig sind, ist offen. So oder so wäre die Schweiz spät dran: Die USA und die EU erliessen schon im Jahr 1983 beziehungsweise im Jahr 2000 Gesetze zur Erforschung und Behandlung von seltenen Krankheiten.

Vom Arbeitgeber im Stich gelassen

Fachleute wie die Humangenetikerin Sabina Gallati geben dem Konzept des Bundes gute Noten, es erfasse die wesentlichen Handlungsfelder. Betroffene dürfen hoffen – im Einzelfall nützt ihnen allerdings auch die beste Strategie nichts, wenn wichtige Player nicht mitspielen. Beat Bachmann aus Malzers LU zum Beispiel wäre mit einem verständnisvolleren Arbeitgeber mehr geholfen gewesen. Er erhielt nach 23 Jahren beim selben Autoersatzteihändler die Kündigung. Die letzten Jahre hatte er ohne grössere Leistungsausfälle und mit vollem Pensum gearbeitet, obwohl seine Krankheit längst ausgebrochen war: hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP), ein Gendefekt, der zu einer fortschreitenden Versteifung der Beinmuskulatur bis zur Lähmung führt.

In der Schweiz rechnet man mit maximal vier HSP-Betroffenen auf 100 000 Einwohner. Ihnen tut vor allem eins gut: Bewegung. «Das ist unsere Therapie», sagt Bachmann. Pläne seiner Vorgesetzten hätten dem heute 50-Jährigen das Gegenteil eingebrockt: Man wollte ihn Ende 2012 in die Filiale Oensingen versetzen, 65 Kilometer Arbeitsweg. Da Bachmann auf das Auto angewiesen ist, hätte das bedeutet: zweimal mindestens eine Stunde im engen Wagen sitzen – unzumutbar bei seinem Zustand. «Man hat überhaupt keine Rücksicht auf meine Situation genommen», sagt er. Die Bitterkeit ist gut herauszuhören.

Gleiches Leiden wie Vater und Grossvater

Beat Bachmann ist 38, als die ersten Symptome auftreten. Er stolpert hie und da, weil das Anheben der Füsse nicht mehr richtig funktioniert. Es wird immer schlimmer mit den Beinen, Koordinationsprobleme und Sensibilitätsstörungen kommen dazu. Die Einschränkungen nehmen zu, auch für die Familie: Seine Frau Maria muss ihm in der Freizeit fast durchwegs zur Seite stehen. «Wenn er allein ist, ist da die ständige Angst, dass er stürzt und ihm etwas passiert », sagt sie. Irgendwann geht es bei Bachmann nicht mehr ohne den Rollstuhl. Schon sein Vater und sein Grossvater hatten diesen Krankheitsverlauf – ohne zu wissen, was dahintersteckt. Bei Bachmann bringt eine genetische Untersuchung rasch Klarheit.

Es ist möglich, dass die 18-jährige Tochter Cécile ebenfalls ein defektes Gen in sich

trägt. Gewissheit darüber gibt es aber nicht. Und selbst wenn: Wann und wie stark die Krankheit ausbricht, ist von Person zu Person verschieden. Beat Bachmann, ein zupackender, leicht unteretzter Mann, war sein Berufsleben lang Automechaniker. Die Liebe zu allem, was Motor und Räder hat, blitzt wieder auf, als er in der Stube seinen Rollstuhl an den nagelneuen Swiss-Trac «mit Traktorbereifung » hängt. Das elektronische Zugerät bringt ihm, dem Bewegungsmenschen, ein Stück Mobilität zurück. Der Blick geht wieder nach vorn. «Ich habe mein Schicksal akzeptiert», sagt Bachmann. «Ich bin nicht der Typ, der jammert und sich verkriecht.»

Dazu gehört, dass er eine Selbsthilfegruppe für HSP-Betroffene gegründet hat. Auch sonst entwickeln sich die Dinge ganz gut. Von der IV hat er eine Kostengutsprache für eine halbe Rente – eine gewisse finanzielle Sicherheit. Und vor allem: Er arbeitet wieder. Durch private Kontakte hat er seit dem Herbst eine 50-Prozent- Stelle als Mechaniker. Ein Job ist sein Lebenselixier. Auch wenn er weiss: «Irgendwann wird es nicht mehr gehen mit diesem Pensum. Aber ich nehme es, wies kommt.» Die spastische Spinalparalyse kennt man im ländlichen Entlebuch übrigens unter dem Namen «Bucherkrankheit», ausgehend von einer betroffenen Familie Bucher. Allein im Dorf Malters weiss Beat Bachmann von vier weiteren Leuten mit HSP. Fast schon programmatisch für das Phänomen der seltenen Krankheiten: Auch das Seltene kommt mitunter häufig vor.

Mitarbeit: Markus Föhn



**Sevin Öcal, 8, aus Muttenz BL,
leidet an Epidermolysis bullosa (Schmetterlingskrankheit)**

Epidermolysis bullosa (EB) ist eine genetische Hauterkrankung, bei der ein Kollagen nicht oder nur mangelhaft gebildet wird. Daher halten die einzelnen Hautschichten

nicht richtig zusammen, bei geringster Belastung bilden sich Blasen oder Risse. Die Haut Betroffener ist sehr verletzlich (wie die Flügel eines Schmetterlings),

was zu schwersten Behinderungen und Schmerzen führt. EB ist derzeit unheilbar. In der Schweiz leiden rund 30 Personen wie Sevin an der schwersten Form.

Weitere, interaktiv aufbereitete Informationen unter www.beobachter.ch/schmetterlingskrankheit



**Priya Joshi, 32, aus Zürich,
leidet an Morbus Wilson (Kupferspeicherkrankheit)**

Morbus Wilson ist eine Erbkrankheit, bei der ein defektes Gen von der Mutter und eins vom Vater zusammenkommen. Dabei wird durch die Nahrung aufgenommenes

Kupfer nicht ausreichend aus dem Körper ausgeschieden. Das überschüssige Kupfer kann sich in der Leber und/oder im Gehirn anreichern und zu Schädigungen führen.

Die Erkrankungsrate liegt bei einer auf 30000 Geburten oder noch seltener. In der Schweiz sind schätzungsweise 200 Personen betroffen.

Weitere, interaktiv aufbereitete Informationen unter www.beobachter.ch/morbuswilson



**Beat Bachmann, 50, aus Malters LU,
leidet an hereditärer spastischer Spinalparalyse**

Die hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP) ist eine vererbte fortschreitende Lähmung der Beine. Sie kann durch Mutationen unterschiedlicher Gene ausgelöst

werden. In der schweren Form kann zusätzlich das Nervensystem geschädigt werden; Krampfanfälle, kognitive Störungen, Sehstörungen sowie Taubheitsgefühl

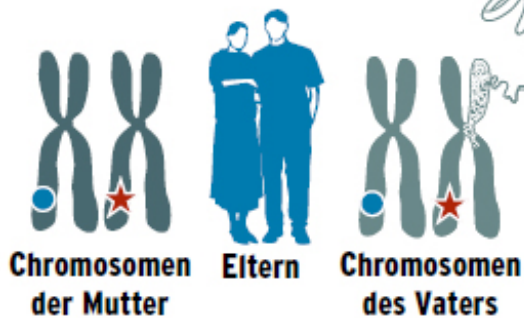
können auftreten. Typisch ist, dass mehrere Mitglieder einer Familie erkranken. HSP kann in jedem Alter beginnen. Vier von 100 000 Personen sind betroffen.

Weitere, interaktiv aufbereitete Informationen unter www.beobachter.ch/hsp

So werden Gendefekte vererbt

Die meisten Erbkrankheiten werden **rezessiv** vererbt, das heißt, die gesunden Gene setzen sich durch (zum Beispiel bei Morbus Wilson). Ohne je etwas zu merken, kann man also einen solchen Gendefekt in sich tragen. Nur wenn Vater und Mutter Träger desselben Defekts sind, kann er dem Kind vererbt werden.

Chromosomen treten in Paaren auf. Sie enthalten an derselben Stelle jeweils die Geninformationen für dieselbe Eigenschaft.



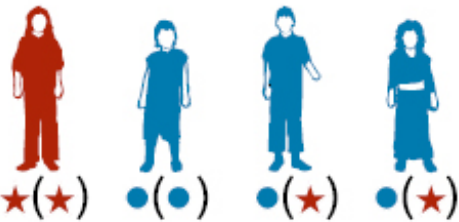
- Dieses Chromosom besteht jeweils aus **gesunden Genen**.
- ★ Hier tragen beide Elternteile die **Krankheit** auf einem Chromosom.

Weil sich bei einer rezessiv vererbten Krankheit das gesunde Erbmateriale gegenüber dem kranken durchsetzt, können die Eltern die Krankheit in sich tragen, ohne dass sie sich manifestiert.



$$\bullet(\star) + \bullet(\star)$$

Beide Elternteile vererben ihrem Kind je ein Chromosom mit den darin enthaltenen Erbinformationen.



Wenn die Mutter schwanger wird, besteht eine Wahrscheinlichkeit von 1:4, dass das Kind den genetischen Defekt von beiden Elternteilen erbt und mit der Genkrankheit zur Welt kommt.

Dominante Vererbung

Weit weniger häufig ist die **dominante** Vererbung. Dabei setzen sich die defekten Gene gegenüber den intakten in der Merkmalausprägung durch (etwa bei Chorea Huntington). Auch wenn nur ein Elternteil Träger des Defekts ist, kann er dem Kind vererbt werden.

Krankenkassen

«Das ist ein ‹Chlapf› ins Gesicht»

Gentests bringen bei seltenen Krankheiten die Diagnose und Aufschluss über die beste Therapie. Doch immer öfter stellen sich die Krankenkassen quer. Das ist diskriminierend, findet die Humangenetikerin Sabina Gallati.

Interview: Daniel Benz und Birthe Homann; Foto: Fabian Unternährer

Beobachter: Wenn Sie Geschichten wie die des kleinen Damian* hören, dem die Krankenkasse einen Gentest nicht bezahlt, verdrehen Sie die Augen...

Sabina Gallati: ...weil das so typisch ist! Es geht in einem solchen Fall um eine sogenannte CGH-Analyse, mit der sich feststellen lässt, ob ein Chromosomabschnitt verlorengegangen ist oder sich verdoppelt hat. Das kostet etwa 2800 Franken. Klar, das ist nicht wenig, aber kein Vergleich zu den Summen, die etwa für die täglich zu Hunderten durchgeführten Tomografien anfallen – und die die Krankenkassen bezahlen, ohne sie zu hinterfragen. Dass sie demgegenüber solchen Widerstand gegen Gentests leisten, ist für mich völlig unverständlich.

Die Kassen sehen wohl einen Spareffekt.

Das wäre aber viel zu kurzfristig gedacht. Denn genetische Untersuchungen muss man nur einmal machen, dann hat man eine Antwort. So kann man sich viele weitere, mitunter kostspielige konventionelle Abklärungen ersparen. Hinzu kommt, dass beispielsweise die erwähnte CGH-Methode im Krankenversicherungsgesetz auf der Analyseliste steht und somit eigentlich eine Pflichtleistung wäre. Trotzdem verlangen die Kassen auch in solchen Fällen eine Einzelprüfung. Dazu muss man wissen: Damit eine Methode auf die Analyseliste kommt, müssen wir einen etwa 50-seitigen Bericht abliefern, in dem die Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit der Untersuchung nachgewiesen wird. Da frage ich mich schon: Was soll denn diese Liste, wenn sie nicht bindend ist?

Im Fall von Damian argumentiert die Kasse, ein Gentest sei «nicht therapierelevant».

Die Standardbegründung. Für die Betroffenen ist das ein «Chlapf» ins Gesicht. Genetisch bedingte Krankheiten lassen sich nun einmal nicht kausal therapieren, so weit ist die Medizin noch nicht. Aber man kann sehr wohl therapeutische Massnahmen zur Linderung ergreifen – je genauer die Diagnose, umso gezielter. Gerade bei geistigen Beeinträchtigungen geht es darum, Kinder maximal zu fördern, schliesslich hat jedes Kind Begabungen, auch ein behindertes. Hinzu kommt, dass man nur dann die richtigen Medikamente einsetzen kann, wenn man die Ursache einer Erkrankung kennt.

Lauter schlagende Argumente. Weshalb trotzdem der Widerstand der Krankenkassen gegen Gentests?

Wenn wir das wüssten! Der Kostenfaktor allein kann es nicht sein. Denn wir wissen von den wenigen Kassen, die solche Tests übernehmen, dass der Gesamtbetrag für genetische Tests bei weniger als einem Prozent ihrer Gesundheitsausgaben liegt. Auch deshalb ist diese zunehmende Verweigerungshaltung ein schlechter Witz.

Wenn die Kasse klemmt, heisst das für die Eltern: auf den Gentest verzichten – oder selber bezahlen?

Darauf läuft es in vielen Fällen hinaus. Aber dann stellt sich natürlich die Frage, wie vermögend die Eltern sind. So landen wir schnell bei der Zweiklassenmedizin.

Was sind die unmittelbaren Konsequenzen, wenn solche Tests verunmöglicht werden?

Primär wird eine sichere Diagnose verhindert, und dadurch werden therapeutische Massnahmen verzögert. Zentral sind aber auch die psychologischen Aspekte für die Eltern – auch wenn das für die Kassen natürlich nicht zählt. Es ist erwiesen, dass die allermeisten Eltern mit einer Krankheit oder Behinderung ihres Kindes besser umgehen können, wenn sie eine Diagnose haben und die Ursache dafür kennen. Auch

Schuldgefühle lassen sich so abbauen.

Schuldgefühle? Gendefekte sind doch eine Laune der Natur, da ist niemand schuld.

Stimmt. Trotzdem kommt es häufig vor, dass Eltern befürchten, etwa während der Schwangerschaft etwas falsch gemacht zu haben. Doch wenn wir ihnen erklären können, dass niemand etwas dafür kann, nehmen wir diesen Druck von ihnen weg. Mit einer Diagnose können die Eltern die Situation besser akzeptieren und auch ihr weiteres Leben darauf einstellen. Und sie können sich ihrem Umfeld besser erklären. Nicht zuletzt gegenüber Instanzen wie der Invalidenversicherung. Ohne Diagnose gibt es keine Chance auf IV-Leistungen.

Die meisten Genkrankheiten sind vererbbar. Wäre es sinnvoll, entsprechende Tests auf Familienangehörige auszuweiten?

Auf jeden Fall. Genetische Erkrankungen betreffen nicht nur einzelne Personen, sondern haben immer auch Konsequenzen für deren Familien. Ein Angehöriger kann selber wohl gesund sein, aber trotzdem ein mutiertes Gen in sich tragen, das er weitervererben kann. Hier könnten wir zuverlässige Risikoberechnungen machen. Stellen Sie sich vor, unter den Angehörigen ist ein junges Paar in der Familienplanung: Die müssten doch ein Anrecht auf eine solche Trägerabklärung haben. Aber das bezahlen die Krankenkassen natürlich nicht – die Leute sind ja gesund! Ich finde das unethisch. Schliesslich übernehmen die Betroffenen Verantwortung und setzen sich damit auseinander, ob sie besser auf Kinder verzichten sollten.

Welche Forderung leiten Sie daraus ab?

Dass die Kostenträger genetische Erkrankungen und Untersuchungen dazu anders anschauen: mit mehr Weitblick. Als Genetikerin argumentiere ich nicht gern mit Geld, aber wir rechnen den Kassen immer wieder vor, was sie sparen, wenn sie solche Trägerabklärungen finanzieren würden und wenn man so verhindern kann, dass ein schwerkrankes Kind zur Welt kommt.

Mit welchem Erfolg?

Leider lenken viele Krankenkassen nur in Ausnahmefällen ein. Das liegt auch daran, dass das Wissen über genetische Krankheiten selbst bei den Vertrauensärzten der Kassen gering ist, es gibt kaum Spezialisten dafür. Und was sie nicht kennen, lehnen sie ab – das ist fatal.

Genetik hat etwas von «Schicksal spielen» an sich, ist irgendwie unheimlich. Spielt das bei diesen Vorbehalten mit?

Ich weiss es nicht. Aber Ihre Beobachtung ist schon richtig: Wir machen immer wieder die Erfahrung, dass Humangenetik unterschwellige Ängste auslöst. Als medizinische Disziplin steckt sie noch in den Kinderschuhen, der Kenntnisstand ist vergleichsweise tief. Die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen, die ich präsidiere, empfiehlt deshalb im Hinblick auf die anstehende Gesetzesrevision unmissverständlich, die Aus- und Fortbildung im Bereich Genetik massiv auszubauen.

Liegt die Schweiz im Hintertreffen?

Nicht in Bezug auf die Forschung. Aber was die Situation im Gesundheitswesen anbelangt, namentlich bezüglich Bezahlung von Medikamenten und Gendiagnostik, sind viele Länder ein gutes Stück weiter.

Der Bund legt nächstens ein nationales Konzept für einen besseren Umgang mit seltenen Krankheiten vor. Bringt das den Betroffenen etwas?

Ich erhoffe mir eine Verbesserung der Situation. Das Konzept erfasst alle relevanten Punkte, bei denen der Hebel angesetzt werden muss. Ich habe vom federführenden Bundesamt für Gesundheit auch den Eindruck gewonnen, dass sie es ernst meinen und nicht bloss einen Papiertiger produzieren wollen. Ich denke tatsächlich, dass da etwas in Bewegung gekommen ist.

Das Thema wirft auch zahlreiche ethische Fragen auf – und die wird ein Strategiepapier kaum beantworten.

Aber es zwingt uns hoffentlich, uns verstärkt mit diesen Aspekten auseinanderzusetzen. Ein Beispiel: Das Schweizer Gesundheitssystem ermöglicht es, dass bei einer 75-jährigen Person noch eine Herztransplantation gemacht wird. Doch das gleiche System schliesst andere Menschen, die den grössten Teil ihres Lebens noch vor sich haben, von Leistungen wie ebendiesen Gentests aus. Das ist für mich ethisch fragwürdig und hat auch einen zynischen Beigeschmack.

Sind Menschen mit seltenen Krankheiten doppelt gestraft?

Ja, das ist leider so. Zum einen leiden sie an einer meist gravierenden chronischen Krankheit, das ist Bürde genug. Und wenn sie sich zusätzlich noch mit solchen finanziellen Dingen herumschlagen müssen, empfinde ich das als total diskriminierend. Noch schlimmer: Sie werden diskriminiert für etwas, wofür niemand etwas kann.

Sabina Gallati, 61, studierte Biologie und Medizin. Ab 1997 baute sie am Berner Inselspital den Bereich Humangenetik zu einer eigenen Abteilung auf, die sie seither leitet. Gallati ist Präsidentin der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (Gumek) des Bundes.



«Ein Gentest für 2800 Franken – nichts im Vergleich zu den Hunderten Tomografien, die die Kassen täglich bezahlen.»

© **Beobachter**