

CHLOÉ (2) LEIDET AN DER
STOFFWECHSELKRANKHEIT MORBUS KRABBE

«So lange sie
kämpft, kämpfen wir
mit»

Aufgezeichnet von Vanja Kadic, Bild: ZVG, Getty Images (Symbolbild)



Die knapp zweijährige Chloé leidet an der seltenen Stoffwechselkrankheit Morbus Krabbe. Nur eines von 100'000 Kindern erkrankt daran. Chloés Mutter Adriana B. erzählt, wie es ist, wenn das eigene Kind eine tödliche Diagnose bekommt – und warum sie die Hoffnung nicht aufgibt.

Chloé kam gesund zur Welt. Zumindest glaubten wir das. Das Screening, das Neugeborene bekommen, wenn sie vier Tage alt sind, zeigte keine Auffälligkeiten auf. Man geht davon aus, dass das eigene Kind gesund ist. Und dann merkt man plötzlich: Etwas stimmt nicht. An einem Wochenende weinte Chloé fast durchgehend. Das war das erste Mal, dass wir uns fragten, was los ist. Wenn wir Chloé hinlegten, überstreckte sie den Rücken und reckte die Arme nach oben. Wir hatten das Gefühl, dass sie Schmerzen hat.

Im Alter von etwa sechs Monaten gingen alle Fähigkeiten, die Chloé bis dahin bereits gelernt hatte, nach und nach wieder verloren. Sie konnte nicht mehr sitzen oder den Kopf aufrecht halten. Die Körperspannung und die Fein- und Grobmotorik verschwanden plötzlich, sie konnte keinen Löffel mehr halten oder mit dem Nuggi spielen. Die Kinderärztin empfahl uns, zur Physiotherapie zu gehen. Doch weder das noch die Besuche bei der Osteopathin halfen und wir machten uns zunehmend Sorgen.

Der Neurologe entdeckte weisse Flecken in Chloés Hirn

Der Weg bis zur Diagnose war sehr lang. Sechs gefühlt ewig dauernde Monate lang wurde Chloé untersucht und musste sich MRIs, zwei Lumbalpunktionen, einer Hautbiopsie und unzähligen Blutentnahmen unterziehen. Als die Untersuchungen begannen, war sie gerade Mal acht Monate alt. Ich glaube, sie wurde mehr gestochen und musste mehr Tests machen, als ich in meinem ganzen Leben mit 39 Jahren. Sie haben lange einfach nichts gefunden.

Beim MRI entdeckte der Neurologe dann zwei winzige weisse Flecken in Chloés Hirn. Die Ärzte haben vermutet, dass es sich um eine seltene Stoffwechselkrankheit handeln könnte. Später hiess es, dass es eventuell Morbus Krabbe sei: Bei allen Tests, ausser bei der Lumbalpunktion, war der Eiweisswert extrem hoch. Das war ein Zeichen dafür, dass etwas nicht stimmt. Alle anderen Bluttests waren aber alle negativ – das gab uns jedes Mal Hoffnung, dass sie nicht an Morbus Krabbe leidet. Denn die Krankheit ist nicht heilbar.

Bis wir die Diagnose bekamen, ist vieles schief gelaufen. Das für die Tests frisch benötigte Blut wurde mehrmals nicht richtig ins Labor geschickt, so dass wir Chloé mehrfach zur Blutentnahme vorbeibringen mussten und das das Blut unserer Tochter sogar selbst von Bern nach Zürich mit dem Auto ins Labor brachten.

Babys muss man vier oder fünfmal stechen, bis man die Vene findet. Als Mutter musst du in diesem Moment einfach zuschauen und fühlst dich sehr machtlos.

Keine Therapie, keine Medikamente

Weil wir in der Schweiz lange keine Diagnose erhielten, waren wir so verzweifelt, dass wir ins Ausland gingen. Innerhalb von zwei Wochen konnten sie uns aus Norditalien, wo wir Chloé im Spital Regina Margherita in Turin bei Dr. Francesco Porta ebenfalls testen liessen, ein Resultat geben. Wir wurden dort sehr professionell, warmherzig und mit viel Empathie betreut. Fast gleichzeitig, im vergangenen Dezember, kam auch die Diagnose hier in der Schweiz.

Für mich war es schlimm, dass wir die befürchtete Diagnose per Telefon erhielten. Chloés Ärztin sagte es mir, einfach so. Sie wusste nicht, ob ich gerade Auto fahre oder bei der Arbeit bin – sie teilte mir die Diagnose mit, als wäre es eine Grippe, und keine tödliche

Krankheit. Chloé leidet an Morbus Krabbe, einer autosomal rezessiv vererbten Speicherkrankheit und man kann nichts machen. Ich finde, dass man so eine Diagnose nicht am Telefon mitteilt. Wie man so wenig Empathie und Mitgefühl haben kann, verstehe ich nicht. Sie hätte mich fragen sollen, ob ich es am Telefon erfahren möchte. Unterstützung wurde uns in jenem Moment keine angeboten. Die Ärztin vermutete bereits seit Monaten, dass es Morbus Krabbe sein könnte, doch die Tests waren immer negativ. Die Diagnose empfand ich von ihr als eine Art: Bingo, ich hatte Recht! Allein das fasst unsere Erfahrung mit dem Gesundheitssystem in der Schweiz zusammen.

Es gibt keine Therapie oder Medikamente, hiess es. Unser Gedanke war: Wie kann es sein, dass wir nichts tun können? Im Jahr 2020 können wir zum Mond fliegen, aber nichts gegen diese Krankheit tun? Es ist schwierig, in der Schweiz einen Experten für diese Krankheit zu finden. Es ist eine so seltene Krankheit, dass die Ärzte hier keine Ahnung haben. Man spricht von einem Kind auf 100 000 – wieviele Kinder aktuell in der Schweiz an dieser Krankheit leiden, habe ich nicht herausgefunden. Nachdem wir die Diagnose erhielten, nahm ich Kontakt mit einer Spezialistin in den USA auf, Dr. Escolar in Pittsburgh. Wir dachten, dass sie uns helfen kann und wollten sofort in die USA fliegen. Doch sie wollte an Chloé alle Tests in ihrem eigenen Labor nochmal durchführen. Wir fragten uns: Nützt das Chloé etwas? Wenn die Ärztin uns sagen würde, dass man experimentell eine Behandlung ausprobieren könnte, würde ich heute noch den Flieger in die USA nehmen. Aber Chloé mit der langen Reise nach Pittsburgh noch mehr zu schwächen, nur damit uns die Ärztin sagen kann, in welchem Stadium der Krankheit sie sich befindet, hätten wir egoistisch gefunden.

Facebook-Gruppe als Entlastung

Die Ärztin half uns aber, indem sie uns die Facebook-Gruppe [«Krabbe Families»](#) empfahl, in der wir uns mit anderen Eltern von Kindern mit Morbus Krabbe aus aller Welt vernetzen konnten. Die meisten Eltern sind verzweifelt. In der Gruppe kann man Fragen stellen, die ein Vater oder eine Mutter dann beantwortet. Die Gruppe ist diesbezüglich eine Entlastung – so hat man wenigstens jemanden, mit dem man sich austauschen kann.

Anfangs waren wir verloren. Niemand hat uns an der Hand genommen. Ich musste mir selbst Informationen beschaffen und herausfinden, was wir alles an Support und Equipment brauchen und was mit Chloés Krankheit noch auf uns zukommt. Wenn man liest, was uns erwartet, dann ist das schlimm.

Mein Mann und ich sind beide krankgeschrieben. Unser Leben ist ein konstantes Betreuen und Pflegen, arbeiten geht momentan leider nicht. Wir gehen mit ihr zur Physio, zum Arzt, zur Osteopathie.

Zuhause machen wir mit Chloé Bewegungstherapie, prüfen unentwegt, ob ihre Werte gut sind. Chloé braucht meine ganze Aufmerksamkeit, Hilfe und Liebe. Man ist 24 Stunden lang, Tag und Nacht, Krankenschwester und man ist da für sein Kind – und man macht es natürlich mit ganz viel Liebe.

Psychische und physische Belastung

Psychisch und physisch ist es trotzdem eine riesige Belastung. Man macht sich konstant Sorgen – das kann man zu keinem Zeitpunkt zur Seite legen. Man denkt: Ich will noch so viel Zeit wie möglich mit ihr verbringen. Zuhause sind wir durch die Krankheit unserer Tochter so gut ausgestattet, wie im Spital. Wir überwachen beispielsweise die Sauerstoffsättigung und den Puls, haben Geräte und Medikamente. Ins Spital gehen wir nur, wenn wir das Gefühl

haben, dass es ihr massiv schlechter geht – sonst wären wir die ganze Zeit dort.

Wir wollen Chloé so viel Komfort geben, wie nur möglich. Bei anderen Eltern von Kindern, die an Morbus Krabbe leiden, haben wir gesehen, dass eine VibraVest sowie eine Hyperbar Sauerstoffkammer helfen können. Die Sauerstoffkammer beschleunigt etwa den Stoffwechsel in schlecht durchbluteten Geweben, die VibraVest hilft beim Mobilisieren und Abhusten von Sekret. Solche und weitere Geräte würden Chloé und uns unterstützen – das ist einer der Gründe, warum wir uns dazu entschieden, unsere Situation öffentlich zu machen.

Wir haben nur noch funktioniert

Wir haben lange für uns behalten, dass sie an Morbus Krabbe leidet. Vielleicht war es ein Beschützerinstinkt. Wir haben nur noch funktioniert. Am Anfang muss man zunächst die Krankheit akzeptieren. Man ist verzweifelt und hofft, dass sich die Vermutungen der Ärzte nicht bewahrheiten. Die Diagnose muss man erstmal verdauen. Es ist nicht einfach, mit dem Gedanken zu leben, dass nichts existiert, das unserer Tochter helfen könnte. Für soziale Kontakte hatten wir eh kaum Zeit, deshalb sagten wir nur, dass es Chloé nicht gut geht, sagten aber nie konkret, woran sie leidet.

Es braucht sehr viel Mut und Kraft, darüber zu sprechen. [Mit der Webseite, die wir für Chloé aufschalteten](#), entschlossen wir uns vor kurzem zum Schritt nach aussen. Es war wie eine kleine Bombe, die wir zündeten. Viele Leute fragten, warum wir nichts gesagt haben. Wir erhielten viele schöne Nachrichten, von Leuten, die ihre Hilfe anboten und uns Mut zusprachen. Das tut gut und berührt uns sehr.

Hilfe für andere Eltern

Indem wir öffentlich unsere Geschichte teilen, wollen wir auf Morbus Krabbe aufmerksam machen. Wir erhoffen uns davon auch, andere Familien zu erreichen, die in der gleichen Situation, wie wir sind. Wir mussten und müssen uns noch immer alleine durchschlagen. Wir wollen gerne anderen Eltern helfen, und würden ihnen gerne auf den Weg geben, welches Equipment und welche Medikamente helfen würden.

Ich hoffe auch, dass Morbus Krabbe in die Screenings von Neugeborenen aufgenommen wird. In den USA ist das in mehreren Bundesstaaten bereits der Usus: Vier Tage nach der Geburt wird Neugeborenen etwas Blut aus der Ferse entnommen und auf Auffälligkeiten getestet. Sieht man dabei, dass das Kind eine langsame Enzymaktivität aufweist, könnte dies auf eine Leukodystrophie hinweisen, zu der auch Morbus Krabbe zählt. Mit einer Stammzelltransplantation könnte man darauf sofort reagieren. Diese sollte man allerdings machen, bevor die ersten Symptome auftreten. Mit einer Stammzelltransplantation kann man die Lebenserwartung verlängern und die funktionelle Entwicklung verbessern. Bei uns ist es jetzt zu spät dafür. Es gibt noch viele andere rare Krankheiten, das ist mir klar. Aber ich würde mir wünschen, dass Morbus Krabbe in Zukunft auch in der Schweiz bei den Neugeborenen-Screenings berücksichtigt wird.

Die Hoffnung ist immer da

Ein neues experimentelles Forschungsprojekt macht uns Hoffnung. Das französische Biotechunternehmen Apteus in Lille entnimmt Hautbiopsien von betroffenen Kindern und prüft dabei für jedes Kind individuell, ob es Wirkstoffe gibt, die bereits international auf dem Markt sind und eine potenzielle Behandlung ermöglichen.

Dank einer Stiftung in Frankreich wurde Chloé vor kurzem in dieses Projekt aufgenommen. Die erste Phase des Projektes sollte in zwei Monate fertig sein. Erst dann wird die bevorstehende Hautbiopsie von Cholé untersucht. Wir erhoffen uns, durch diese Therapie den Verlauf der Krankheit zu verlangsamen und, im besten Fall, vielleicht sogar eine Heilung. Man weiss ja nie – die Hoffnung ist immer da. Dieses experimentelle Forschungsprojekt ist mit hohen Kosten verbunden, auch dafür sammeln wir über unsere Webseite Geld.

Chloé gibt uns enorm viel Liebe und Kraft. Dort nehmen wir die Energie her, die wir tagtäglich brauchen. Wir haben gelernt, jeden Tag so zu nehmen, wie er kommt. Der Moment zählt für uns. So lange sie kämpft, kämpfen wir mit.

Morbus Krabbe

Morbus Krabbe ist eine seltene, erbliche Krankheit des Nervensystems, bei der aufgrund eines Stoffwechselfehlers die schützende Myelinschicht um die Nerven zerstört wird. Der Morbus Krabbe ist eine Störung der Lysosomenfunktionen, die die weisse Substanz des zentralen und peripheren Nervensystems betrifft.

Erblichkeit: Die Krankheit wird autosomal-rezessiv vererbt: Das bedeutet, dass die Eltern zwar selbst gesund sind, da unsere Erbanlagen doppelt vorhanden sind und bei den Eltern neben dem fehlerhaften Gen auch ein gesundes Gen vorliegt, das für einen normalen Stoffwechsel sorgt. Wenn aber beide Eltern ihr fehlerhaftes Gen an ein Kind vererben, wird es erkranken.

Formen der Krankheit: Man unterscheidet je nach dem Lebensalter bei Beginn der Erkrankung die klassische infantile Form und später beginnende Krabbe-Formen (spätes Kindes-Jugendalter und Erwachsenenalter). Die bei weitem häufigste infantile Form beginnt

bei zuvor unauffälligen Säuglingen im Alter von 2 bis 6 Monaten und wird in drei Stadien eingeteilt. Erste Symptome sind Unruhezustände, zunehmende Versteifung der Glieder, schlechte Kopfkontrolle, Probleme bei der Nahrungsaufnahme, Episoden erhöhter Temperatur und Entwicklungsverzögerung. Mögliche Symptome der zweiten Phase sind plötzlich auftretende Fehlregulation des Blutdrucks mit Krämpfen, myoklonische Anfälle, Entwicklungsregression, Ballen der Faust und eingeschränkte Sehfähigkeit. Symptome der dritten Phase sind niedriger Blutdruck, Blindheit und Taubheit.

Bei den spät beginnenden Sonderformen von Morbus Krabbe ist der Krankheitsverlauf sehr in die Länge gezogen. Die Symptome der spät-infantilen/juvenilen (1-8 Jahre) und adulten (>8 Jahre) Formen sind sehr unterschiedlich. Die Progression verläuft unterschiedlich schnell, in der Regel aber langsamer bei älteren Patienten. Patienten mit Beginn im spät-infantilen/juvenilen Alter ähneln am stärksten den infantilen Patienten. Die ersten Symptome bei adulten Formen sind oft Schwäche, Gangstörungen, brennende Parästhesien, halbseitige Lähmung und/oder Visusverlust.

Behandlungsmöglichkeiten: Die Morbus Krabbe ist besonders schwer in ihrer infantilen Form. Die Behandlungsleitlinien befinden sich noch in der präklinischen Phase. Die einzig verfügbare Behandlung ist die hämatopoetische Stammzelltransplantation bei präsymptomatischen infantilen Patienten und bei leicht betroffenen Patienten mit spätem Beginn. Durch sie kann das Fortschreiten der Erkrankung verlangsamt werden. Weitere Behandlungsmöglichkeiten (d.h. Chaperon-Therapie, Enzymersatztherapie, Gentherapie) werden derzeit im Tierversuch untersucht. Experimentelle Behandlungsversuche haben bei den spät beginnenden Formen deutlich mehr Chancen als bei der Säuglingsform.

Prognose: Die meisten Betroffenen der infantilen Form sterben in Folge der Neurodegeneration vor dem Alter von 2 oder 3 Jahren. Bei spät-infantilen/juvenilen Patienten endet die Erkrankung in der Regel 2-7 Jahre nach dem Auftreten der ersten Symptome letal. Patienten mit Beginn der Symptome im Erwachsenenalter können viele Jahre überleben.

Quellen: orpha.net, elaev.de, leuconnect.com

14. SEPT 2020

KOMMENTARE



VANJA KADIC
Alle Beiträge von Vanja Kadic