

# „Unsere Welt ist in Stücke zerfallen“

Diagnose Morbus Niemann-Pick: Das Wirtheimer Ehepaar Appel spricht über die seltene Stoffwechselkrankheit ihres Sohnes Maximilian

**Biebergemünd-Wirtheim** (svw). Strohlondes Haar, blaue Augen, die neugierig die Bauklötze auf dem Boden mustern. Auf den ersten Blick wirkt der dreijährige Maximilian aus Wirtheim quirlig und gesund wie andere Kinder seines Alters. Einzig der ungewöhnlich dicke Bauch und die dünnen Beine weisen von außen darauf hin, dass der Junge an einer schweren Krankheit leidet: Morbus Niemann-Pick. Drei Typen der Stoffwechselerkrankung gibt es, Typ A, B und C. Maximilian leidet an einer Mischform der beiden Ersteren. Niemann-Pick A und B beruhen auf einer mangelnden Aktivität oder dem Fehlen des Enzyms Sphingomyelinase. Dadurch kann das Lipid Sphingomyelin nicht richtig abgebaut werden und sammelt sich in Lysosomen der Zelle an. Dies führt zur Störung der Zellfunktion und beeinträchtigt die Organe Leber, Milz, Lunge sowie das zentrale Nervensystem. Obwohl Typ A und B durch denselben Enzymmangel verursacht werden, ist die Verlaufsform für diese beiden Gruppen äußerst unterschiedlich. Die Krankheit ist erblich und extrem selten. In Deutschland sind momentan etwa 200 Familien betroffen. Am Montag ist weltweit der Tag der Seltenen Erkrankungen. Um auf Niemann-Pick aufmerksam zu machen, hat die GNZ mit Maximilians Eltern über das Schicksal ihres Sohnes gesprochen.

Niemann-Pick ist momentan unheilbar – Typ A und C enden tödlich. Die Typen, in denen die Krankheit auftritt, unterscheiden sich deutlich voneinander. Die meisten Typ-A-Erkrankten sterben bereits im Kindesalter. Oft

werden sie nicht älter als zwei bis fünf Jahre. Sie leiden unter einer fortschreitenden Erkrankung des Nervensystems. Zunächst sind die motorischen Fähigkeiten eingeschränkt. Später können sie sich nicht mehr artikulieren und müssen schließlich künstlich ernährt werden. Da Leber und Milz das Sphingomyelin speichern, sind die Organe vergrößert. Davon sind auch Patienten mit Typ A/B und B betroffen.

Ebenso sind bei beiden Typen die Blutfettwerte der meisten Patienten gestört. Menschen mit Typ B haben dennoch gute Chancen, das Erwachsenenalter zu erreichen. Denn die neurologischen Symptome bleiben bei ihnen aus oder sind deutlich geringer. Bei Typ C handelt es sich um eine Stoffwechsel-Transportstörung. Kinder oder Jugendliche fallen durch Entwicklungsstillstand und Verlust von bereits erlernten Fähigkeiten auf, Erwachsene durch Depressionen.

Niemann-Pick wird autosomal rezessiv vererbt. Sowohl Vater als auch Mutter müssen das Gen mit dem defekten Chromosomen tragen. Die müssen sich dann auch noch gegen die gesunden Chromosomen durchsetzen. Das passiert in weniger als einer von 100.000 Geburten.

## Enzym mit Restfunktion

Der Übergangstyp, unter dem Maximilian leidet, ist noch seltener. Die Sphingomyelinase hat bei ihm noch eine geringe Restfunktion. Solange es die aber gibt, besteht Hoffnung, dass das Nervensystem nicht befallen wird.

„Uns ist aufgefallen, dass er nicht so wächst und nicht so zunimmt wie andere Kinder“, erin-



Pia und Matthias Appel mit ihrem Sohn Maximilian, der an der seltenen Niemann-Pick-Krankheit leidet. FOTO: WESTBROCK

nert sich Matthias Appel an die ersten Symptome der Krankheit seines Sohnes. Das war im Sommer 2013. Etwa ein halbes Jahr dauerte es, bis sie die richtige Diagnose bekamen. Zunächst konsultierten er und seine Frau Pia einen Arzt, um ein großes Blutbild für ihren Sohn erstellen zu lassen. Viel zu hohe Leberwerte stachen bei der Untersuchung heraus. Anfangs wurde eine einfache Infektion vermutet. Eine genauere Untersuchung in den Main-Kinzig-Kliniken brachte dann die Diagnose Niemann-Pick. Die Mediziner

in Gelnhausen dachten zunächst an Typ C. So verwiesen sie Appels an die Kinderklinik der Universitätsmedizin Mainz. Dort stellten die Ärzte den Übergangstyp fest. Bei der Diagnose nahmen die Ärzte kein Blatt vor den Mund. „Unsere Welt ist in Stücke zerfallen“, sagt Pia Appel. Seitdem kontrollieren die Ärzte in Mainz regelmäßig Maximilians Gesundheitszustand. Mehr können sie derzeit nicht für ihn tun.

Wieder Zuhause, informierte sie sich viel im Internet über die Krankheit. „Das kann es doch

nicht gewesen sein“, dachte sie. Ihr Mann versuchte dagegen zunächst, das Thema zu verdrängen. Auf der Arbeit habe er zwar seinen Kollegen von der Krankheit seines Sohnes erzählt, „ich habe ihnen aber auch gesagt, bitte fragt nicht jeden Tag, wie es dem Kleinen geht. Wenn ich drüber reden will, rede ich, wenn nicht, dann nicht.“

## Krankheit stets gegenwärtig

Die Krankheit ist immer gegenwärtig. Denn auch wenn sie im Moment vorsichtig optimistisch ist, was Maximilians Entwicklung angeht – ihn unbeaufsichtigt spielen lassen? Undenkbar. „Er befindet sich gerade etwa auf dem Stand eines zurückgebliebenen Zweijährigen“, erläutert Matthias Appel. Ungewohnte Situationen und neue Umgebungen sind für Maximilian extrem stressig. Schnell ist sein geschwächter Körper erschöpft. Im Alltag versuchen sie, den Moment zu genießen. Gleichzeitig ist ein geregelter Tagesablauf unverzichtbar. Denn beide sind berufstätig. Matthias Appel engagiert sich zudem politisch in Biebergemünd. Um die Eltern zu entlasten, kümmern sich auch Maximilians Großmütter regelmäßig um ihren Enkel. Ab dem Sommer soll Maximilian in den Kindergarten gehen. Doch auch dort wird er auf besondere Hilfe angewiesen sein, soll eine eigene Betreuerin bekommen.

Neben dem Zusammenhalt in der Familie, gibt Appels auch die deutsche Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe halt, in der sie sich engagieren. „Das war das erste gute Gespräch“, blickt Matthias Appel auf ein Telefonat mit einem ebenfalls betroffenen Vater zurück.

Einmal im Jahr trifft sich die Gruppe in der Mitte von Deutschland, im nordhessischen Kassel. Denn die Mitglieder kommen aus der ganzen Republik und dem benachbarten Ausland. „Das ist das himmlisch-höllische Kassel. Einerseits freuen wir uns auf den Austausch. Andererseits haben wir zu Knabbern, wenn wir die vielen Schicksale dort sehen“, berichtet Pia Appel. Das Schlimmste was man machen könne, sei die Tür zuzumachen und zu jammern. Denn anderen Kindern in der Gruppe gehe es noch schlechter. Auch über die Treffen hinaus stehen Appels mit einigen der betroffenen Familien in Kontakt. Sie telefonieren, schreiben und besuchen sich gegenseitig. „Der Zusammenhalt dort fängt uns auf“, sagt Matthias Appel.

Aktuell gibt es kein Medikament, um Maximilians Krankheit zu behandeln. Die Forschung konzentriert sich auf die großen Volkskrankheiten, extrem seltene Leiden für Niemann-Pick geraten dabei in den Hintergrund.

Ein Hoffnungsschimmer ist, dass Enzymersatztherapie-Studien in den USA und nun auch in Europa begonnen haben. Dabei werden den Probanden biotechnisch gezüchtete Enzyme intravenös zugeführt. Die Ergebnisse bei Erwachsenen Typ-B-Patienten sind vielversprechend.

Gerne würden Appels mit ihrem Sohn daran teilnehmen. Ob das klappt, ist unter anderem abhängig von der Menge an Enzym, das die Forscher ernten. Letztlich hängt sein Leben davon ab, wissen die Eltern. Doch viel kann schiefgehen. Niemand weiß, wie lange es dauert, bis ein möglicherweise erfolgversprechender Wirkstoff zugelassen wird.