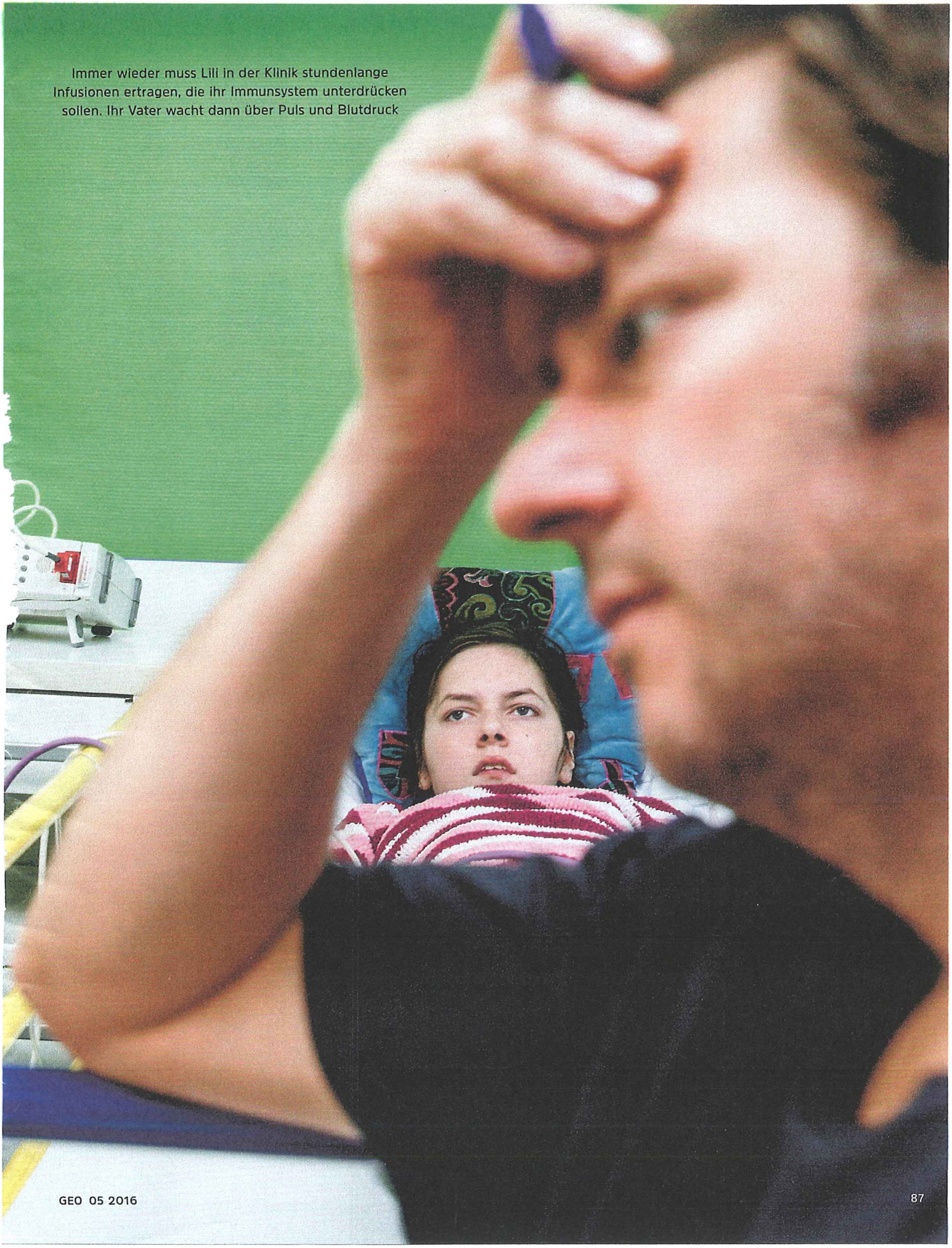
SELTENE KRANKHEITEN

Lilis Hoffnung

»Mein Gehirn juckt«, sagte Lili im Alter von sechs Jahren. Da war ihre Krankheit schon nicht mehr aufzuhalten: das mysteriöse Niemann-Pick-Syndrom. Eine von vielen extrem seltenen Erkrankungen, für die es keine Therapie gibt. Die Familien an den Rand ihrer Kräfte bringen. Und die unser Gesundheitssystem herausfordern

Fotos: Insa Cathérine Hagemann



Immer wieder muss Lili in der Klinik stundenlange Infusionen ertragen, die ihr Immunsystem unterdrücken sollen. Ihr Vater wacht dann über Puls und Blutdruck

Jeder Schritt eine Aufgabe, jede Stufe eine Hürde. Die Mutter muss Lili stützen beim Gehen, die Beine tragen den Körper kaum mehr

Text: VIVIAN PASQUET

Karneval und Kinderfest – Fotos aus einer unbeschwerten Zeit. Bevor sie erkrankte, war Lili ein Kind wie alle anderen

a

AUF DER LISTE, die über das Leben ihrer Tochter Lili entscheiden soll, stehen 25 Punkte. An manchen Tagen, sagt Sabine Fornfeist, schenke ihr die Liste Hoffnung. Oft mache sie ihr aber auch Angst. Das Papier verzeichnet alle Bedingungen, die Patienten erfüllen müssen, um an einer Medikamentenstudie teilzunehmen. Die meisten davon kann Lili erfüllen. Doch an zwei Punkten könnte sie scheitern: Die Versuchsperson muss selbstständig laufen können und außerdem einen Motoriktest bestehen.

Und hier beginnt das Problem.

Sabine Fornfeist spricht darüber im heimischen Garten in Brühl, einer Kleinstadt bei Köln. Frühling 2015, Kennenlernen der Familie Fornfeist, Mutter Sabine, Vater Michael, Sohn Bert. Und Tochter Lili, die in einem Strandkorb sitzt. Die Hände etwas verkrampft, sie spricht nicht, der Blick sucht mehr, als dass er fixiert.

Geistig ist Lili, 15, in etwa auf dem Stand einer Vierjährigen. Sie ist an Niemann-Pick Typ C erkrankt, einem seltenen Stoffwechseldefekt, der verhindert, dass ihr Körper Fette abbauen kann. So sammeln sich Cholesterin und andere Stoffe in den Zellen an und zerstören Organe. Die Leber, die Milz. Das Gehirn.

Etwa 200 Patienten leben in Deutschland mit diesem seltenen Leiden. Ein rettendes Medikament existiert nicht. Viele Pharmafirmen scheuen davor zurück, an „Orphan Drugs", also Medikamenten gegen seltene Erkrankungen, zu forschen. Zu gering ist das wirtschaftliche Interesse, ein Mittel auf den Markt zu bringen, für das es viel zu wenige Abnehmer gibt.

„Selten" – in Europa bedeutet das: Nur höchstens einer von 2000 Menschen ist an einem Syndrom erkrankt. Oft sind es noch viel weniger. Einer von hunderttausend, einer unter einer Million. Die Krankheiten tragen Namen wie Dubowitz-Syndrom, Morbus Pompe, Thanatophore Dysplasie – oder sie haben überhaupt keinen Namen, Ärzte nennen sie dann zum Beispiel: 3Beta-Hydroxysteroid-Delta5-C27-Steroid-Dehydrogenase-Mangel.

Meistens gehen die seltenen Krankheiten auf defekte Gene zurück, viele beginnen im Kindes- und Jugendalter. Sie können jeden Teil des Körpers betreffen: die Haut, innere Organe, die Gelenke, das Blut, die Psyche.

Etwa 8000 „Orphan Diseases" sind bekannt, fast alle müssten unterschiedlich behandelt werden. Eigentlich. Dennoch sind europaweit nur 84 spezialisierte Medikamente gegen solche Krankheiten zugelassen. Betroffene werden deshalb „Waisen der Medizin" genannt.

Einige von ihnen sind so krank, dass sie nicht warten können, bis ein wirksames Mittel auf den Markt kommt. So ist die Teilnahme an einer Studie oft die letzte Chance, noch rechtzeitig an ein Medikament zu gelangen.

Wie in Lilis Fall.

FÜNF „WAISEN DER MEDIZIN" hat GEO bei der Recherche für diese Reportage getroffen. Einen Jungen, der von seiner Lehrerin als faul eingestuft wurde, weil er während des Unterrichts ständig einschlief. Eine Alleinerziehende, die von Sozialhilfe lebt, seit ihr Kind erkrankt ist – weil sie ohne eine offiziell anerkannte Diagnose, ohne einen Namen für die Krankheit kaum Unterstützung von der

Manche Krankheiten sind so selten, dass die Medizin *nicht einmal einen Namen* für sie gefunden hat

Krankenkasse finanziert bekommt. Wir haben mit Eltern gesprochen, die Selbsthilfegruppen gegründet haben, weil es in Deutschland keine Ansprechpartner für sie gab. Und auch mit einer Familie, deren Kind geheilt wurde – weil ein Arzt die richtige Diagnose stellte.

Jede einzelne Familie wäre eine eigene Reportage wert gewesen. Aber oft waren die Kinder zu krank oder die Eltern zu wütend, um ihre Geschichten ausgewogen erzählen zu können. Doch alle Treffen, auch jene, die in diesem Text keinen Platz gefunden haben, spiegelten eindrucksvoll das Hauptproblem der seltenen Leiden wider: die Unwissenheit um die Existenz dieser Krankheiten, von denen einige Ärzte schlicht noch nie gehört haben.

Eine Unwissenheit, die den Familien das raubt, was sie am allerwenigsten haben: Zeit.

Die Zeit von Lili ist knapp. Man sagt, Patienten mit Niemann-Pick Typ C werden 20 bis 30 Jahre alt. Doch viele sterben noch früher daran, oft bereits zehn Jahre nach Auftreten der ersten Symptome. Bei Lili Fornfeist fingen die Probleme im Alter von etwa dreieinhalb an. Vor mehr als elf Jahren.

Alle 25 Punkte auf der Liste muss sie erfüllen, um an der Medikamentenstudie teilnehmen zu können, vielleicht einen rettenden Wirkstoff testen zu dürfen. Aber 23 von 25 Punkten reichten nicht, sagt Sabine Fornfeist. Wenn nur diese zwei nicht wären, „selbstständig laufen können" und „Feinmotoriktest bestehen".

Doch was bedeutet eigentlich „selbstständig laufen", fragt Sabine Fornfeist an diesem Tag, im Frühling 2015. Reicht es, dass Lili, wenn man ihr beim Aufstehen hilft, ihr unter die Achseln greift und sie langsam anschiebt, einen Fuß vor den anderen setzt? Und wenn sie es schaffen würde, hier vom Kaffeetisch loszulaufen, sagen wir, bis zu dem Baum dort drüben, würde das genügen? Würde das als „selbstständig laufen" gelten?

Und was bedeutet schon Feinmotorik? Zwar hat sie einen medizinischen Test, bei dem sie Metallstäbchen in vorgegebene Löcher stecken sollte, nicht bestanden. Aber dafür kann sie an guten Tagen nach einzelnen Smarties greifen und an schlechten immerhin nach Weintrauben.

Die heimtückische, kaum erforschte Krankheit zerstört viele Organe *und die Hirnsubstanz*

Was kann Lili jetzt noch lernen? Ende 2015 soll die Studie in Deutschland starten. Kann Lili bis dahin fit genug bleiben, oder hat sie dann schon so weit abgebaut, dass der Tod vielleicht die bessere Option sein wird?

Wie viel Zeit bleibt?

e

ENDLOS VIEL SCHEINBAR, am Anfang dieses Menschenlebens. Geboren am 11. Dezember 1999 um 18.10 Uhr. 3480 Gramm schwer, 56 Zentimeter lang, so kommt Lili auf die Welt. Vom ersten Tag an wird sie so genannt. Das wünschen sich die Eltern, und dennoch lassen sie „Liliana" in die Geburtsurkunde eintragen. Für den Fall, dass dieses Mädchen den Namen Lili später einmal als zu kindlich empfinden würde. Irgendwann, als junge Frau.

So viel Zeit.

Lili wird zwei Jahre nach ihrem Bruder Bert geboren. Michael Fornfeist betreibt ein Leuchtengeschäft, Sabine Fornfeist arbeitet als Fremdsprachensekretärin in einer Anwaltskanzlei. Sie liebt seine Ruhe und Besonnenheit, er liebt sie dafür, dass sie sich nie unterkriegen lässt.

Lili Fornfeist ist ein Baby, das viel schreit, sich aber normal entwickelt. Das schon nach elf Monaten durch die Wohnung läuft. Mit drei Jahren fährt sie ohne Stützräder Rad. Ein Mädchen, das gern tröstet, andere in den Arm nimmt, sich an Karneval als Pippi Langstrumpf verkleiden lässt, einen Kindertanzkurs besucht, knetet, Uno spielt und Memory. Ein waches, ein witziges, ein temperamentvolles Kind – ein ganz normales.

Mit dreieinhalb Jahren fängt sie an zu stottern. Die Familie ist gerade umgezogen. Vielleicht das ungewohnte Umfeld, sagt der Vater. Vielleicht der neue Kindergarten, sagt die Mutter.

Lili hat Probleme beim Ausschneiden, sagt die Kindergärtnerin, Probleme mit der Feinmotorik.

Lili lernt keine neuen Wörter mehr, sagt die Mutter zum Vater.

Lili kann sich die Schrittfolgen nicht merken, sagt die Tanzlehrerin.

Lili, inzwischen sechs Jahre alt, sagt: „Mein Gehirn juckt."

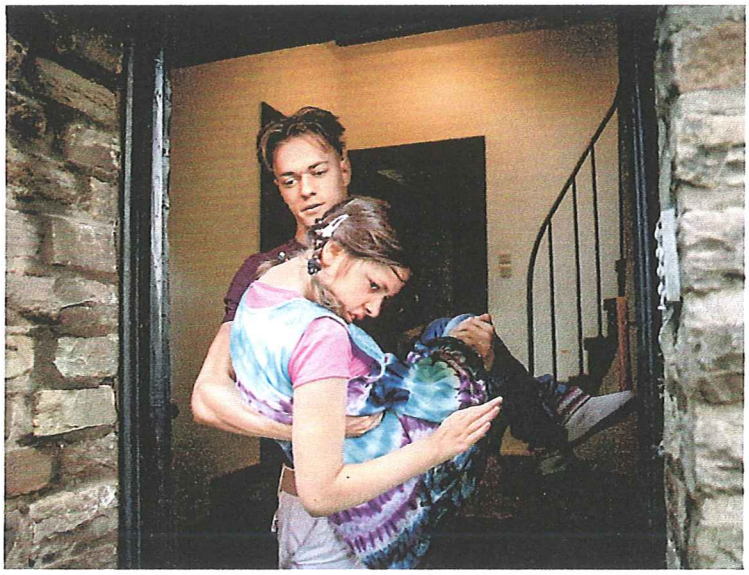
SIE GILT JETZT als „entwicklungsverzögert", bekommt Ergo- und Musiktherapie. Obwohl die Eltern regelmäßig mit ihrer Tochter zum Kinderarzt gehen, kommt kein Mediziner auf die Idee, dass hinter den Symptomen eine ernste Krankheit stecken könnte. Im Herbst 2005 wird sie in eine Förderschule eingeschult. Beim IQ-Test erreicht sie 70 Punkte, aus „entwicklungsverzögert" wird „lernbehindert". Beleidigt sei sie angesichts dieses Urteils über ihre Tochter gewesen, erzählt Sabine Fornfeist heute. Eingeschnappt, wütend, vor allem aber: hilflos.

In der Förderschule tauschen Eltern und Lehrer Informationen über ein Nachrichtenheft aus, das die Kinder mit nach Hause nehmen und dort vorzeigen. In Lilis Heft steht:

„Liebe Familie Fornfeist, Lili hatte einen kleinen Unfall, sie ist vom Stuhl gekippt und mit dem Kinn auf die Tischkante aufgeschlagen."

(WEITER AUF SEITE 94)

Lili liebt es, wenn Kathi ihre frechen Sprüche macht. Kathi ist immer für sie da, spielt mit ihr, begleitet sie ins Krankenhaus. Meist ist es der Vater, der die Puppe lebendig werden und sprechen lässt (oben). Lilis Bruder Bert Fornfeist ist zwei Jahre älter als seine Schwester und ihr und den Eltern eine große Hilfe. Oft muss er zurückstecken, weil Lili seine Kraft benötigt



Mit Samuel, ihrem besten Freund, ging Lili einst zur Schule. Er ist genauso alt wie sie. Wenn sie im Garten liegt, über sich den Beutel mit der Lösung für die künstliche Ernährung, kommt Samuel manchmal zu Besuch und liest ihr aus Kinderbüchern vor

„Lili hat heute auf den Schulhof gemacht und später noch mal in die Hose. Geht es ihr vielleicht nicht gut?"

Als sie mit dem Fahrrad gegen einen Laternenmast fährt, als sie einmal, an der Hand des Vaters, einfach umkippt, setzt Sabine Fornfeist ihrer Tochter einen Helm auf. Ein Arzt sagt: „Wahrscheinlich werden Sie niemals den Grund für die Probleme Ihrer Tochter erfahren. Lili ist eine Laune der Natur."

Die Lehrerin schreibt: „Können wir nach den Ferien einen Gesprächstermin vereinbaren?"

DANACH ENDEN die Eintragungen in dem Büchlein. Es ist September 2008, Lili ist fast neun Jahre alt und muss auf eine Schule für geistig behinderte Kinder wechseln. An Weihnachten packt sie ihre Geschenke nicht mehr aus, weil sie für einen Moment vergessen hat, was das ist: Geschenke. Als ein Freund anruft und mit Lili sprechen möchte, sagt die Mutter: „Lili spricht nicht mehr."

Das Leben der Familie Fornfeist wird jetzt vollständig von der unbekannten Krankheit bestimmt: Therapieversuche, Kernspintomografie, Sehtest, Hörtest, Hirnstrommessung, Gentests – die Suche nach einer Erklärung dafür, dass ihre Tochter von Tag zu Tag weniger wird. Versuche, ein Stück normale Kindheit für Lili zu erhalten, scheitern immer häufiger. Lili wird nicht in einem Chor aufgenommen, weil die Betreuung behinderter Kinder dort nicht gewährleistet werden kann. Sie kann aber auch nicht an Angeboten für behinderte Kinder teilnehmen, weil sie an guten Tagen zu gesund dafür ist.

Stück für Stück verliert die Familie ihre Zuversicht.

Was fehlt Lili?

IM DEZEMBER 2009 bittet die Mutter einen befreundeten Arzt, noch einmal eine Kernspin-Aufnahme von Lilis Kopf zu machen. Das Ergebnis: Teile von Lilis Gehirn sind einfach nicht mehr da. Verschwunden. Sabine Fornfeist beginnt, im Internet nach Kinderhospizen zu suchen.

Am Ende sind es nicht die epileptischen Anfälle, ist es nicht die Orientierungslosigkeit, nicht das unsichere Laufen, das der Familie den entscheidenden Hinweis liefert. Ein scheinbar banales Symptom bringt Klarheit – und eine Mutter, die sich mit der Ratlosigkeit der Ärzte nicht zufriedengeben möchte.

Denn jedes Mal, wenn Lili lacht, sackt sie danach in sich zusammen. Sabine Fornfeist googelt: „Wenn man nach dem Lachen umfällt". Sie stößt auf ein Lehrbuch. Dann klickt sie auf YouTube das Video eines Kindes an, das sich exakt wie Lili verhält. Genauso schaut, sich genauso bewegt. Und nach dem Lachen umfällt. Sie erinnert sich an eine Fernsehsendung, in der sie einen Arzt gesehen hat, der an seltenen Erkrankungen forscht. Wenige Wochen später sitzt sie vor ihm. Sie sagt: „Ich glaube, meine Tochter ist an Niemann-Pick Typ C erkrankt."

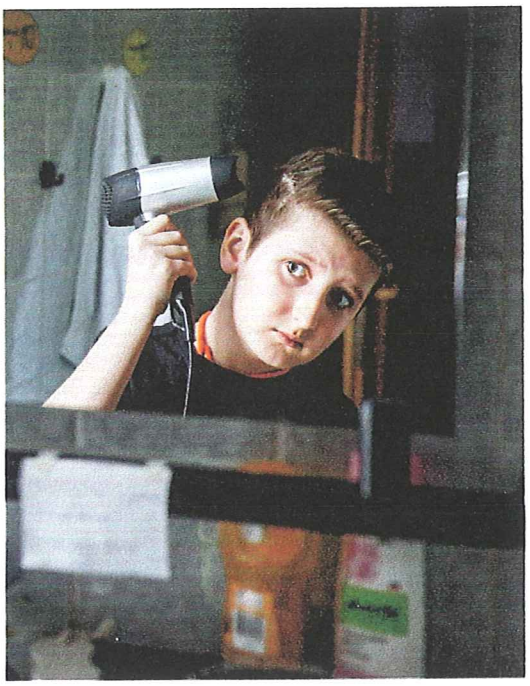
Man hätte Sabine Fornfeist jetzt als Spinnerin abtun können, sie auf die Ergebnisse der bisherigen Untersuchungen verweisen können, die alle aussagten: Für Lilis Zustand gibt es keine Erklärung, wird es nie eine geben. Doch der Arzt, vor dem sie sitzt, ordnet sofort die richtigen Bluttests an.

Die Mutter findet sich mit der *Ratlosigkeit der Ärzte* nicht ab. Sie sucht selbst nach der Antwort

Das Schulheft, in dem Lilis Lehrer ihre Beobachtungen vermerkten. Im Nachhinein ein Dokument des schleichenden Verfalls

u

UNIVERSITÄTSKLINIK MÜNSTER, Stoffwechselabteilung, Juli 2015. Thorsten Marquardt, der Kinderarzt, der Sabine Fornfeists Verdacht bestätigte, kommt zum



Frederik wird in der Isolierstation der Kinderklinik auf die Stammzellentherapie vorbereitet (o.). Und obwohl er weiß, dass ihm dabei die Haare ausfallen werden, achtet er am Morgen des Einweisungstages noch penibel aufs Styling (r.)

Chaos im Immunsystem

Frederik Schwarz, 12 Jahre, Diagnose: STAT-1-Defekt

Seine erste schwere Lungenentzündung bekommt Frederik Schwarz, da ist er gerade einmal ein Jahre alt. Von nun an befallen Viren, Pilze und Bakterien immer wieder seinen Körper. Etliche Male muss er im Krankenhaus behandelt werden, schon im Kindergarten fehlt er oft über Wochen. In der Schule kann er sich, geschwächt von den ständigen Infektionen, schlecht konzentrieren. Anfangs nehmen die Lehrer Rücksicht auf ihren kranken Schüler, lassen ihn Pausen machen oder sich zwischendurch hinlegen. Oft aber stößt Familie Schwarz auf Unverständnis, weil die Ärzte außer einem unklaren Immundefekt keine Diagnose stellen können.

In der Realschule wird es immer schwieriger, etwa alle zwei Wochen wird Frederik jetzt krank, Pilze im Mund machen ihm das Essen schwer, er verpasst etliche Unterrichtsstunden. Anfangs arbeitet er fehlenden Stoff mit seiner Mutter nach, doch irgendwann gibt er auf. Große Teile seines Lebens verbringt Frederik jetzt zu Hause, spielt mit seinem Meerschweinchen, über die PlayStation spricht er mit anderen Kindern.

Rückschlag im Krankenhaus

Im Herbst 2014, Frederik ist elf Jahre alt, finden Ärzte in München den Grund für sein Leiden: eine Mutation im STAT-1-Gen, das eine wichtige Rolle bei der Immunantwort spielt.

Eine Diagnose zwar, doch vollkommen unklar ist bislang, wie lange Patienten mit dieser Krankheit leben können. Eine Heilung ist nicht möglich. Im Frühling 2015 unternehmen Ärzte im Universitätsklinikum München den Versuch, bei Frederik eine Stammzelltransplantation durchzuführen. Eine Behandlung, die der Therapie von manchen Blutkrebsarten ähnelt.

Vorher sagt Frederik, er hoffe, danach wieder in die Schule gehen zu können, zum Skateboarden und Fußballspielen. Vor allem aber hoffe er, wieder Anschluss an seine Schulklasse zu bekommen und zum ersten Mal im Leben richtige Freunde zu finden. Doch gleich zu Beginn der Münchner Behandlung kommt es zu Komplikationen, die geplante Stammzelltransplantation wird abgebrochen. Ob ein zweiter Versuch stattfinden wird, ist unklar.

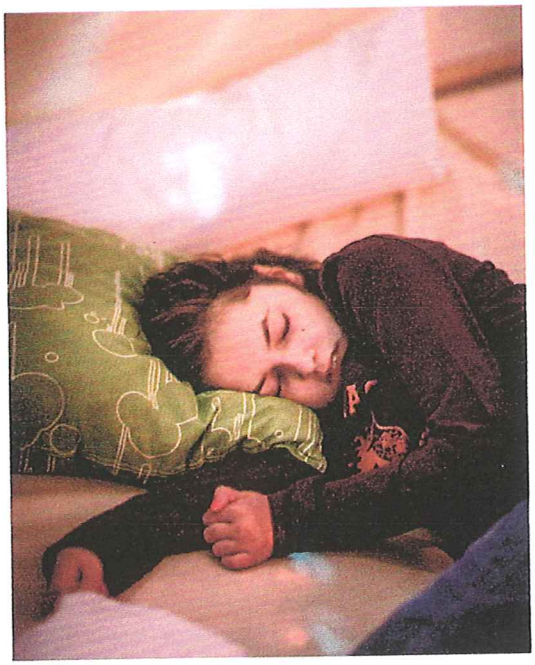
Regelmäßig kommt der Physiotherapeut in die Schule, die Lili in Brühl besucht. Die Übungen sind wichtig, um ihr die Muskelkraft, so lange es geht, zu erhalten

ersten Treffen mit GEO zu spät. Er wird bei jedem Treffen zu spät kommen, einmal vergisst er einen Termin sogar ganz. Denn Thorsten Marquardt ist nicht nur Chef der Stoffwechsel-Spezialambulanz, er ist auch so etwas wie ihr Herz. Ohne ihn läuft fast nichts, er ist nicht austauschbar, jeden Patienten schaut er sich selbst an, ständig klingelt sein Telefon. Dieser Mann hat eigentlich keine Zeit – und nimmt sie sich trotzdem jedes Mal.

Etwa 20 Kinder sieht er pro Woche. Hochkomplexe Fälle, für viele Familien ist er die letzte Hoffnung. Patienten, die ihre ganze Kindheit und Jugend mit einer falschen Diagnose gelebt haben. Manchmal kann Thorsten Marquardt sie zwar nicht heilen, aber zumindest Klarheit schaffen, den Familien Zeit schenken mit einer eindeutigen Diagnose.

Zeit, das bedeutet nicht immer ein längeres Leben, sondern auch eine Chance, die verbleibende Zeit nicht mit der Suche nach einer medizinischen Erklärung zu verschwenden. Sich nicht länger aufreiben zu müssen zwischen ratlosen Ärzten und der eigenen Angst. Viele Eltern, die Marquardts Sprechstunde besuchen, sagen, durch seine Diagnose hätten sie Frieden gefunden.

Thorsten Marquardt sagt, an der Arbeit mit seltenen Erkrankungen liebe er die intellektuelle Herausforderung. Seine



Ein Wasserbett. Farbiges Licht. Die Ruhe. Lili genießt die Geborgenheit, die ihr der »Snoezelen-Raum« der Schule vermittelt

»Manchmal stelle ich mir vor, wie ich mit ihr *ein Brautkleid aussuche*«, sagt Sabine Fornfeist, die Mutter

Ausflug auf Rädern. Die Eltern auf Inlinern, der Bruder auf dem Skateboard – Lili mag es, wenn ihr der Fahrtwind ins Gesicht bläst

Besucher schiebt er vor ein Plakat, auf dem die gesamte Biochemie des Menschen in Buchstaben und Reaktionswegen verzeichnet ist. Die Erforschung von Fehlern in diesen Reaktionswegen nennt er seine Lebensaufgabe. Sieben seltene Erkrankungen hat er nach eigener Aussage selbst entdeckt. Einmal fehlte einem Patienten lediglich ein körpereigener Zucker, den man leicht im Labor herstellen konnte. Vor der ersten Gabe testete Marquardt das Präparat an sich selbst, um sicher zu sein, dass es ungefährlich ist.

Es gibt ein Foto von ihm, da steht er grinsend neben einem Kind, das eben ein Medikament geschluckt hat. Ein Junge, zehn Jahre alt, mit Leberversagen, der bereits einen Termin für eine Transplantation hatte. Im letzten Moment hatte Marquardt eine Urinprobe des Kindes nach London geschickt, mithilfe eines anderen Wissenschaftlers die Diagnose gestellt und das einzig rettende Medikament, eine künstliche Gallensäure, mit dem Taxi aus Frankreich nach Münster kommen lassen (siehe Kasten Seite 99).

Die Behandlung aber, jeden Tag zwei Tabletten, kostet die Krankenkasse fast 400 000 Euro pro Jahr. Solche hohen Kosten seien oft ein Problem bei der Behandlung von seltenen Krankheiten, sagt Thorsten Marquardt. Im vergangenen Jahr wurde er von einer Krankenkasse aufgefordert, eine Million Euro zurückzuzahlen – weil er eine zu teure Therapie verordnet habe. Zwar konnte er ähnliche Forderungen bislang immer zurückweisen, doch oft muss er um die Frage streiten:

Wie viel Euro ist ein Menschenleben wert?

Die Krankenkasse forderte vom Arzt eine Million Euro zurück. *Die Therapie, die er verordnet hatte, sei zu teuer*

m

MANCHMAL TRÄUME ICH, dass Lili spricht", sagt Lilis Vater Michael Fornfeist. Sie spricht dann nicht wie das Kind, das vor neun Jahren sagte: „Mein Gehirn juckt." Sondern mit der tiefen Stimme einer jungen Frau.

„Manchmal stelle ich mir vor, wie ich mit ihr ein Brautkleid aussuche", sagt Sabine Fornfeist. Oder wie sie mit ihr über Männer spreche, von Mutter zu Tochter.

Es ist Spätsommer geworden in Brühl, und es riecht nach Holz. Die Fornfeists haben eine Rampe bauen lassen, um Lili im Rollstuhl die drei Stufen vom Garten bis zu ihrer Wohnung schieben zu können. Treppensteigen geht nicht mehr, sagt Sabine Fornfeist. Aber Treppensteigen, das sei ja nicht das Gleiche wie „aus eigener Kraft selbstständig laufen". Von Treppen stehe nichts auf der Liste.

An diesem Sommernachmittag ist es den Fornfeists wichtig zu sagen: „Wir sind glücklich." Sie lebten zwar immer noch ein Leben, in dem Warten und Hoffen viel Raum einnähmen. Aber es gebe jetzt auch einen Alltag mit Lili, der gut sei: die gemeinsamen Ausflüge, das Ausgehen mit Freunden, die Familienessen, die Hilfe von Sabine Fornfeists Arbeitgeber, der ihr problemlos oft tagelang freigibt.

Und am Horizont die Chance, die Medikamentenstudie. Wann geht es endlich los? Den ganzen Sommer lang warten sie auf Nachrichten.

Über den Tod sprechen sie nie.

Es stelle sich ja nicht nur die Frage, ob Lili an der Studie teilnehmen dürfe, sagt Thorsten Marquardt im Sommer 2015. Sondern auch, ob die Studie in Deutschland überhaupt stattfinden wird. Denn dafür braucht es die Zustimmung einer Ethikkommission. Und das, sagt Marquardt, sei keine Kleinigkeit.

Das habe auch mit den Katzen zu tun.

Es gibt ein Video, darauf sieht man die Katzen, drei Stück. Alle sind an Niemann-Pick erkrankt. Die eine taumelt mehr, als dass sie läuft, eine andere sitzt apathisch in der Ecke. Die dritte aber verhält sich wie ein gesundes Tier. Diese Katze hat den Wirkstoff bekommen, auf den die Fornfeists hoffen. Sie gilt als Beweis dafür, dass das Medikament wirkt. Was man auf dem Video nicht sieht: Die scheinbar gesunde Katze ist taub. Denn je höher die Dosis des neuen Wirkstoffs, sagt Marquardt, desto eher komme es zu Hörverlusten. In kleinen Dosen sei das kein Problem, nur wisse man eben nicht, ob kleine Dosen die Krankheit schon stoppten.

Darf man das? Ein Medikament geben, das zu Hörverlust führt? Wie würde Lili selbst entscheiden?, fragen sich die Fornfeists manchmal.

Die Patienten würden zwar einen Teil ihrer Hörkraft verlieren, aber nicht dramatisch viel – darauf beharrt ein Mitarbeiter der Pharmafirma, die das Medikament entwickelt hat. Er sagt das im Herbst 2015 auf einem Treffen der Internationalen Niemann-Pick Allianz in Mainz. Alle zwei Jahre findet diese Veranstaltung statt. Ein Forum für den Erfahrungsaustausch zwischen Selbsthilfegruppen, Ärzten, Wissenschaftlern und Pharmafirmen.

Thorsten Marquardt ist in aller Frühe aufgestanden an diesem Morgen, um von Münster nach Mainz zu fahren. Jetzt sitzt er in der ersten Reihe und diskutiert mit einem Pharmakologen über die jüngsten Fortschritte in der Forschung. Hinter Marquardt: Stuhlreihe um Stuhlreihe voll besetzt mit Eltern aus der ganzen Welt. Chinesen, eigens mit einer Übersetzerin angereist. Amerikaner mit riesigen Smartphones am Gürtel. Argentinier, Dänen, Kanadier. Und Sabine und Michael Forn-

Karma lebt heute wie ein gesundes Kind. Mit der Diagnose fand sich auch ein wirksames Präparat – und beendete für die Familie die Schreckenszeit

Hilfe in letzter Minute

Karma Saborifar, 10 Jahre alt,
Diagnose: 3Beta-Hydroxysteroid-Delta5-C27-Steroid-Dehydrogenase-Mangel

Karma Saborifar liegt noch in den Windeln, als seine Mutter blaue Flecken an seinen Armen und auf der Brust entdeckt. Im Krankenhaus stellen die Ärzte eine Störung der Blutgerinnung fest, verursacht durch einen Vitaminmangel. Obwohl er von nun an Vitaminpräparate schluckt, muss er immer wieder im Krankenhaus behandelt werden. Mal wegen starker Verdauungsprobleme, dann wegen Störungen des Knochenwachstums.

Karma Saborifar muss spezielle Diäten einhalten, seine Leber ist so stark vergrößert, dass der Bauch über Jahre hinweg angeschwollen ist. Jahrelang wird Karma Saborifar symptomatisch mit verschiedenen Medikamenten behandelt.

Im Frühjahr 2015 färbt sich Karmas Haut plötzlich gelb, er kann zeitweise kaum noch die Augen offen halten, der Bauch schmerzt. Im Universitätsklinikum Münster diagnostiziert Thorsten Marquardt ein beginnendes Leberversagen.

Tabletten fürs Leben

Hilflos gegenüber dem schnellen Fortschreiten der Erkrankung, hinterfragt der Arzt seine bisherige Behandlung. Dabei erinnert er sich an einen Kongress, auf dem ein Londoner Kollege von einer sehr seltenen Störung des Gallensäurestoffwechsels berichtet hat.

Im April 2015, Karma hat bereits einen Termin in einem Lebertransplantationszentrum, schickt Marquardt Karmas Urinprobe nach London. Wenige Tage später erreicht ihn die rettende E-Mail: „Hi Thorsten, dein Patient hat 3Beta-Hydroxysteroid-Delta5-C27-Steroid-Dehydrogenase-Mangel." Thorsten Marquardt erfährt: Es gibt ein kleines Pharmaunternehmen in Frankreich, das sich einzig darauf spezialisiert hat, die fehlende Gallensäure in Tablettenform herzustellen. Noch am selben Tag lässt er das Präparat von Frankreich nach Münster bringen. Schon nach den ersten Gaben geht es Karma besser, die Gelbfärbung verschwindet, der Termin im Transplantationszentrum wird abgesagt.

Bis an sein Lebensende wird Karma die Tabletten schlucken müssen. Abgesehen von dieser Einschränkung lebt er heute wie ein gesundes Kind.

Seit 2012 wird Lili künstlich ernährt. Trotzdem sitzt sie bei jedem Essen mit am Tisch, bekommt ihre Medikamente – und ihre eigene, kleine Mahlzeit. Mal Kekse mit Aufstrich, mal Avocado mit Oliven

GUT ZU WISSEN

Behandlungszentren, Selbsthilfe, Wirkstoffe

Wo Sie Informationen erhalten. Wo Sie nachschlagen können. Wo es Hinweise gibt

ZENTREN UND HILFE
Eine Übersicht über die Zentren für seltene Erkrankungen an deutschen Universitätskliniken findet man unter *www.research4rare.de/zentren-fuer-seltene-erkrankungen*. Ist die Diagnose gestellt, sollte man sich erkundigen, ob es Selbsthilfegruppen und spezialisierte Ärzte gibt. Die Homepage der Netzwerks ACHSE (*www.achse-online.de*) gibt einen Überblick.

MEDIKAMENTE
Seit einer EU-Verordnung aus dem Jahr 2000, die für Pharmafirmen Anreize schaffen soll, an seltenen Erkrankungen zu forschen, ist die Zahl der „Orphan Drugs" angestiegen. Infos etwa über Wirkstoffe und Studien gibt *www.orpha.net*. Härtefallprogramme („Compassionate Use") sind im Arzneimittelgesetz geregelt. Ein Medikament außerhalb einer Studie und vor der Marktzulassung zu bekommen ist an strenge Bedingungen geknüpft.

VERWEIGERTE RETTUNG
Ein Problem des „Compassionate Use" besteht darin, dass die Pharmafirma bereit sein muss, das Medikament kostenlos zur Verfügung zu stellen. Ein Beispiel für das Versagen dieser Regelung ist der Fall des Ehepaars Vogel aus Bayern, dessen Tochter Hannah an „Kinderdemenz" erkrankt ist, einer tödlichen Stoffwechselerkrankung. Die Familie erlangte 2015 mediale Aufmerksamkeit, weil Hannahs Leiden nur wenige Monate nach der Schließung einer Medikamentenstudie diagnostiziert wurde. Bis heute weigert sich das US-Pharmaunternehmen Biomarin, den rettenden Wirkstoff zur Verfügung zu stellen.

feist, zusammen mit Lili, im Rollstuhl. Sie sind die Einzigen, die ihr krankes Kind mitgebracht haben. Viele Eltern sind hier. Eigentlich Maurer, Lehrer, Steuerberater oder Verkäufer, die sich an diesem Tag aber verhalten wie Ärzte auf einer Fortbildung. Die Fotos schießen von Vortragsfolien, von histologischen Aufnahmen, von Querschnitten durch Gehirne, von Zahlenkolonnen mit Studienergebnissen.

Für die Eltern ist dieses Treffen eine Chance, ihre Fragen zu stellen und Antworten aus erster Hand zu bekommen. Für die Pharmavertreter ist es die Möglichkeit, Versuchspersonen anzuwerben, auch wenn sie das nicht offen zugeben würden.

Eine verstörende Win-win-Situation.

Die Forschung an seltenen Erkrankungen ist immer auch ein Kompromiss. Da sind einerseits die wissenschaftlichen Standards, die gnadenlos nach menschlicher Auslese verlangen: nach Alter, Fähigkeiten, Grad der Behinderung, Stadium der Krankheit. Damit bei einer Studie aussagekräftige Ergebnisse entstehen, dürfen nur Teilnehmer zugelassen werden, deren Fälle wirklich vergleichbar sind. Und dann ist da die Realität: dass es im Grunde viel zu wenige Patienten für die einzelnen Syndrome gibt, um leichtfertig auf eine einzige mögliche Versuchsperson zu verzichten.

Weil Niemann-Pick genetische Ursachen hat, sitzen hier sogar Eltern, die zwei kranke Kinder haben, das eine 18 Jahre alt, das andere 22. Was macht man, wenn das Höchstalter einer Studie bei 21 Jahren liegt? Ein Kind aus der Familie an der Studie teilnehmen lassen – das andere aber nicht?

Nicht nur über ethische Fragen wird in Mainz gesprochen. Sondern auch über den Alltag mit der Krankheit. Welche Therapien machst du? Was kann dein Kind noch? Eine multinationale Selbsthilfegruppe. Sie ist nötig, weil die Gruppen im Land oft zu klein sind, um die Zukunft des eigenen Kindes in der Vergangenheit eines der anderen sehen zu können.

a

AM NACHMITTAG NIMMT Sabine Fornfeist an einem Workshop teil. Die Eltern sollen eine Liste für Ärzte erarbeiten, die helfen soll, Niemann-Pick frühzeitig zu erkennen. Jeder schreibt ein Symptom auf, das bei seinem Kind zur Diagnose beigetragen hat. Die Eltern notieren: „hat alles vergessen", „konnte mit den Augen meinem Finger nicht mehr folgen". Sabine Fornfeist schreibt: „fiel nach dem Lachen einfach um".

Und während die Elterngruppe ihre Notizen an eine Stellwand heftet, sieht man durch die verglaste Tür: Lili. Auf Socken, wie sie den Hotelgang hinunterläuft. Vor sich den Rollstuhl schiebend, hinter ihr Michael Fornfeist. Man sieht einen Vater, der mit seiner kranken Tochter Schritt um Schritt den Teppichboden abläuft. Und wenn sie es schaffen würde, vom Kaffeeautomaten dort hinten, sagen wir, bis zu dem Sofa dort drüben zu laufen, würde das dann zählen? Als „selbstständig laufen können"? Noch gut sechs Meter.

Später wird Thorsten Marquardt sagen: In Mainz habe er gesehen, dass es bei Lili nicht reicht. Manchmal, sagt er dann, sei es schwer, die Rollen, die er selbst im Fall Lili Fornfeist innehabe, klar zu trennen; die des Arztes, des Forschers und des Menschen Thorsten Marquardt. Denn am Ende muss er entscheiden, ob Lili die Kriterien der Studie erfüllt oder nicht. Die amerikanische Firma bestimmt die Regeln, doch Marquardt ist derjenige, der sie interpretieren muss. Bis zum Schluss hat er gehofft, die Firma würde die Liste vielleicht noch verändern. Zweimal ließ er Lili den Motoriktest machen, das zweite Mal nach einem vereinfachten Modell.

Am Ende ist es der Forscher Thorsten Marquardt, der Familie Fornfeist seine Entscheidung mitteilt. Auf einer Fortbildungsveranstaltung für Ärzte, während der Sabine Fornfeist einen Stand ihrer Selbsthilfegruppe aufgebaut hat, nimmt er sie gleich zu Beginn zur Seite.

„Liebe Frau Fornfeist, Lili wird nicht in die Studie kommen, weil wissenschaftliche Standards sonst nicht eingehalten werden können."

ES SEI EIN RUHIGES GESPRÄCH gewesen, erzählt Sabine Fornfeist, ein nahes, eines sogar, das Hoffnung schenkte. Denn es sei wahrscheinlich, sagte Marquardt, dass die Pharmafirma den Wirkstoff für einige Härtefälle herausgebe, die nicht in die Studie aufgenommen werden können. „Compassionate Use" nennt sich diese Praxis, eine Anwendung aus Mitgefühl, allerdings begrenzt durch bürokratische Hürden. Aber im Fall Lili ist Thorsten Marquardt zuversichtlich. Nur: Das alles brauche seine Zeit, zuerst müsse die Studie in Deutschland starten. Frühjahr 2016, wenige Monate noch, dann könne sie beginnen, so heißt es jetzt.

So wenig Zeit.

VIVIAN PASQUET
ist promovierte Ärztin. Sie hat Familie Fornfeist ein Jahr lang begleitet und war sehr berührt davon, dass Lili sie bei den Treffen wiedererkannte und zur Begrüßung sanft ihre Hand drückte.

INSA CATHÉRINE HAGEMANN
beschäftigt sich seit mehreren Jahren fotografisch mit seltenen Krankheiten. Und fragt sich seitdem, was eigentlich Gesundheit ist: „Auch diese Kinder kamen ja alle einmal scheinbar gesund auf die Welt."