Angehörige werden aktiv

Vom Angehörigen zum Spezialisten

Seltene Krankheiten sind für die Betroffenen und ihre Angehörigen besonders schlimm. Vielfach geht der Diagnose eine lange, kräftezehrende medizinische Abklärung voraus. Ist dann die Diagnose einmal gestellt, bleibt die Hilflosigkeit, denn meist fehlt es an Wissen und es gibt kaum Medikamente. Angehörige können in einer solchen Situation zur treibenden Kraft in der Bekämpfung der Krankheit werden, wie das Beispiel der Familie Poincilit zeigt.

© PRIVAT

Christoph und Hanny Poincilit mit ihrer Tochter Alix.

Christoph Poincilit und seine Familie kennen dieses Gefühl der Ohnmacht, das eine schwere Krankheit mit sich zieht, viel zu gut. Am 28. April 2010 erfuhren sie, dass ihre damals 27-jährige Tochter Alix vom Nieman-Pick-Syndrom C (NPC) betroffen ist. NPC ist eine vererbbare, seltene Stoffwechselkrankheit, die neben Problemen beim Sprechen, Laufen und Schlucken auch eine extreme Vergesslichkeit mit sich bringt. Sie wird darum auch als eine Art «Frühalzheimer» bezeichnet. Gerade mal 14 NPC-Patienten leben in der Schweiz. Es ist also kein Wunder, dass die Familie noch nie zuvor von der Krankheit gehört hatte. Selbst den meisten Ärzten ist die Erbkrankheit fremd. Es mangelt an fundierten wissenschaftlichen Informationen, an Infrastruktur und Forschung. Die Folge dieser Wissenslücke war für die Familie Poincilit verheerend. Erst nach einer Odyssee von Klinik zu Klinik und hartnäckigem Drängen der Eltern auf die Überweisung ihrer Tochter ins Universitätsspital Zürich gelangten die Ärzte zur Diagnose. Als die Stoffwechsel-Fachärztin Marianne Rohrbach erklärte, was die Symptome der Krankheit sind, wartete gleich der nächste Schock. Schlagartig wurde Christoph Poincilit und seiner Frau Hanny bewusst, dass auch ihre beiden anderen Kinder, Mathias und Zita, die Krankheit hatten.

Leben im Schatten einer unheilbaren Krankheit

Seit diesem Tag im April 2010 dominiert NPC das Leben der Familie Poincilit. Sie lernten, mit der Situation umzugehen, doch akzeptieren wollten sie das so nicht. In den vergangenen Jahren wurden Christoph und Hanny zu NPC-Experten. Christoph gründete die Schweizerische Niemann-Pick-Vereinigung (NPSuisse), die sich stark in den Bereichen Forschung und Politik engagiert. Ziel ist es, die Bekanntheit der Krankheit zu erhöhen und direkt wie indirekt Betroffene zu beraten, zu unterstützen und zu begleiten. Für die Familie Poincilit geht es nicht mehr alleine um das eigene Familienschicksal. «Werde ich in der Lage sein, meinen Kindern zu helfen? Ich tue alles, was ich kann. Aber ich glaube, die Aufgabe geht darüber hinaus», ist Christoph überzeugt. Das Beispiel der Familie Poincilit zeigt, welche zentrale Rolle Angehörige im Kampf gegen seltene Krankheiten spielen und wie sie Hoffnungsträger für andere Betroffene und ihre Angehörigen sein können.

ANDREINA RAVANI

Weitere Informationen zur Niemann-Pick C Krankheit: www.npsuisse.ch

Vertieften Einblick in das schwierige Schicksal der Familie Poincilit bietet die Dokumentation «Eine Familie kämpft – Leben mit einer unheimlichen Krankheit». Der Film kann auf mirafilm.ch bestellt werden.