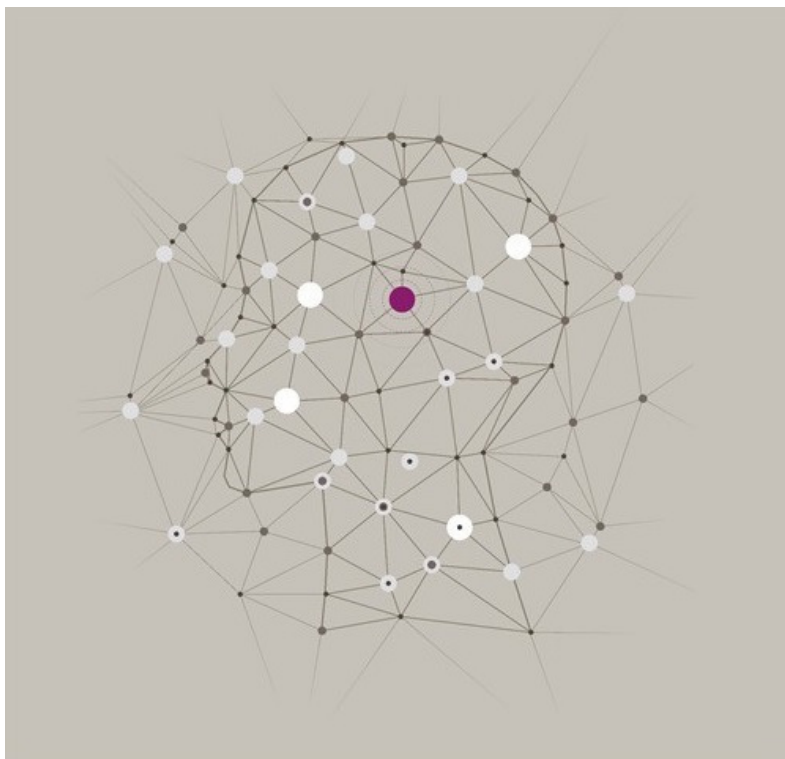


PRORARIS

 Alliance Maladies Rares – Suisse
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

REVUE DE PRESSE

MEDIENSPIEGEL



Journée des maladies rares en Suisse 2019

Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz 2019

Principaux articles et reportages

Die wichtigsten Medienbeiträge

Média	Date
Medium	Datum
Veranstaltungskalender	02.2019
RTS.ch 36.9°	06.02.2019
Zentralschweiz am Sonntag / Ostschweiz am Sonntag	24.02.2019
Tagblatt.ch	24.02.2019
La Liberté	26.02.2019
RTS.ch Info	26.02.2019
Basler Zeitung	04.03.2019
Watson	28.02.2019
Watson	28.02.2019
CH Media	28.02.2019
Schweiz am Wochenende	02.03.2019
Zürcher Unterländer	02.03.2019
Südostschweiz.ch	02.03.2019
Südostschweiz.ch	02.03.2019
Zuger Zeitung	02.03.2019
Glückspost	10.04.2019

Events.ch

Februar 2019

Tag der Seltenen Krankheiten

Events

VORTRAG

Tag der seltenen Krankheiten

📅 letzten Samstag um 09:30 Uhr

📍 USB - Zentrum für Lehre und Forschung (ZLF), 4031 Basel

☰ In der Schweiz leben über 500'000 Menschen mit einer seltenen Krankheit. Pro Krankheit gibt es jedoch nur wenige Betroffene. Es fehlt an Informationen, Expertise und Therapiemöglichkeiten. Die Betroffenen erhalten heute nicht die gleiche Versorgung wie Patientinnen und Patienten mit einer häufigeren Krankheit. Mit dem Tag der seltenen Krankheiten informiert ProRaris über die Entwicklungen und Herausforderungen auf diesem Gebiet.

Die diesjährige Veranstaltung wird in Zusammenarbeit mit dem Universitätsspital Basel und dem Universitäts-Kinderspital Basel durchgeführt. Der Anlass ist öffentlich. Weitere Informationen und Programm unter: <https://www.proraris.ch/de/marz-2019-basel-internationaler-seltenen-405.html>

Hier geht's zum [Beitrag](#).

Baslerzeitung.ch

Februar 2019

Tag der Seltenen Krankheiten

BaslerZeitung | Agenda ▾

Anmelden

Tag der seltenen Krankheiten

Samstag, 02.03.2019 - 09:30 Uhr

Vortrag

In der Schweiz leben über 500'000 Menschen mit einer seltenen Krankheit. Pro Krankheit gibt es jedoch nur wenige Betroffene. Es fehlt an Informationen, Expertise und Therapiemöglichkeiten. Die Betroffenen erhalten heute nicht die gleiche Versorgung wie Patientinnen und Patienten mit einer häufigeren Krankheit. Mit dem Tag der seltenen Krankheiten informiert ProRaris über die Entwicklungen und Herausforderungen auf diesem Gebiet. Die diesjährige Veranstaltung wird in Zusammenarbeit mit dem Universitätsspital Basel und dem Universitäts-Kinderspital Basel durchgeführt. Der Anlass ist öffentlich. Weitere Informationen und Programm unter: <https://www.prorarais.ch/de/marz-2019-basel-internationaler-seltenen-405.html>



<https://www.prorarais.ch>



Location

USB - Zentrum für Lehre und Forschung (ZLF)

Datum: 02.03.2019

Zeit: 09:30 Uhr

Ort: USB - Zentrum für Lehre und Forschung (ZLF), Hebelstrasse 20, 4031 Basel

www.unispital-basel.ch

Hier geht's zum [Beitrag](#).

Emotions.cornercard.ch

Februar 2019

Tag der Seltenen Krankheiten



Member werden Deutsch

Specials Win Events Kino Moments



VORTRAG

Tag der seltenen Krankheiten

📅 letzten Samstag um 09:30 Uhr

📍 USB - Zentrum für Lehre und Forschung (ZLF), 4031 Basel

☰ In der Schweiz leben über 500'000 Menschen mit einer seltenen Krankheit. Pro Krankheit gibt es jedoch nur wenige Betroffene. Es fehlt an Informationen, Expertise und Therapiemöglichkeiten. Die Betroffenen erhalten heute nicht die gleiche Versorgung wie Patientinnen und Patienten mit einer häufigeren Krankheit. Mit dem Tag der seltenen Krankheiten informiert ProRaris über die Entwicklungen und Herausforderungen auf diesem Gebiet.

Die diesjährige Veranstaltung wird in Zusammenarbeit mit dem Universitätsspital Basel und dem Universitäts-Kinderspital Basel durchgeführt. Der Anlass ist öffentlich. Weitere Informationen und Programm unter:

<https://www.prorarais.ch/de/marz-2019-basel-internationaler-seltenen-405.html>



Hier geht's zum [Beitrag](#).



RTS.ch 36.9°

6 février 2019

Article en ligne sur l'ouverture d'un centre de génomique médicale à Genève

ma **RTS** INFO SPORT CULTURE PLAY RADIO TV PROGRAMME TV MÉTÉO PLUS

RECHERCHER

36.9°

Retour à l'accueil

Contenu de l'émission


- SLA : Mon corps est une prison
- Le refuge des grands marginaux

Le refuge des grands marginaux SLA : Mon corps est une prison

L'émission du 6 février 2019

SLA : Mon corps est une prison

Tout comme ses cousines Alzheimer et Parkinson, la SLA ou "maladie de Charcot" est en augmentation en raison du vieillissement de la population. Elle touche actuellement 800 personnes en Suisse.

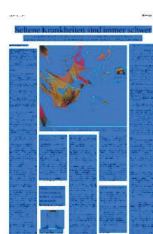


La SLA est une maladie dégénérative qui touche les motoneurones qui commandent les muscles. L'espérance de vie est de trois à cinq ans. L'évolution de la maladie est imprévisible. Mais ce qui est sûr, c'est que le malade va perdre l'usage de ses membres, sa capacité respiratoire, sa faculté à se nourrir par lui-même, et bien souvent l'usage de la parole. En l'absence d'un traitement efficace, patients, proches et soignants n'ont d'autres choix que d'accepter l'inacceptable.

Bonus de l'émission

- L'Association SLA Suisse
- L'Association de Sainte-Elise
- Pro Raris (Association des maladies rares)
- La SLA au CHUV
- LA SLA aux HUG
- Groupe d'entraide pour les proches de personnes atteintes de Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA) en Valais
- L'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires

Lire l'article [ici](#).



Seltene Krankheiten sind immer schwer

Gesundheit Menschen mit seltenen Krankheiten fühlen sich oft hilflos und im Stich gelassen.

Saskia Karg kämpft um Aufmerksamkeit für dieses Thema und die Betroffenen. Auch bei Ärzten und Fachleuten.

Interview: Pirmin Bossart

Die Organisation ProRaris spricht von 7000 bis 8000 seltenen Krankheiten. Wie viele davon kennen Sie?

Saskia Karg: Niemand weiss die Zahl genau. Seit meinem Studium der Biotechnologie habe ich mich in vielen Bereichen ausschliesslich mit seltenen Krankheiten befasst. Aber mindestens alle paar Wochen taucht wieder eine Krankheit auf, von der ich noch nie gehört habe.

Haben Sie ein, zwei Beispiele für eine seltene Krankheit?

Eine der häufigsten ist die zystische Fibrose, eine Stoffwechselkrankheit aufgrund eines Gendefekts, die zu Problemen mit der Lunge führt. Noch vor 20 Jahren wurden die Betroffenen maximal 20 oder 25 Jahre alt. Inzwischen ist das Durchschnittsalter auf 36 Jahre gestiegen. Die Krankheit wird bei Neugeborenen im Screening getestet und kann sofort erkannt werden. Deshalb ist sie besser behandelbar geworden. Auf der anderen Seite haben wir etwa das Dravet-Syndrom, bei der ein Gendefekt zu starken Epilepsien führt. Die Krankheit ist praktisch nicht behandelbar, Betroffenen haben eine kurze Lebenserwartung.

Was heisst eigentlich «selten» bei seltenen Krankheiten?

Eine Krankheit ist statistisch dann selten, wenn sie bei maximal einer von 2000 Personen auftritt. Doch die allermeisten seltenen Krankheiten haben eine Häufigkeit von 1:100 000 oder 1:1 000 000. Weltweit sind häufig lediglich vier oder fünf Familien betroffen. Zählt man aber alle Personen zusammen, die an einer seltenen Krankheit leiden, sind wir bei 5 bis 8 Prozent der Bevölkerung, in der Schweiz also rund

eine halbe Million Menschen. Also gleich viele, wie an Diabetes erkrankt sind.

Gibt es etwas, das alle oder viele seltene Krankheiten verbindet?

80 Prozent aller seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt. Entweder haben die Eltern schon defekte Gene, oder es kommt bei einem Kind zu Spontanmutationen. Was genau diese Mutationen auslöst, weiss man nicht. Je nach Beschädigung der Gene gibt es die unterschiedlichsten Ausprägungen und Schweregrade der Krankheit. Das macht ihre Diagnose und mögliche Behandlung sehr komplex. Eine zweite Gemeinsamkeit ist die Tatsache, dass Hausärzte und oft auch Fachpersonen vor einer grossen Herausforderung stehen, überhaupt zu erkennen, was die seltsamen Symptome bedeuten, und vor allem, an welche Fachstellen die Betroffenen weitergeleitet werden könnten. Die diagnostische Odyssee ist vielleicht die folgenschwerste Gemeinsamkeit dieser Krankheiten.

Können Sie das noch präzisieren?

Eine aktuelle Statistik weist aus, dass es durchschnittlich fünf Jahre dauert, bis eine seltene Krankheit diagnostiziert ist, und die Betroffenen bei durchschnittlich sieben Ärzten waren. Doch die Spannweite ist gross. Es kann vorkommen, dass ein Arzt ein Kind nach der Geburt anschaut und die Krankheit sofort erkennt. Ich kenne aber auch den Fall einer Frau, bei der die ersten Symptome einer schmerzhaften Stoffwechselkrankheit schon mit zwei Jahren aufgetreten sind. Aber erst nach ihrer Pension konnte die Diagnose gestellt werden.

Was bedeutet das für Betroffene?

Sie sind oft gezwungen, sich selber zu

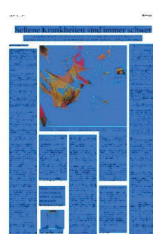
helfen. Mütter von kleinen Kindern, die eine seltene Krankheit haben, finden kaum Experten, die ihnen weiterhelfen können. Die Betroffenen müssen sich ihr Wissen vielfach selber aneignen. Die Forschung gestaltet sich auch deshalb schwierig, weil die Patienten über die ganze Welt verteilt sind.

Sind seltene Krankheiten häufig schwere Krankheiten?

Das ist in der Definition inbegriffen. Wenn eine Krankheit selten ist, aber keine schwerwiegenden Probleme verursacht, würde man nicht von seltenen Krankheiten reden. Diese Krankheiten sind in aller Regel nicht heilbar. Nur für einen kleinen Teil – nämlich für 5 Prozent – gibt es Medikamente. Manchmal lassen sich gewisse Fehlbildungen operieren, um ein besseres Leben zu ermöglichen. Auch wird immer versucht, so gut als möglich die Symptome zu behandeln, so dass sich ein Kind trotzdem so gut wie möglich entwickeln kann.

Lässt sich denn meist einigermaßen leben mit diesen Krankheiten?

«Ganz vieles, das etwas bringen würde, ist weder teuer noch kostentreibend.»



Dr. Saskia Karg
Projektleiterin Kinderspital Zürich

Das ist sehr relativ. Jahrelang ohne Diagnose zu sein und mit den merkwürdigen und oft auch sehr schmerzhaften Symptomen leben zu müssen, ist eine Herausforderung. Das Spektrum ist gross. Es gibt jene, die einen bestimmten Herzfehler haben und keinen Sport treiben dürfen. Oder jene, die aufgrund einer Stoffwechselkrankheit eine strenge Diät einhalten müssen: Essen diese Personen bestimmte Sachen, werden sie sofort schwer krank. Betroffene Kinder reisen dann mit einem eigenen Koffer voller Lebensmittel in ein Ferienlager.

Sie arbeiten als Spezialistin im Zürcher Universitäts-Kinderspital. Treten seltene Krankheiten häufig bereits im Kindesalter auf?

Ja, 50 Prozent treten bereits im Kindesalter auf. Manchmal sind sie direkt bei der Geburt erkennbar, andere manifestieren sich nach Wochen oder Monaten. Rund 30 Prozent der betroffenen Kinder erleben den 5. Geburtstag nicht. Viele, die diese Hürde nehmen, schaffen es bis ins Erwachsenenalter, allerdings mit einer kürzeren Lebenserwartung.

Wie erkennt man bei Kleinkindern, bei denen sich noch nichts Auffälliges zeigt, dass etwas nicht stimmt?

«Hört auf die Mütter!», sagt jeweils Professor Matthias Baumgartner, Forschungsdirektor am Kinderspital Zürich, zu den Medizinstudierenden. Mütter spüren am ehesten, wenn mit ihrem Kind etwas nicht stimmt.

Wie könnte man die Situation für Betroffene grundlegend verbessern?

Das grösste Thema ist sicher die Sensibilisierung, vor allem auch bei Fachpersonen: Dass sie bei zunächst ungewissen Phänomenen auch an die Möglichkeit einer seltenen Krankheit denken. Es gibt beispielsweise die Lungenkrankheit PCD. Sie kann sich unter der Krankheit COPD verstecken und wird häufig übersehen. Zur Sensibilisierung gehört, dass

Ärzte und Fachleute auch mal ihre Kollegen fragen oder auswärts Expertisen einholen, wenn sie nicht weiterwissen. Auch Spitäler müssten viel stärker zusammenarbeiten. Wichtig wäre nicht zuletzt, ein Register der seltenen Krankheiten aufzubauen. Wir haben sehr wenig Zahlenmaterial, so werden wir kaum wahrgenommen. Nur dank Studien können wir Genaueres über die einzelnen Krankheiten erfahren und vielleicht Therapiemöglichkeiten finden.

Das Kinderspital Zürich hat seit ein paar Jahren eine Helpline eingerichtet. Wie wird diese genutzt?

Sie ist unverzichtbar. Es ist eine kostenlose Dienstleistung für die ganze Deutschschweiz. In der Westschweiz gibt es bereits ein solches Angebot. Die Mitarbeitenden der Helpline helfen Betroffenen bei der Suche nach Experten. Sie recherchieren und sind hartnäckig.

Sie zeigen Ärzten, worauf sie achten müssen. Sie suchen Literatur heraus oder forschen nach Studien und Expertisen. Kooperation und Vernetzung sind mit dem Internet einfacher geworden. Auch Patienten können einfacher andere Betroffene finden. Diese Vernetzung ist zentral: Betroffene werden häufig zu Experten. Dieses Wissen gilt es, zu nutzen.

Wie realistisch ist es, dass die geforderten Massnahmen machbar sind?

Ganz viele der Massnahmen, die schon ganz viel bringen würden, sind weder teuer noch kostentreibend. Im Gegenteil könnten mit einer besseren Sensibilisierung und Vernetzung sogar Kosten gespart werden, da viele unnötige Massnahmen und Therapien auf dem Weg zu einer Diagnose wegfallen würden.

Kürzlich wurde der Fall einer 31-jährigen Frau publik, die an spinaler Muskelatrophie leidet. Sie sammelte für ihre Therapie via Crowdfunding Geld – 600 000 Franken. Ist denn die Behandlung seltener Krankheiten so extrem teuer?

Therapien sind häufig sehr teuer. Davon profitiert aber nur ein Bruchteil aller Patienten. Denn für die allermeisten seltenen Krankheiten gibt es gar keine geeigneten Therapien oder Medikamente. Es ist also für ganz wenige sehr teuer. Was mich an solchen medienwirksamen Fällen stört, ist der Fokus. Der Einzelfall wird thematisiert, das ist eine Verzerrung. Und es kann nicht die Lösung sein, dass alle Betroffenen Crowdfunding machen. Wir haben ein System, das verändert werden muss, damit es für alle Betroffenen besser wird. Dass Medikamente so teuer sind, hat mit dem System zu tun, das dies zulässt. Doch der Fokus auf die Medikamente ist auch zwiespältig.

Warum?

Wichtige Verbesserungen könnten wir mit relativ einfachen Mitteln erreichen. Das würde viel mehr Menschen dienen, als wenn nur eine Person ein Medikament kriegt. Gesundheitsversorger und Ärzte haben die Aufgabe, das möglichst Beste für jeden Patienten zu erreichen und nicht nur für diejenigen, bei denen es eine Therapie gibt. Verbesserungen sind schon dort möglich, wo Patienten ernst genommen werden, Unterstützung und Linderung erhalten und alles daran gesetzt wird, eine Diagnose zu erhalten, damit die Krankheit und ihr Verlauf verstanden werden kann.



So bitter ein Einzelschicksal auch sein kann: Steht unsere Gesellschaft in der Pflicht, allen Kranken eine optimale Behandlung zukommen zu lassen, oder gibt es Grenzen?

Das ist eine ethische Diskussion. Sie wird auch bei sehr alten Patienten geführt oder solchen, die nach einem Unfall im Koma liegen. Das muss in jedem Fall individuell beantwortet werden. Wir sind noch sehr weit davon entfernt, an den Punkt zu kommen, an dem es für alle Krankheiten entsprechende Medikamente gibt.

Und für die Forschungsindustrie ist es nicht lukrativ, ein Medikament zu finden, das nur wenigen Menschen zugutekommt.

Gerade deswegen ist es wichtig, dass man diese Art Forschung an den Universitäten macht. Diese sind nicht gewinnorientiert. Aus der Forschung lassen sich häufig Erkenntnisse gewinnen, die auch für stärker verbreitete Krankheiten relevant sein können. In anderen Ländern gibt es nationale Programme, die speziell den seltenen Krankheiten zugutekommen. Wir haben jetzt beim Nationalfonds einen Antrag für ein Forschungsprogramm eingereicht und hoffen sehr, dass wir Anklang finden.

Expertin, Verband, Helpline

Die in Luzern wohnhafte Biotechnologin **Saskia R. Karg (41)** leitet das Projekt «Zentrum für seltene Krankheiten» der Zürcher universitären Spitäler und ist seit 2013 im Bereich seltener Krankheiten am Kinderspital Zürich tätig.

Saskia Karg gehörte unter anderem längere Zeit dem Vorstand von **ProRaris** an, dem Dachverband für Patientenorganisationen von Menschen mit seltenen Krankheiten. ProRaris führt zum Tag der seltenen Krankheiten **am Samstag, 2. März**, im Universitätsspital **Basel** eine grosse **Publikumsveranstaltung** durch. Thema: «Aus der Isolation ins Netzwerk». Mehr unter: www.prorararis.ch

Hinweis

Gratis-Helpline: selten@kispi.uzh.ch oder 044 266 35 35



Eine von Tausenden seltener Krankheiten: Bei der Schmetterlingskrankheit ist die Haut aufgrund eines Gendefekts extrem verletzlich, was täglich mehrmals eine Wundversorgung nötig macht. Heilende Therapie gibt es aktuell keine. Bild: Elisabeth Real/KEY

Seltene Krankheiten: Betroffene müssen sich oft selbst helfen

Menschen mit seltenen Krankheiten fühlen sich oft hilflos und im Stich gelassen. Saskia Karg kämpft um Aufmerksamkeit für dieses Thema und die Betroffenen. Auch bei Ärzten und Fachleuten.

Interview: Pirmin Bossart
 24.2.2019, 05:00 Uhr



Eine von Tausenden seltener Krankheiten: Bei der Schmetterlingskrankheit ist die Haut aufgrund eines Gendefekts extrem verletzlich, was täglich mehrmals eine Wundversorgung nötig macht. Heilende Therapie gibt es aktuell keine. (Bild: Elisabeth Real/KEY)

Die Organisation ProRaris spricht von 7000 bis 8000 seltenen Krankheiten. Wie viele davon kennen Sie?

Biotechnologin Saskia Karg: Niemand weiss die Zahl genau. Seit meinem Studium der Biotechnologie habe ich mich in vielen Bereichen ausschliesslich mit seltenen Krankheiten befasst. Aber mindestens alle paar Wochen taucht wieder eine Krankheit auf, von der ich noch nie gehört habe.

MEISTGELESEN IN DER RUBRIK

Experte in Sachen Schneeglöckchen – die kleinen Blumen sind das grosse Hobby des jungen Ostschweizers

Melissa Müller / 10.3.2019, 05:00 Uhr

«Es zerreisst mir das Herz»: Wenn die Enkelkinder fehlen – vier Frauen und ein Mann erzählen

Rita Kohn dell'Agnese / 8.3.2019, 05:00 Uhr

INTERVIEW

Sie spürt Ernährungstrends auf: «Für die Schweiz darf es nicht zu scharf sein»

Ursula Wegstein / 10.3.2019, 05:00 Uhr

Hier geht's zum [Beitrag](#).



Jeunes Etre un enfant adopté peut être une situation difficile à vivre, surtout à l'adolescence. >> 27



Peter Farelly sur le toit d'Hollywood

Cinéma. La traditionnelle cérémonie des Oscars s'est déroulée dans la nuit de dimanche à lundi à Los Angeles. Plusieurs films ont fait le buzz, notamment *Green Book* et *Roma*. >> 31

MAGAZINE

25
LA LIBERTÉ
MARDI 26 FEVRIER 2019

Carole Bramaz souffre d'une maladie rare. Elle raconte son combat pour obtenir un diagnostic

Un matin, ne plus sentir ses jambes

« AUDE-MAY LEPASTEUR

Santé >> «Le 14 novembre 2013, j'ai reçu mon bachelier en économie d'entreprise à la Haute Ecole de gestion Fribourg. Le 24, je suis tombée malade.» Directement, elle enchaîne: «Je me suis levée un matin. Je me revois monter les escaliers et dire «Maman, je ne sens plus mes jambes.» Carole Bramaz a un visage doux et souriant, une présence qu'il n'est pas exagéré de qualifier de lumineuse. Elle est passionnée de mode et de cosmétiques. Et déclare d'emblée son amour pour le Moléson, qu'on distingue à l'horizon, depuis le salon de la villa de ses parents, à Siviriez.

Elle est aussi malade, d'une maladie si rare qu'elle ne touche que quelques dizaines de personnes chaque année en Suisse. La jeune femme a une myélite, soit une inflammation aiguë de la moelle épinière. Alors qu'aura lieu ce samedi à Bâle la Journée des maladies rares et que vient d'être créée une association pour les personnes étant atteintes de *maux singuliers* (voir ci-dessous), elle nous raconte son histoire.

A la recherche d'une tumeur

Pendant dix minutes, elle parle presque sans s'interrompre. «J'ai pensé que je m'étais coincé quelque chose dans le dos et qu'il fallait juste que j'aille chez mon ostéopathe. Elle m'a dit qu'elle ne pouvait rien faire si j'avais perdu mes sensations et qu'il fallait absolument que je consulte mon médecin. Quand je l'ai vu sortir ses livres de neurologie, j'ai compris que c'était plus grave.»

Les semaines suivantes, elle a droit à une batterie de tests, suivis d'une série de diagnostics: «Ils ont vu que j'avais une lésion en D11 (onzième vertèbre dorsale en comptant depuis le haut, ndr). Ils ont pensé au syndrome de Guillain-Barré, puis à une sclérose en plaques. Ensuite, comme il semblait que la lésion était en train de s'étendre, ils ont évoqué une tumeur intramédullaire (dans la moelle épinière, ndr). Si c'était ça, je devais me faire opérer et j'avais des risques de devenir paraplégique.» A Zurich, le neurochirurgien à qui son cas a été transmis décide de ne pas intervenir, n'étant pas sûr à 100% qu'elle ait un cancer. Au contrôle suivant, il peut exclure cette pathologie. «Heureusement qu'ils n'ont pas opéré...»

«Je voulais un diagnostic»

Structuré, clair et précis, son récit est rempli de termes médicaux complexes qui semblent pourtant faire partie de son vocabulaire quotidien. On dit que les personnes souffrant de maladies rares sont des experts de leur affection. Carole Bramaz donne exactement cette impression. «Je ne sens plus le froid, ni le chaud. C'est comme quand vous vous endormez sur votre bras et qu'il est tout engourdi. Un jour j'ai marché sur du verre et je n'ai rien remarqué. Ma peau est insensible.»

«Après Zurich, on m'a donné un rendez-vous à Berne, mais trois mois plus tard. J'avais tellement mal qu'un jour j'ai pris mon classeur avec tout mon dossier et j'ai débarqué aux urgences de l'Inselspital.» Comment peut-elle avoir mal si elle ne sent rien? «Ce sont des douleurs fantômes, comme pour les gens qui sont amputés. A cause de la



Carole Bramaz, qui a 31 ans, vit à Siviriez. Alain Wicht

lésion, le cerveau ne reçoit plus correctement les informations, alors il m'envoie de la douleur. Et puis j'ai également des douleurs dans le dos, ma musculature est enflammée.»

Elle passe ensuite par le Service universitaire de neurochirurgie de l'Inselspital, en ressort sans plus d'information, doit se battre pour y être à nouveau reçue. «Le sous-directeur m'a dit «Madame, vous serez malade toute votre vie. Moi, je voulais un diagnostic.»

«C'était le vingt-septième spécialiste en neurologie que je voyais»

Carole Bramaz

On la sent forte. Et déterminée. «Puis à Fribourg, mon neurologue m'a accusée de faire du tourisme médical. Mais ça ne me suffisait pas qu'on m'affirme que j'avais une myélopathie. Ça veut juste dire que j'ai une maladie de la moelle épinière. Je voulais savoir si ça risquait d'empirer...» Finalement, en septembre 2014, c'est le professeur Julien Bogousslavsky, de la Clinique Valmont à Glion-sur-Montreux, qui trouvera la réponse à ses questions. «C'était le vingt-septième spécialiste en neurologie que je voyais...»

Le microbe disparaît, mais...

«Souvent, on ne connaît pas la cause d'une myélite. Dans le cas de Carole Bramaz, je pense que cela peut venir d'une infection pulmonaire qu'elle a faite quelque temps avant d'avoir sa lésion. Le microbe disparaît, mais le système immunitaire se retourne contre le corps, explique le neurologue. Les cas peuvent varier beaucoup en fonction de la taille et de la localisation de la lésion.»

«Le Dr Bogousslavsky a été clair. De mon vivant, il n'y aura pas de solution pour ma maladie. Par contre, ce n'est pas dégénératif», note Carole Bramaz. Comme elle ne sent plus rien, elle doit toujours regarder où elle met les pieds. «Je manque très vite de stabilité, par exemple sur des pavés.»

«J'adorais mon boulot»

Dans un premier temps, elle a essayé de continuer à travailler. «Je me suis battue pour que l'assurance invalidité m'autorise à faire une mesure de réinsertion auprès de Terroir Fribourg et de la Chambre fribourgeoise d'agriculture. Au bout de trois semaines, ils voulaient que j'arrête. J'ai tenu trois mois parce que je m'étais engagée et que j'adorais mon boulot. Je faisais ça avec les tripes.» Mais à la fin, la douleur a raison d'elle, et elle doit abdiquer.

Quand on lui parle d'avenir, elle affirme vivre plutôt désormais au jour le jour. Mais ce qu'elle sait, c'est qu'elle veut avoir des enfants. C'est la première fois qu'on la sent un peu triste. «Si on m'enlève cela, je ne vois plus le sens.» Sur Facebook, elle a trouvé d'autres femmes qui, comme elles, souffrent de myélite. L'une d'elles a son âge. Elle vient d'avoir un bébé. Et voilà le sourire qui revient. >>

TROIS QUESTIONS À DAVID PECORARO



DAVID PECORARO
Président d'UniRares

Pourquoi avoir fondé UniRares?

L'idée est venue de mon expérience personnelle. Ma fille souffre d'une maladie extrêmement rare, la tétrasomie 15q, qui est une duplication du chromosome 15. En Suisse, il n'y a que deux cas. Lorsque les généticiens du CHUV ont posé leur diagnostic, suite à une crise d'épilepsie qu'elle a faite à 6 mois, nous nous sommes retrouvés face à l'inconnu. Il n'y avait pas d'accompagnement. Alors nous sommes allés sur internet et nous avons trouvé une association spécialisée aux Etats-Unis. En l'espace de trois ou quatre jours, cette dernière nous a fait parvenir un paquet avec une liste des choses à faire, des éléments à contrôler avec les médecins. C'était une bouée de sauvetage.

Avec l'association UniRares, nous désirons créer un réseau pour et avec les personnes souffrant de maladies extrêmement rares ou n'ayant pas encore reçu de diagnostic. Dans un pays petit comme le nôtre, il est impossible de créer une association pour chaque maladie. Mais il faut soutenir également ces patients.

Tous ces malades souffrent d'affections différentes. Qu'ont-ils en commun?

Ils ont tous les mêmes problèmes avec les assurances-maladie et l'assurance invalidité. Même si les maladies, les âges sont différents, ils doivent tous faire face à la même défaillance dans la prise en charge hospitalière. Ce sont des problèmes suisses et c'est pourquoi il est nécessaire d'avoir une association suisse.

Que va faire concrètement UniRares?

Nous sommes en train d'élaborer une marche à suivre pour aider les patients à constituer et organiser leur dossier médical. Nous avons mis en place des groupes de parole, qui permettent aux gens de partager leur vécu et de trouver des informations auprès d'autres malades. Nous désirons également développer notre site internet, pour mettre en commun les différents savoirs sur ces maladies rares.

Nous voulons aussi représenter les malades sur le plan politique. Nous participons au travail de la Coordination nationale des maladies rares (kosk) pour l'établissement des centres des maladies rares en Suisse. Ce samedi, nous prendrons part à la Journée des maladies rares en Suisse, organisée à Bâle par la faitière ProRaris. >>

AUDE-MAY LEPASTEUR

RTS.ch Info

26 février 2019

Article en ligne sur l'ouverture d'un centre de génomique médicale à Genève


 INFO | SPORT | CULTURE | PLAY | RADIO | TV | PROGRAMME TV | MÉTÉO | PLUS



ACCUEIL INFO | EMISSIONS | SUISSE | MONDE | ECONOMIE | CULTURE | SCIENCES/TECH | PLUS

Rechercher

Sciences-Tech. Modifié mardi à 21:24



Ouverture d'un centre de génomique médicale à Genève



Le centre de génomique de Genève permet de poser de nouveaux diagnostics 19h30 / 2 min. / mardi à 19:30

Les Hôpitaux universitaires de Genève inaugurent mardi leur nouveau Centre de génomique médicale: une structure transversale et multidisciplinaire permettant des analyses précises et personnalisées pour les patients atteints de maladies génétiques.

"Le fil conducteur, c'est l'analyse du génome du patient: c'est-à-dire l'analyse de son ADN. Tout ce qui fait son individualité biochimique et qui peut expliquer pourquoi il est malade," explique le professeur Marc Abramowicz, directeur du **Centre de génomique médicale (CGEM)** et médecin-chef du Service de médecine génétique aux HUG.

Grâce à cette analyse, il est possible de poser des diagnostics plus rapidement et de proposer des thérapies personnalisées. Un espoir pour les patients atteints de maladies rares – 7% de la population suisse en souffre – ou qui souffrent de symptômes chroniques inexpliqués.

Dans ce centre, "des spécialistes sont réunis autour de cas particulièrement compliqués et fort suspects de maladies génétiques pour lesquels, jusqu'ici, la prise en charge médicale n'a pas permis d'identifier la cause de leur maladie," indique Marc Abramowicz au micro de la RTS. Cette structure interdisciplinaire devrait traiter environ quatre cents cas par année.

Corréler les données biologiques et cliniques

Le CGEM rassemble des spécialistes cliniques, des pathologistes, des radiologues, des biologistes, des bio-informaticiens et des généticiens. Des colloques, appelés "Genome boards", visent à corréler des données biologiques et cliniques au sujet d'un patient qui souffre d'une maladie pour laquelle une cause génétique est soupçonnée.

La vingtaine de "Genome boards" déjà réalisés avant l'ouverture officielle du CGEM a permis de résoudre environ un tiers des cas examinés. Les HUG se sont inspirés de centres qui existent déjà aux Etats-Unis, notamment. Selon le professeur Abramowicz, les HUG seraient le premier établissement hospitalier en Suisse à proposer ce nouveau modèle établir un diagnostic.

Stéphanie Jaquet et l'ats

Publié mardi à 14:55 - modifié mardi à 21:24

Les maladies orphelines

La grande majorité des maladies rares n'ont pas de traitement spécifique et sont aussi appelées orphelines. Plus de 7000 ont été identifiées à ce jour. En raison de leur rareté et de leur méconnaissance, ces maladies sont souvent diagnostiquées plusieurs années après l'apparition des premiers symptômes.

Pour aider les patients et leurs proches, deux portails d'informations ont été créés:

- Orphanet: www.orphanet.ch – coordonné par la France, Orphanet est animé par un consortium de 38 pays partenaires. La section suisse est basée aux HUG.

- Portail romand des maladies rares: www.info-maladies-rares.ch – créé par les HUG et le CHUV, son objectif est de répondre aux questions des patients, de leurs familles, ainsi qu'aux professionnels de la santé.

Par ailleurs, il existe en Suisse une "alliance des maladies rares", l'association Pro Raris: www.proraris.ch.

Lire l'article [ici](#).

Aus Liebe zur Stadt und zum Dialekt

Jolly Greber und Peter Gissler sind die Schaffer hinter dem Fasnachtsführer «Rädäbäng»

Von Dominic Willmann

Basel. Seit Freitag dürfen Jolly Greber und Peter Gissler aufatmen. Seit Freitag ist der «Rädäbäng», der Basler Fasnachtsführer, erhältlich. Was für die beiden nichts anderes heisst, als dass sie die Sujets der Fasnachtsformationen nicht mehr geheim halten müssen. Denn: Niemand in Basel weiss zwischen Dezember und der Herausgabe des «Rädäbäng» besser Bescheid über die Themen der kommenden «drey scheenschte Dääg» als Gissler und Greber. «Bis zur Publikation des Hefts schweigen wir», sagt Gissler und lacht.

Seit 1993 ist er in die Produktion des Fasnachtsführers eingebunden. Damals erhielt er vom Fasnachts-Comité die Anfrage, mit seiner Druckerei den «Rädäbäng» zu drucken. Gissler, der Sprachliebhaber, fand Gefallen an der Zusammenarbeit mit Ella Rehberg, der Sekretärin des Comité's. Diese überprüfte mit ihrem Mann die «Rädäbäng»-Einträge der Cliquen auf deren sprachliche Korrektheit. Gissler half mehr und mehr mit – auch, weil er den Baselddeutsch-Experten Ruedi Suter persönlich kannte und für diesen 1984 die erste Auflage des Baselddeutsch-Wörterbuchs produziert hatte. Damals wurde in ihm das Interesse am korrekten Dialekt geweckt.

Das positive Feedback

In diesem Jahr gibt Gissler zum 27. Mal den stillen Schaffer im Hintergrund. In all den Jahren hat er stets eng mit Vertretern des Fasnachts-Comité's zusammengearbeitet. Seit 2003 wird der Fasnachtsführer von Jolly Greber unterstützt. Sie macht dieses Ehrenamt «aus Freude am Baselddeutschen». Ihre Erfahrung als Schauspielerin des Drummei oder der Baseldytischen Biñi hilft ihr beim Lesen der Suter-Eingaben und



Baselddeutsch-Experten. Jolly Greber und Peter Gissler haben jeden Eintrag im «Rädäbäng» genau gelesen. Foto Florian Bärschiger

dabei, diese in verständliches Baselddeutsch zu transkribieren. Apropos korrekt: «Wir haben einen roten Faden», sagt Greber, «ansonsten hätten wir 500 verschiedene Sprachen.» Sie würden sich an Ruedi Suters Wörterbuch orientieren. «Am roten», wie Gissler präzisiert. Zur Vollendung dieses sprachlichen Kunstwerks verleiht Domo Löw dem «Rädäbäng» die künstlerisch-grafische Note.

Gibt es Korrekturen, werden diese umgehend an den Absender zurückgeschickt. Kontaktperson ist dabei immer Greber. Sie spricht von über 2000 Mails, die seit Dezember ihr Postfach füllen.

oder wenn etwas in nicht-gängigen Sprachen oder Bildern festgehalten ist. Gissler erzählt, dass einst Verse auf Chinesisch oder Arabisch eingereicht worden sind. Da der «Rädäbäng» aber ein Produkt für das Publikum ist, müsse dieser einfach und verständlich gehalten werden. Deshalb sind auch die generellen Informationen zur Fasnacht auf den ersten Seiten der 128-seitigen Broschüre in Schriftsprache festgehalten.

Der berühmte Abend

Das Gelesen des Duos geht aber auch über das rein Sprachliche hinaus. «Wenn sich jemand historisch um 200 Jahre verschätzt, korrigieren wir dies natürlich», sagt Gissler, der am 10. Dezember letzten Jahres den ersten der rund 500 Einträge kritisch zu lesen begonnen hat. Die finalen Korrekturen der beiden dauerten schliesslich rund sechs Stunden. Gissler nennt die letzten Verbesserungen auf drei Bildschirmen «den berühmten Abend». Dieser habe schon bis zwei Uhr in der Früh gedauert.

In diesem Jahr ist das Gelesen zügiger vonstattengegangen. Vielleicht auch deshalb, weil Greber wie Gissler über viel Routine verfügen. Wie lange Letzterer diese Aufgabe noch wahrnimmt, ist offen. «Das besprechen wir nach der Fasnacht», sagt Gissler, der nach wie vor mit grossem Enthusiasmus sich so zugunsten der Basler Tradition einbringt. An der Fasnacht, da ist er als Pfeifer am Dienstag im Goschdym unterwegs. Greber hingegen ist auch an den «drey scheenschte Dääg» für das Comité aktiv. Auf der Comité-Insel auf dem Marktplatz verkauft sie «Zeedel» und «Blaggedde». Und natürlich den «Rädäbäng». Jene Druckschrift also, deren Inhalt sie aus dem Effek kennt.

Der «Rädäbäng» ist in allen Filialen von Suter Begg für 8 Franken erhältlich.

Mehr Geld für Theater Basel

Regierung beantragt insgesamt 164 Millionen Franken

Basel. Das Theater Basel soll in der neuen Subventionsperiode vom Kanton Basel-Stadt mehr Geld als bisher erhalten. Für die nächsten vier Jahre beantragt die Regierung dem Grosse Rat für das grösste Schweizer Dreipartnershaus insgesamt 164 Millionen Franken. Das sind 2,2 Millionen Franken mehr als in der Subventionsperiode 2015/16 bis 2018/19. Bis 2023 ist nun eine jährliche Subvention von 41 Millionen Franken vorgesehen, wie die Regierung gestern mitteilte. In den letzten vier Jahren hatte das Theater Basel pro Jahr durchschnittlich 40,6 Millionen Franken erhalten.

Der jährliche Staatsbeitrag war in den letzten Jahren laufend leicht gesenkt worden. Die Behörden gingen als Folge der Sanierung des Theaters von tieferen Energiekosten aus, die das Dreipartnershaus am Ende der Saison entlasten sollen. Diese Einsparungen konnten jedoch nicht realisiert werden, wie es bei der Abteilung Kultur des Basler Präsidialdepartements auf Anfrage hiess. Deshalb will die Regierung diese Subventionskürzung wieder rückgängig machen. Sie entspreche damit auch dem Begehren der Theatergenossenschaft Basel, wie es weiter hiess. Weitergehende Forderungen aus den Subventionsverhandlungen wurden dagegen nicht erfüllt.

Wie dem Staatspersonal soll indessen auch dem Theater ein Teuerungsausgleich gewährt werden. Das bringt pro Jahr zusätzliche 372'400 Franken für die Theaterkasse.

Einen Teuerungsausgleich soll auch das Sinfonieorchester Basel erhalten. Für dieses beantragt die Regierung dem Kantonsparlament für die nächsten vier Jahre insgesamt 30,4 Millionen Franken oder 7,6 Millionen pro Jahr. Das ist praktisch gleich viel wie in der letzten Subventionsperiode. SDA

Die Kraft verlässt sie

Claudia Merz (59) leidet an myotoner Dystrophie. Eine Heilung der seltenen Krankheit gibt es nicht

Von Nina Jecker

Basel. Es riecht nach Frühling an diesem Nachmittag. Doch als sich die automatische Tür des Alters- und Pflegeheims Holbeinhof schliesst, bleibt die anbrechende Jahreszeit draussen zurück. Die Fenster des Heims sind geschlossen, die Luft ist abgestanden und es riecht nach Körpern und Krankheit. Claudia Merz hebt sich angenehm davon ab. Die 59-Jährige sitzt in ihrem Rollstuhl in der Lobby und lächelt freundlich. Ihr Blick ist klar, sie sieht entspannt aus. Das ist nicht immer so. «Eine Pflegerin hat mich heute für den Fototermin geschminkt», sagt sie und strahlt. Im Leben der chronisch Kranken werden kleine Gesten zu grossen Freuden.

Merz war 20 Jahre alt, als ein Neurologe bei ihr eine myotone Dystrophie feststellte, eine unheilbare und fortschreitende Muskelschwäche. Sie hatte immer wieder Mühe zu sprechen, die Zunge lag schwer und kraftlos in ihrem Mund. «Der Arzt freute sich richtig, die seltene Krankheit einmal vor sich zu haben», erinnert sie sich. Als selten gilt

eine Krankheit, wenn weniger als eine von 2000 Personen betroffen ist. Bei der myotonen Dystrophie liegt diese Zahl noch zehnmal tiefer. Merz hat die niederschmetternde Diagnose leichtgenommen – weil der Arzt ihr keinerlei Informationen dazu gab. «Ich dachte, damit könne man leben wie mit einem Muttermal, ohne grosse Einschränkungen. Keiner sagte mir, dass die Muskelschwäche unaufhaltsam fortschreiten wird.» Heute fragt sie sich, ob die damalige Unwissenheit ein Segen war. Durch sie blieben ihr als junge Frau noch ein paar Jahre ohne die Angst vor der nächsten Verschlechterung. Ohne die Ahnung, dass sie noch vor ihrem 60. Geburtstag in ein Altersheim wird ziehen müssen, umgeben von hochbetagten, vielfach dementen Patienten.

Ein einsames Leben

«Du hast doch gerade gegessen!», ruft eine Besucherin in der Lobby einer Seniorin ins Ohr. Die Frau weiss nichts mehr vom Mittagessen, schon mit dem letzten Bissen war es vergessen. Eine andere sitzt mit einem Lätzchen um den Hals da und starrt ins Leere. Merz steuert ihren Rollstuhl zum Lift.

Seit ihr nicht nur die versteiften Finger, sondern auch die Beine den Dienst versagen, lebt sie im Holbeinhof. Das Team sei sehr liebevoll und gebe sich grosse Mühe, für Abwechslung zu sorgen. Dennoch ist es einsames Leben für eine Frau, deren Altersgenossen noch nicht einmal das Pensionsalter erreicht haben. Wenn sie die Kraft findet, verlässt Merz das Heim und fährt mit dem elektrischen Rollstuhl in einen Park. Neulich schaffte sie es bis an den Bahnhof und in die Freie Strasse. «Ich war danach fix und fertig, aber unglaublich stolz», sagt sie und lächelt. Sie ordnet die Unterlagen auf dem Tisch, die sie zu ihrer Krankheit gesammelt hat. Der Kugelschreiber fällt ihr aus den steifen Fingern.

Die Lebenserwartung für Menschen mit myotoner Dystrophie liegt bei 50 bis 60 Jahren. Dann erreicht die Muskelschwäche in der Regel das Herz. Merz

hofft, dass sie stirbt, bevor die Krankheit sie noch stärker einschränkt. Momentan sind ihre Arme so schwach und steif, dass sie kaum noch die Gabel zum Mund führen kann. Sie führt vor, wie sie es dennoch versucht. Es sieht mühevoll aus. Am meisten fürchtet sie, irgendwann nicht mehr sprechen zu können.

Auf eigene Familie verzichtet

Sterbehilfe lehnt die Christin ab. Zu wichtig ist ihr der Glaube, dem sie viel verdanke. Etwa die Stärke, trotz allem das zu geniessen, was das Leben auch ihr noch bietet. Weihnachten bei ihrer Schwester etwa. «Meine Nefen heben mich dann auf einen Stuhl und tragen mich zwei Treppen in die Altbauwohnung hoch.» Sie ist nur noch für einen Weihnachtsfeierabend eingeladen, früher waren es zwei. «Die können mich ja nicht zweimal schleppen.»

Eigene Kinder hat Merz, die auf dem Bruderholz mit sechs Geschwistern aufgewachsen ist. Keine. Sie hatte zwar Beziehungen, aber eine Heirat kam nicht infrage. «Mit dem Wissen darum, dass ich eine fortschreitende Krankheit habe, wäre das einem Mann gegenüber nicht fair gewesen», sagt sie. Ihr Umfeld besteht aus ihren Geschwistern und Freunden. Wichtige Bezugspersonen sind auch andere Betroffene, die sie in einer Selbsthilfegruppe kennengelernt hat. Ein normales Sozialleben ist für sie aber unerreichbar. Schon eine Treppenstufe wird zum unüberwindbaren Hindernis. Wegen ihrer Lähmung kann Merz ausserdem nicht auswärts auf die Toilette. Wenn sie etwas vorhat, trinkt sie deshalb schon vorher stundenlang nichts, um durchzuhalten.

Bald wird Claudia Merz wieder aufs Trinken verzichten. Eine flüchtige Bekannte hat sie spontan zum Morgenstreich eingeladen. Sie, die so vieles nur noch aus dem Fernsehen kennt, wird dabei sein, wenn in Basel die Kirchenglocken vier Mal schlagen und die Lichter ausgehen. Ein magischer Moment. Ihre Augen, die wegen der hängenden Lider immer etwas melancholisch blicken, strahlen beim Gedanken daran.



Fortschreitende Muskelschwäche. Claudia Merz wird immer schwächer. Am meisten fürchtet sie sich davor, nicht mehr sprechen zu können. Foto Konstantinos Maros

Hilfe für Menschen mit seltenen Krankheiten

Basel. Wer von einer seltenen Krankheit betroffen ist, muss oft jahrelang auf die richtige Diagnose warten – weil häufig nicht einmal die Ärzte die Krankheitsbilder kennen. In der Schweiz haben sich deshalb mehrere Spitäler zum Netzwerk Rare Diseases zusammengeschlossen. Patienten und Ärzte können sich melden und werden an Fachpersonen weitergeleitet. Mit dabei sind auch das Unispital Basel sowie das Universitäts-Kinderspital beider Basel. Gerade die Kindermedizin zeichne sich durch einen hohen Anteil von Patienten mit seltenen Krankheiten aus, da rund 75 Prozent im Kindesalter manifest werden, sagt Agnes Gengenwein, Projektleiterin des Netzwerks. www.netzwerk-rarediseases.ch

Watson

28. Februar 2019

Das ist die häufigste aller seltenen Krankheiten

Das ist die häufigste aller seltenen Krankheiten

Geschichten über Menschen mit seltenen Krankheiten berühren. Das ist kein Artikel mit einer einzigen Geschichte, sondern mit 580'000. Denn so viele Menschen leiden in der Schweiz an einer seltenen Krankheit.

Helene Obrist

28.02.19, 19:55



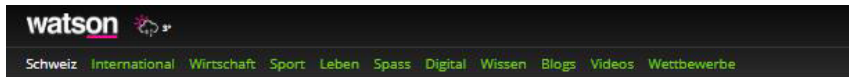
<p>Wann gilt eine Krankheit als selten?</p> <p>Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) definiert seltene Krankheiten so: Wenn weniger als fünf von 10'000 Menschen von einer Krankheit</p>	<p>Wie viele Menschen sind betroffen?</p> <p>In der Schweiz leiden ungefähr 580'000 Menschen an mindestens einer seltenen Krankheit.</p>
--	--

Hier geht's zum [Beitrag](#).

Watson

28. Februar 2019

«Dann ist es nicht so schlimm»: Wer für sein Leiden keinen Namen erhält, hat es schwer



Schweiz > Gesundheit > Wer für sein Leiden keinen Namen erhält, hat es schwer



Geben die Untersuchungen keine klaren Antworten, wird es auch schwierig, die Symptome gezielt zu bekämpfen. (Symbolbild) *bild: shutterstock*

«Dann ist es nicht so schlimm»: Wer für sein Leiden keinen Namen erhält, hat es schwer



© 28.02.19, 03:48

annika bangerter und niklaus salzmann / ch media

Als Maurice (Name geändert) ein Kleinkind war, dachten die Ärzte, seine motorische Entwicklung sei lediglich verzögert und die Sprachverarbeitung gestört. Doch über die kommenden Jahre zeigte sich, dass dahinter gravierende neurologische Probleme steckten. Mit elf machte Maurice abnormale Bewegungen, hatte Mühe mit Schlucken und entwickelte sich geistig kaum mehr weiter. Das vorläufige Fazit der Waadtländer Universitätsspitaler: eine unbekannte Nervenkrankheit.

Inzwischen ist Maurice 17. Die Mutter hat mit ihm eine Kinderklinik in Paris und das Inselspital in Bern konsultiert, ein weiterer Termin in Bern und einer am Universitätsspital Genf sind noch offen. Doch niemand konnte der Krankheit bislang einen Namen geben.

MEHR «SCHWEIZ»



Klima retten sofort - aber weiterhin fliegen: Die Klima-Widersprüche der Jugend



«Du siehst aus wie eine Domina»: Das obszöne Angebot eines Jobvermittlers



Gratis-GA für alle unter 25 und Verbot von Kurzstrecken-Flügen: SP startet ...



«Morgestraich, Vorwärts Marsch!» - Das sind die

Hier geht's zum [Beitrag](#).

Krank, aber niemand weiss warum

Tag der seltenen Krankheiten Wer für sein Leiden keinen Namen erhält, hat es doppelt schwer

VON ANNIKA BANGERTER
UND NIKLAUS SALZMANN

Als Maurice (Name geändert) ein Kleinkind war, dachten die Ärzte, seine motorische Entwicklung sei lediglich verzögert und die Sprachverarbeitung gestört. Doch über die kommenden Jahre zeigte sich, dass dahinter gravierende neurologische Probleme steckten. Mit elf machte Maurice abnormale Bewegungen, hatte Mühe mit Schlucken und entwickelte sich geistig kaum mehr weiter. Das vorläufige Fazit der Waadtländer Universitätsspitaler: eine unbekannte Nervenkrankheit.

Inzwischen ist Maurice 17. Die Mutter hat mit ihm eine Kinderklinik in Paris und das Inselsspital in Bern konsultiert, ein weiterer Termin in Bern und einer am Universitätsspital Genf sind noch offen. Doch niemand konnte der Krankheit bislang einen Namen geben.

«Wenn wir eine Diagnose hätten, könnten sich die Ärzte daran orientieren, sie hätten Anhaltspunkte für die Behandlung.»

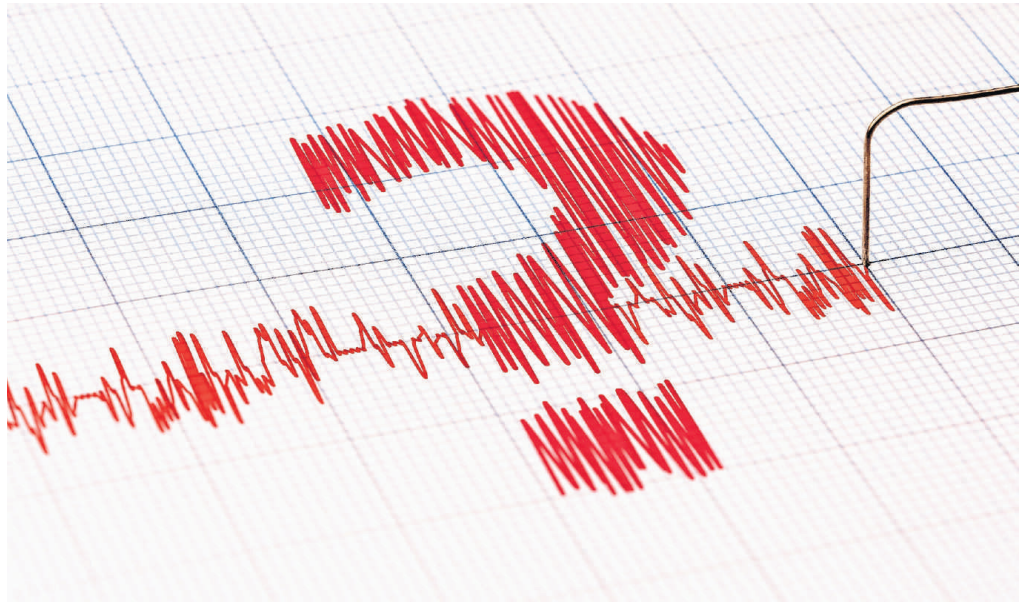
Mutter von Maurice, Patient ohne Diagnose

Und das macht die Situation für Maurice und seine Angehörigen besonders schwierig. «Wenn wir eine Diagnose hätten, könnten sich die Ärzte daran orientieren, sie hätten Anhaltspunkte für die Behandlung», sagt die Mutter. «Derzeit wird Maurice mit starken Medikamenten behandelt, ohne dass die Ergebnisse zufriedenstellend sind.» Sehr belastend sei es auch, keine Prognose zu haben, wie sich die Krankheit langfristig entwickeln werde.

Die Ungewissheit nagt

Laut dem Bundesamt für Gesundheit leben in der Schweiz geschätzte 580 000 Personen mit einer seltenen Krankheit. Dazu gehören auch Menschen wie Maurice, welche die Ärzte vor Rätseln stellen. «Die jeweiligen Situationen von Patienten ohne Diagnosen sind zwar unterschiedlich, aber die Probleme der Betroffenen ähneln sich oft», sagt Jacqueline de Sá. Sie ist Geschäftsführerin von ProRaris, dem Dachverband für seltene Krankheiten. Ohne Befund nage nicht nur die Ungewissheit an einem oder es fehle die Chance auf eine spezifische Therapie, sagt de Sá. Bei weniger offensichtlichen Fällen als Maurice kommt ein weiteres Problem dazu. «Ohne Diagnose heisst es oft: Dann ist es auch nicht so schlimm.» Die Patienten werden nicht ernst genommen.

Das kennt auch Katharina. Seit die 61-Jährige denken kann, war sie immer kränzlich. Niemand konnte sich erklären, weshalb sie als Mädchen untergewichtig war oder woher der schwere Abszess im Hals stammte. «Ich habe nie ins ärztliche Schulbüchli gepasst. In



Geben die Untersuchungen keine klaren Antworten, wird es auch schwierig, die Symptome gezielt zu bekämpfen.

IStockphoto

den 60er-Jahren hat das aber niemand hinterfragt», sagt sie. Auch schöpfte niemand Verdacht, als das Herz der jungen Frau bei der Mandeloperation stehen blieb und sie reanimiert werden musste. Erst Jahre später, als sie selber als Pflegefachfrau in demselben Spital arbeitete, erfuhr sie davon. Per Zufall. Heute weiss sie: Aufgrund ihrer Genkrankheit sind gewisse Narkosemedikamente toxisch für sie.

Bis die Bernerin ihre Diagnose erhielt, vergingen jedoch Jahrzehnte. Jahrzehnte voller Untersuchungen. Denn die Beschwerden nahmen zu. Bauchschmerzen, Gelenkschmerzen, enorme Erschöpfung. Alles wurde checked - das Blut, die Organe, der Bewegungsapparat - den medizinischen Befunden nach war sie stets gesund. Das nährte den Selbstzweifel. Es gab Zeiten, da habe sie sich kaum mehr getraut, einen Arzt aufzusuchen. Insbesondere, wenn ihr einmal mehr nicht geglaubt wurde. Etwa jener Arzt, dem sie erzählte, dass sie gewisse Töne nicht mehr höre. Er konnte sich dies nicht erklären und schloss die Untersuchung mit den Worten: Was man nicht hören wollte, blende man aus. «Nach einer solchen Bemerkung zog ich mich jeweils in mein Schneckenhaus zurück und erzählte jahrelang niemandem mehr davon», sagt Katharina.

Selber hielt sie sich an den guten Zeiten fest. An jenen, in denen sie Energie

hatte und schmerzfrei war. Die gab es auch. Deshalb suchte sie für eine erneute Erschöpfung, Gewichtsverlust oder Gelenkschmerzen jeweils naheliegende Gründe: Stress bei der Arbeit, Probleme in der Familie oder das Alter. Dann kam der Moment, als die Energie nicht mehr zurückkehrte und die Symptome zunahmen. Damit wuchsen auch Katharinas Zweifel an der Selbstwahrnehmung. Fehlen die medizinischen Gründe, muss es psychosomatisch sein, folgerte sie - und suchte psychologische Hilfe auf.

Eine Endokrinologin, also eine Spezialistin für hormonelle Störungen, bedeutete für Katharina den Wende-

«Ohne Diagnose heisst es oft: Dann ist es auch nicht so schlimm.» Die Patienten werden nicht ernst genommen.»

Jacqueline de Sá Geschäftsführerin ProRaris

punkt. Sie glaubte der damals 40-Jährigen, schickte sie zu immer anderen Spezialisten und liess nicht locker. «Nur weil sie mich über Jahre hinweg ernst genommen hatte, fügten sich die einzelnen Mosaiksteinchen zu einem Ganzen», sagt Katharina. Als sie 53 Jahre alt war, bekam sie schliesslich eine Diagnose. Mitochondriale Cytopathie, ein

seltener Gendefekt. Obwohl die Krankheit unheilbar ist, brachte der Befund vorerst Trost: «Ich war enorm erleichtert. Es war die Bestätigung, dass ich mir nichts eingebildet habe», sagt Katharina. Ihre Ärzte und Therapeuten wussten damit erstmals, welche Behandlung für Katharina überhaupt sinnvoll ist.

Mit einer Diagnose zahlt die IV

Dass Katharina eine Diagnose erhielt, war auch aus einem anderen Grund wichtig. Ihr Zustand verschlechterte sich, sie erlitt schlaganfallartige Episoden und musste ihren Beruf aufgeben. Seither lebt sie von der IV. Das sei nur möglich, weil ein klarer Befund vorliege, sagt ProRaris-Geschäftsführerin Jacqueline de Sá. «Ohne eine Diagnose oder zumindest Teil-Diagnose fehlt das Anrecht auf die Sozialversicherungen wie etwa die IV.» Es brauche deshalb Lösungen für Patienten, die in kein Schema passen, sagt de Sá. Bei Sozial-, aber auch Krankenversicherungen. Häufig seien die Betroffenen mit einem riesigen bürokratischen Aufwand konfrontiert, der in ihrem Zustand nicht zumutbar sei, sagt die Geschäftsführerin von ProRaris.

Wie belastend der Papierkram auch für Angehörige ist, weiss die Familie von Maurice. Die verwitwete Mutter musste schon nur, um eine medizinische Zweitmeinung einzuholen, einen

grossen Kampf mit ihrem Spital ausfechten. «Ich musste unablässig darum ringen, dass der Spezialist die Krankakte von Maurice mit anderen Spitalern teilte und sich auf die Suche nach ähnlichen Fällen machte», sagt sie. Ebenfalls streitet sie sich mit den Versicherungen immer wieder ums Geld: Ein Medikament aus Frankreich wird bislang von der Krankenkasse nicht übernommen, auch die Reittherapie bezahlt sie selber, ebenso die Konsultation am Kinderspital in Paris.

Für Maurice liegt die Hoffnung nun auf einem breit angelegten Gentest, den das Waadtländer Spital endlich in die Wege leitete, nachdem die Mutter mit einem Brief an den Gesundheitsdirektor des Kantons Druck gemacht hatte. Nun wartet die Familie auf die Testresultate. Eine Diagnose könnte die Situation nicht nur für Maurice verbessern, sondern auch für seine beiden Schwestern. Sie wissen nicht, ob sie genetisch vorbelastet sind, ob sie bei einer Schwangerschaft damit rechnen müssen, dass bei ihren Kindern ähnliche Symptome auftreten.

In der Romandie hat ProRaris mit Patienten die Gruppe UniRares gegründet. Es ist eine Plattform für Menschen, die an einer Krankheit leiden, für die es keine spezifische Patientenorganisation gibt, und für solche, die keine Diagnose haben. www.unirares.ch

Zahnpasta zurück in die Tube - alles für das Klima

CO₂-Speicherung Um die Klimaerwärmung zu bremsen, muss CO₂ in der Atmosphäre reduziert werden. Forscher wollen CO₂ in Kohle zurückverwandeln.

VON CHRISTOPH BOPP

Das Fremdwort heisst «Entropie» und es hat mit Thermodynamik zu tun. Wohlmeinende Physik und Chemielehrer bringen das ihren Zöglingen mit einprägsamen Beispielen näher: Das Ei auf dem Boden kann nicht zurück in die Schale, der Kaffeebehalter nicht zurück ins Häfelchen und die Zahnpasta nicht zurück ins Behältnis, wenn man in morgendli-

cher Umnachtung mal zu stark auf die Tube gedrückt hat. Fossile Brennstoffe erzeugen bei ihrer Verbrennung nicht nur einen Haufen Energie, sondern unter anderem auch das fürs Klima schädliche Treibhausgas Kohlendioxid (CO₂). Australische Forscher wollen eine Methode gefunden haben, mit der CO₂ aus der Luft wieder in feste Kohle zurückverwandelt werden kann.

Das wäre wirklich ein Durchbruch für die Lösung des Klimaproblems. Um das anvisierte 1,5-Grad-Ziel zu erreichen, reicht es nicht, die Emission von Treibhausgasen zu reduzieren, sondern man muss auch bereits emittiertes CO₂ wieder aus der Atmosphäre extrahieren. Es gibt bereits Vorschläge, wie man das machen könnte (carbon dioxide capture and storage - CCS). Die geologi-

sche Speicherung in unterirdischen Kavernen ist aber nicht ganz unproblematisch. Anstatt das Gas einzusperren, könnte nach erfolgter Abtrennung der Kohlenstoff einfach gelagert werden. Vielleicht liessen sich damit sogar stillgelegte Bergwerke wieder auffüllen.

Herausforderung Temperatur

Nun ist CO₂ ein relativ stabiles Molekül. Man kann es auftrennen, meist in Kohlenmonoxid (CO), das seinerseits wieder als Ausgangsstoff für künstlich flüssige Treibstoffe gebraucht werden kann. Aber das braucht hohe Temperaturen und entsprechend einen hohen Energieeinsatz. 2011 stellten Professor Aldo Steinfeld und sein Team von der ETH/PSI einen Solarreaktor vor, der den CO₂-Aufftrennungsprozess mit

Solarenergie durchführen sollte. Entscheidend dabei Ceriumoxid. Cerium ist ein Metall, eine sogenannte «seltene Erde». Die australischen Forscher benutzen es auch, und zwar in Form von Nanopartikeln, welche den katalytischen Prozess unterstützen sollen.

Das Neue bei den Australiern ist, dass sie Flüssigmetalle brauchen. Sie sollen die Verkokung verhindern, das Anlagern von Kohlenstoff an den Elektroden. Das bremst den Prozess. LM-basierte (Liquid Metals) Elektrokatalysatoren scheinen geeignet, dem entgegenzuwirken, weil sie die Van-der-Waals-Adhäsions-Kräfte, die eine Art Klebewirkung zwischen Atomen oder Molekülen verursachen, eliminieren.

Die entscheidende Frage ist jetzt: Gibt es Metalle, die bei Zimmertempe-

ratur flüssig sind? Gallium-Legierungen bieten sich an, weil sie einen tiefen Schmelzpunkt haben. Gallinstan sieht aus wie Quecksilber und ist eine Legierung aus Gallium, Indium und Stannum (Zinn). Es ist bei Zimmertemperatur flüssig. Leider hat es sich als relativ träge erwiesen. Aber jetzt tritt das Cerium wieder auf den Plan. Fügt man LM-Katalysatoren Cerium bei, kriegt man einen Prozess, der auch bei niedrigem Energieaufwand gut läuft.

«Wir haben gezeigt, dass es möglich ist, CO₂-Gas bei Zimmertemperatur zu Kohlenstoff zu reduzieren. Der Prozess ist effizient und skalierbar», sagt Torben Daeneke, einer der Studienautoren von der RMIT, dem Royal Melbourne Institute for Technology. Einen Deckel braucht diese Zahnpastatube nicht.



Das Kinderzimmer bleibt über die Jahre unverändert: Max, bei dem mit zweieinhalb Jahren die Epilepsie-Erkrankung Dravet-Syndrom diagnostiziert wurde, hat sich seither kognitiv und motorisch kaum weiterentwickelt.

«Wir würden ihn nicht gegen ein gesundes Kind eintauschen»

Die Diagnose Dravet-Syndrom stellte das Leben der Füllinsdörfen Familie Schumacher auf den Kopf

VON LEIF SIMONSEN

Max war knapp ein halbes Jahr alt, als das Leben von Lars und Gudrun Schumacher die entscheidende Wendung nahm. Ihr Sohn hatte einen Krampfanfall, musste mit der Ambulanz ins Spital gebracht werden. Zwei Wochen dauerten die Abklärungen, ehe die scheinbare Entwarnung kam. Die Diagnose lautete auf Fieberkrämpfe. Das müllige Gefühl blieb, denn Max hatte bei seinem Anfall kaum Fieber gehabt. Die Schumachers ahnten, dass es etwas anderes war. Die Zeichen verdichteten sich, als die Familie von Berlin in die Schweiz zog. Jedes Mal, wenn Max Fieber hatte, ging ein epileptischer Anfall einher. Doch die Diagnose bekam Max erst mit zweieinhalb Jahren am Inselspital Bern: Dravet-Syndrom, eine sehr seltene Epilepsie-Erkrankung, die in den meisten Fällen Jungs betrifft. Sie tritt im Normalfall bei Kleinkindern auf und zeichnet sich durch schwere epileptische Anfälle aus. Oft verlangsamt sich die motorische und mentale Entwicklung oder, wie im Fall von Max, bleibt nahezu gänzlich stehen. Ein Schock sei die Diagnose gewesen, sagt das Ehepaar Schumacher beim Besuch in Füllinsdorf. «Bis dahin hatten wir Hoffnung gehabt, doch dann wussten wir: Wir haben ein behindertes Kind.» Bestimmt zwei Jahre habe es gedauert, ehe sie es sich eingestehen konnten. Schönfärberei sprachten sie erst von einer Entwicklungsverzögerung. «Wir wollten es anfangs nicht wahrhaben. Unser Kind, das bis dahin völlig normal war», erinnert sich Gudrun Schumacher.

Jeder Tag ist gleich

Das Leben der Schumachers drehte sich von da an um Max. In einer normalen Kita war er nicht unterzubringen, am damaligen Wohnort Möhlin wurde er für mit den Worten rausgeworfen: «Für gleiche Geld kriegen wir ein gesundes Kind.» Trotz der Bemühungen,

die Mitmenschen über die Diagnose aufzuklären, stossen sie immer wieder auf Unverständnis. Schliesslich sah man ihm Max nicht sofort an, was ihm fehlte. Ganz anders als beispielsweise bei Kindern mit Down-Syndrom. Selbst mit Anfeindungen sahen sie sich konfrontiert, etwa als sie auf dem Behindertenparkplatz parkierten mit einem Kind, das bis drei, vier Jahre einen gesunden Eindruck vermittelte. Und als es um Gelder der Invalidenversicherung ging, wurde Max oft nur in die Kategorie

«Wir wollten es anfangs nicht wahrhaben, dass unser Kind behindert ist.»

GUDRUN SCHUMACHER
MUTTER VON MAX

«Epileptikern gesteckt - was seiner Behinderung nicht gerecht wurde. Dies sind die zusätzlichen Erschwerisse von Betroffenen und Angehörigen von Patienten, die unter einer seltenen Krankheit leiden: Am Samstag werden diese Krankheiten in Basel in den Fokus rücken (siehe Fussnote).

Heute ist Max zwölf Jahre alt. Beim Besuch der «Schweiz am Wochenende» sitzt er vor dem Fernseher. Feuerwehrmann Sam ist einer seiner Helden. In seinem Kinderzimmer steht ein Plastikbagger, den er fürs Fotoshooting bereithält. Er füllt auf und ausleert. Er kann gehen, wengleich in auffälligen Wackelgang - und unter der stetig lauernden Gefahr, einen epileptischen Anfall zu bekommen und hinzufallen.

Andere in seinem Alter gehen im örtlichen Fussballverein auf Torejagd, fahren Skateboard oder übernachten erstmals bei Freunden. Max wird alle Vor ausssicht nach auf seinem jetzigen Entwicklungsstand bleiben; nicht zuletzt, weil die Forschung kaum Interesse daran hat, Medikamente für so seltene

Krankheiten zu entwickeln. Seine Eltern haben sich mittlerweile mit der Situation arrangiert, gehen sogar so weit zu sagen: «Klar, für ihn wäre es sicher besser, gesund zu sein. Aber uns würde was fehlen, wenn er seine Behinderung nicht hätte», sagen sie. Das Einzige, was sie gerne abstellen würden, wären die epileptischen Anfälle. Immer müssen sie in unmittelbarer Nähe sein, um ihn auffangen zu können.

Doch Max hat eben einen unvergleichlichen Charme. Er ist begeisterungsfähig, liebenswürdig, aufbrausend - aber überhaupt nicht nachtragend. Wie viel er mitbekommt, fragen sich auch seine Eltern. Einzelne Situationen, vor allem in seiner frühen Kindheit, liessen sie darauf schliessen, dass ihm sein Anderssein zu schaffen macht. Doch insgesamt sei er heute ein glücklicher Junge, ist das Ehepaar Schumacher überzeugt, wengleich sein Leben in einem engen Korsett gleichkommt. Jeder Tag verläuft gleich: vom Frühstück und der Medikamenteneinnahme morgens über den Weg zum Schulbus bis hin zum Abschiedsritual. Jeden Tag winken, Küsschen und der gleiche provokante Spruch («Schau, ich rauche»), bevor der Schulbus abfährt. Abends ist Max um 17.45 Uhr zu Hause, dann darf er noch ein bisschen fernsehen, ehe es Abendbrot gibt und um 20 Uhr ins Bett geht. Die Freizeitaktivitäten halten sich ebenfalls in Grenzen. Neues ist Max, das ist auch Teil seiner Krankheit, nicht geheuer. Deshalb gehen die Schumachers immer an den gleichen Ferienort. Am Wochenende sind Rodeln im Schwarzwald, ein Besuch auf dem Landwirtschaftlichen Zentrum in Ebenrain oder beim Wurstverkäufer in Rheinfelden angesagt. Doch immer dann, wenn sie es am schönsten zusammen haben, lauert die grösste Gefahr: Die Wahrscheinlichkeit für einen epileptischen Anfall ist dann am grössten, wenn sich Max am meisten freut. Freud und Leid stets so nahe

zusammenzuhaben, ist für die Eltern «schon etwas bitter», wie Gudrun Schumacher sagt. Doch sie haben sich dazu entschieden, das Risiko einzugehen, dass er umkippt. Max wird ohnehin keine Matur machen, sagen sie. Wenn er ein paar Hirnzellen verlieren würde, um Glück zu empfinden und Spass zu haben im Leben, dann sei das ein Preis, den sie zu zahlen bereit wären.

Provozieren wie ein Teenager

Das Ehepaar Schumacher hat seine eigene Glücksformel gefunden. «Wir haben für uns entschieden: Wenn er glücklich ist, sind wir es auch.» Bisher haben sie es geschafft, trotz riesiger Verzichte. Freundschaften sind kaputtgegangen mit Menschen, die mit der Behinderung von Max nicht umgehen konnten. Die Teilnahme am gesellschaftlichen Leben ist quasi nicht möglich, denn mit Max ins Restaurant oder ins Kino zu gehen, liegt nicht drin. Und sein Schicksal war auch gleichbedeutend mit dem Entscheid, keine weiteren Kinder zu haben. Es wäre schlicht nicht möglich gewesen, die gebührende Aufmerksamkeit zu schenken.

Max ist alles für seine Eltern, seine Eltern alles für Max. Es sind andere Abhängigkeiten als bei gewöhnlicheren Familie und deswegen wünschen sich Gudrun und Lars Schumacher, dass ihr Sohn dereinst auch ohne sie glücklich sein wird. Wenn seine Eltern sterben, soll er seinen Platz in der Gesellschaft finden. Aber fürs Erste hoffen sie, dass Max endlich seinen pubertären Trotz ablegt. Seit jüngstem hat er nicht druckreife Wörter auf Lager. Er ist direkt von der Trotzphase in die Pubertät gerutscht, sagt sein Vater mit einem Lachen. Eigentlich sind die Schumachers auch eine ganz normale Familie.

9. Internationaler Tag der Selteneren Krankheiten in der Schweiz. «Aus der Isolation ins Netzwerke!» Samstag, 2. März 2019 von 9:30 bis 17:00 Uhr Grosse Hörsaal, Zentrum für Lehre und Forschung, Universitätsspital Basel.



Geistschreiber

Selig war sie schon lange

VON WILLI NÄF

Nun soll sie also das Zeitliche gesegnet haben. Selig war sie ja schon lange. Und gesegnet hat sie auch gern. Den Erdenball, ihre Getreuen und das heil- und gewinnbringende Wasser in ihrer Badewanne. Lange Jahre wohnte sie in meinem Heimatdorf Schwelbrunn. Wo Brunnen anschwellen, sprudeln auch Erlöse. Nestlé hat das erst später begriffen.

Ich bin ihr nie begegnet. Sie war nicht im Landfrauenverein und das Obligatorische schoss sie nicht mal freiwillig. Mit dem Traktor in die Milchhütte musste sie auch nie, statt Kühe milk sie ja Gutgläubige. Als Bursche träumte ich davon, eines Tages selber eine kleine Sekte zu eröffnen. Schwur-bei konnte ich gut, und für einen Guru ist das ja die Schlüsselaufklärung. Aber Uriella war als Sprachröhre so göttlich, ihr hätte ich nie das Badewasser reichen können. So habe ich dann statt Guru Koch gelernt.

Wann sie das Appenzellerland verliess, weiss ich nicht mehr. Vielleicht als das Bezirksgericht sie verurteilte, einer ehemaligen Anhängerin 625 000 Franken zurückzuzahlen. Umgerechnet in Badewasser ist das viel. Schade, dass sie nicht in Schwelbrunn blieb. Die Aussicht vom Friedhof ist schön. Als Grabmal ein weisser Marmorbrunnen in Form einer Badewanne, das wäre ein Mehrwert gewesen. Die Pilger hätten beim Uriella-Brünnli Heilwasser abfüllen können, in der Zwischensaison zum halben Preis, und dann direkt an die Metzgete in den Ochsen-, Sturzneggerns Blut- und Siedwürste sind super.

Uriella hinterlässt, was auch Donald Trump und andere schwurbelbesagte Eigenwörter hinterlassen. Ein soziales Trümmersfeld, legendäre Erfahrungen im Fremdschämen und die Bestätigung, dass der Spott der Feinde der Kitt für die Freunde ist. Nur wer draussen Haue einsteckt, wird drinnen heilig gesprochen. Wer bei maximaler Peinlichkeit maximale Unbeirbarkeit beweist, formt sich eine Gefolgschaft von Verunsicherten, wird zu ihrem Masstab und beantwortet künftig ihre Lebensfragen selbstreferenziell. Uriellas Zuckerbrot war die göttliche Gnade, ihre Peitsche war der Weltuntergang, und der regelmässige Aufschub des Letzteren bezugte die Grösse der Ersteren.

Uriella lebt natürlich noch. Auf dem Planeten Amora. Ich sehe vor mir, wie sie dem Ufo entgeht und von der Gangway schwebt. Auf dem Landeplatz steht Karl Lagerfeld und strahlt weniger als Sie. Schwarze Haare und weisse Kleider scheinen ihm verkehrt. Er kleidet sie neu ein und schneidert ihr mangels Stoff das Modell «Des Kaisers neue Kleider». Es sitzt so perfekt wie zu Lebzeiten. Uriella schenkt Karl Lagerfeld ihr zuckerwässres Lächeln. Und er ist dankbar für seine Sonnenbrille. Es ist die schwärzeste, mit dem höchsten Strahlenschutz.

Zürcher Unterländer

ZRZ
Zürcher Regionalzeitungen

Amthliches Publikationsorgan
AZ | 8180 Bülach | 169. Jahrgang | Nr. 51 | Fr. 4.– | www.zuonline.ch

Neues Bülacher Tagblatt



Ihr Mitsubishi ist bei uns in guten Händen
Garage Leu AG
8174 Stadel
Tel.: 044 858 12 97
www.garage-leu.ch

Ersatzwahl wird nötig
Niederweningen Schulpflege
Wehntal sucht ein neues Mitglied. **Seite 4**

Müllsäcke in neuer Farbe
Opfikon Statt in Schwarz verschwindet der Abfall künftig in Grau. **Seite 5**

Die ZSC Lions unter Druck
Eishockey Fällt der ZSC nach dem 4:5 in Bern in die Playouts? **Seite 33**

Trotz Gutachten zweimal IV verweigert

Tag der Kranken Bei seltenen Krankheiten mangelt es oft an Unterstützung. Das musste eine Opfikerin erfahren, mit welcher der ZU anlässlich des nationalen Tags der Kranken gesprochen hat.

Sharon Saameli

Einmal im Jahr sensibilisiert der «Tag der Kranken» die Schweizer Bevölkerung für die Themen Gesundheit und Krankheit, dieses Jahr zum 80. Mal. Ziel ist es, Verständnis für die Bedürfnisse von erkrankten Menschen zu schaffen – und ihnen damit jene Wertschätzung und Aufmerksamkeit entgegenzubringen, die sonst schnell zu kurz kommt. Allein im Zürcher Unterland wird deshalb morgen in über einem

Dutzend Alterszentren und Pflegeheimen musikalische Unterhaltung geboten. Ausserdem spricht Bundespräsident Ueli Maurer zur Bevölkerung. Das Motto von morgen Sonntag lautet diesmal «Wissen macht uns stark». Am sichtbarsten ist die Relevanz dieses Leit-spruchs bei seltenen Erkrankungen – dort nämlich, wo oft Wissen fehlt, selbst bei Ärztinnen und Ärzten. Zwischen 7000 und 8000 seltene Krankheiten sind gemäss Pro Raris, der Allianz Sel-

tenen Krankheiten Schweiz, bekannt. Geschäftsführerin Jacqueline de Sá sagt: «Selbstredend kann niemand alle kennen. Kann aber noch keine Diagnose gestellt werden, werden Betroffene oft nicht ernst genommen und die Symptome heruntergespielt.»

Finanzielle Hilfe fehlt

Die Projekte im Rahmen des Nationalen Konzepts Seltener Krankheiten, welches der Bundesrat im Oktober 2014 verabschiedete, würden zur Aufklär-

ung beitragen, so de Sá weiter. Dessen Umsetzung soll bis Ende 2019 weitergeführt und abgeschlossen werden. «Um diese Projekte nachhaltig zu etablieren, fehlt allerdings die finanzielle Unterstützung der öffentlichen Hand», gibt de Sá zu bedenken. Mangelnde Unterstützung von Behörden, Erfahrungen der Diskriminierung und daraus hervorgehende Ängste: Das kennt die Opfikerin Nicole Jenzer aus nächster Nähe. Sie ist von einer seltenen Form des Muskel-

schwunds betroffen, der myotonen Dystrophie. Gemäss der Datenbank Orphanet leben schweizweit rund 1600 Personen mit dieser Erkrankung. Jenzer wurde dennoch bereits zweimal die IV verweigert – trotz neurologischer und psychiatrischer Gutachten. Nebst einer Stärkung der Forschung wünscht sie sich Offenheit seitens der Bevölkerung. Denn ohne diese kämpft sie nicht nur gegen den Muskelschwund, sondern auch gegen den sozialen Ausschluss. **Seite 3**

Glasi-Areal im Fokus

Bülach Noch liegt das ehemalige Industrieareal der Glasi im Norden der Stadt Bülach brach. Das, was drei Entwicklungspartner auf dieser Brache in den kommenden Jahren realisieren werden, hat jedoch bereits heute das Interesse der Macher von «Hochparterre» geweckt. Das März-Themenheft der Architekturzeitschrift erzählt vom Entwicklungsprozess und thematisiert Chancen und Risiken des neuen Stadtreils. Die Vernissage des Hefts im Bülacher Rathauskeller stiess auf reges Interesse. Am Anlass war auch zu erfahren, wie das Glasi-Areal mit Leben gefüllt werden soll. **Seite 5**

Der AKP droht ein Stimmenverlust

Türkei Das Land steckt in einer Wirtschaftskrise. Prompt sagen mehrere Institute Gewinne der Opposition bei den Kommunalwahlen voraus. Was sagt Präsident Erdogan? «Für mich ist die grösste Umfrage immer noch ein Platz voller Menschen bei meinen Wahlkampfveranstaltungen.» **Seite 27**

Wetter

5° 10°
Wechselnd bewölkt und meist trocken.

Seite 18

Was Sie wo finden

Agenda	9
Reisen	13
Kulinarik	15
TV / Radio	16
Börse	28
Sport	31

Traueranzeigen	14
Treffpunkt	6



0:6-Klatsche: EHC Kloten bleibt nur der Blick ins Leere



Eishockey Kloten, in der Mitte mit Goalie Tim Guggisberg, droht in den Playoffs der Swiss League das frühe Ausscheiden. Das Team von Trainer André Rötheli erlebte im vierten Viertelfinalspiel zu Hause gegen Langenthal vor 4507 Zuschauern ein Debakel. Die Oberaargauer führen in der Serie mit 3:1. **(red) Seite 31** Foto: Leo Wyden

300 Stunden Arbeit in 15 Minuten

Bülach Am gestrigen Freitag präsentierten rund 160 Schülerinnen und Schüler der Kantonschule Zürcher Unterland ihre Maturarbeiten. Dabei boten sie dem Publikum, das grösstenteils aus Familienmitgliedern und Lehrpersonen bestand, eine grosse Vielfalt an Themenbereichen. Von Musik über Physik bis zu Latein war alles dabei. Die Resultate der riesigen Aufwände von teils bis zu 300 Arbeitsstunden können sich sehen lassen. **(bl) Seite 7**

Jets empfangen illustren Gegner

Unihockey In den NLA-Playouts der Männer treten die Kloten-Dietlikon Jets gegen den aktuellen Cupsieger Langnau an. Heute Samstag um 20 Uhr startet die best-of-seven-Serie in der Flughafenstadt. Vor einer Woche gewann Langnau den Schweizer Cupfinal in Bern vor 3200 Zuschauern gegen die Grasshoppers nach Penaltyschiessen. Trotzdem sind die Kloten-Dietlikon Jets zuversichtlich, die Serie zu gewinnen. **(red) Seite 31**

Politiker besorgt über falsche Prognosen bei erneuerbaren Energien

Strom Windkraftgegner haben gestern das Bundesamt für Energie (BFE) heftig angegriffen. Der Verband Freie Landschaft Schweiz wirft der Behörde vor, Winddaten vor der Energieabstimmung 2017 beschönigt zu haben. Der Grund für die Behauptung: Der neue Windatlas des Bundes weist in den meisten Regionen ein geringeres Wind-

potenzial aus. Der Anteil der Windkraft beträgt heute weniger als 0,2 Prozent. Doch nicht nur der Ausbau der Windkraft harzt. Die Energiepolitiker im Ständerat zeigen sich besorgt über die schleppende Entwicklung der erneuerbaren Energien, die den wegfallenden Atomstrom schrittweise zu einem guten Teil ersetzen sollen. **(sth/lac) Seite 24**

Die Vincenz-Ära könnte für die Bank Raiffeisen noch teurer werden

Finanzen Im letzten Geschäftsjahr fiel der Gewinn bei Raiffeisen wegen der Vincenz-Affäre um 270 Millionen Franken tiefer aus. Allein auf die Beteiligungen der Raiffeisen-Tochterfirma KMU Capital musste die Bank 125 Millionen Franken abschreiben. Dieser Betrag könnte noch steigen. «Das Portfolio umfasst rund zwei Dutzend Beteiligungen.

Und je nach Geschäftsgang können diese Firmen an Wert gewinnen oder verlieren», erläutert Raiffeisen-Chef Heinz Huber. Einen weiteren Abschreiber musste die Bank auf ihrer Beteiligung am Derivateunternehmen Leonteq vornehmen. Raiffeisen fuhr trotz der Wirren einen Gewinn von rund 540 Millionen Franken ein. **(ali/jb) Seite 29**

ANZEIGE

Schäfer
Schreinererei

Qualität nach Mass.
Schäfer. Die Meisterstreicher aus Dielsdorf.

www.schaefer-schreiner.ch

ANZEIGE

Ihr Bürge für höchste Wärmepumpenkompetenz

www.buerge-haustechnik.ch
Dielsdorf 044 854 89 20

Kämpfen gegen Muskelschwund und Vorurteile

Optikon Nicole Jenzer ist von einer seltenen Muskelkrankheit betroffen, gegen die es kein Heilmittel gibt. Helfen würde ihr aber vor allem eine grössere Offenheit – denn die Stigmata sind genauso anstrengend wie die Krankheit selbst.

Sharon Saameli

Gewisse Krankheiten sind so selten, dass sich ihre Erforschung für die Pharmaindustrie kaum lohnt. Die Hürden für Betroffene steigen damit exponentiell: Denn je eingeschränkter der Wissensstand von Fachkräften im Gesundheitswesen und von Sozialversicherungen, desto schwieriger ist der Zugang zu Therapien, zu medizinischer Betreuung oder finanzieller Unterstützung.

Nicole Jenzer kennt diese Diskussionen, sie nehmen Jahre ihres Lebens in Anspruch. Die Opfikerin kann nicht darauf hoffen, dass noch zu ihrer Lebenszeit eine Therapie für ihre Krankheit entwickelt wird. Sie ist an der Myotonen Dystrophie Typ 1 erkrankt (DMI, siehe Kasten unten rechts), einer Form von Muskelschwund, von der – statistisch gesprochen – nur eine von 12 000 Personen betroffen ist. Die Krankheit ist tödlich, die meisten Betroffenen sterben an Herzproblemen. Dennoch war die Diagnose damals, im Januar 2006, für sie kein Schock. «Ich hatte ein Aha-Erlebnis. Endlich wusste ich, womit ich es zu tun habe.» Sie erinnert sich, dass sie schon zu Schulzeiten immer die Schwächste, die Langsamste war, dass sie besonders morgens verschlafen und müde aussah, ohne die Gründe dafür zu kennen.

Für die IV bis vor Gericht

Heute ist Nicole Jenzer 46 Jahre alt. Sie geht nicht an Stöcken, ist auf keinen Rollstuhl angewiesen. Sie ist kein Pflegefall. Ihr Herz ist



Mithilfe ihrer langjährigen Physiotherapeutin Karin Funk trainiert Nicole Jenzer ihre Rumpfmuskulatur. Foto: Leo Wyden

stabil – noch. «Daran denke ich selten, es ist zu weit weg», sagt sie. Stattdessen sagt sie dem Muskelschwund den Kampf an.

Denn kämpfen muss sie sowieso, auch für finanzielle Unterstützung. Nicole Jenzer arbeitete bis 2015 in einem Heim für Demenzbetroffene, reduzierte ihr Pensum erst auf 70, dann auf 50, zuletzt auf 30 Prozent. Die Er-schöpfungszustände nahmen zu: extreme Müdigkeit, Schwindel, leicht depressive Phasen, ein starkes Schlafbedürfnis. Dennoch wurde ihr zweimal die In-validentenrente verweigert – trotz neurologischen und psychiatrischen Berichten. Ein Anwalt reichte Jenzers Unterlagen bei Gericht ein; zu einem Prozess kam es nicht, weil die IV davor einlenkte.

Auch privat war sie plötzlich vor Fragen gestellt: «Wie soll ich es dem Arbeitgeber sagen? Der Familie?» Beide informierte sie von Anfang an, auf der Arbeit wurde sie unterstützt, wo immer es möglich war, erzählt sie. Das sei nicht selbstverständlich: «Ich weiss von den Ängsten anderer Betroffener, dass sie entlassen werden, wenn sie etwas sagen – sagen sie aber nichts, weiss niemand, warum ihre Leistung sinkt.»

DMI ist vererbbar, weshalb die Krankheit schon in ihrer Familie auftreten musste. Ihre Familie unterstützte sie sehr, sagt Jenzer, auch habe sich ihre Schwester wegen ihrer beiden Kinder sofort testen lassen. Das Risiko, dass der Gendefekt weitergegeben wird, liegt bei 50 Prozent – und die Symptome treten mit jeder

Generation früher und stärker auf. «Deshalb bin ich heute froh, habe ich keine Kinder, obwohl ich früher gerne eines gehabt hätte.»

In der Physiotherapie zeigt sie Ehrgeiz. Denn Nicole Jenzer weiss: Sind die Muskeln einmal weg, kann sie sie kaum mehr aufbauen. «Vor kurzem war ich stark erkältet, jetzt habe ich das Gefühl, bereits wieder abgenommen zu haben», schildert sie, während sie am Boden liegend die Rumpfmuskulatur trainiert. Dann rennt sie den Gang dreimal auf und ab, springt die einzelnen Treppenstufen hinauf, auch ein zweites Mal, wenn auch mithilfe ihrer Physiotherapeutin. Ihr Körper ist ihr stetiges Experimentierfeld: Was kann ich? Was will ich erreichen? Wo sind meine Grenzen? «Wenn ich eine Übung einmal geschafft habe, schaffe ich sie beim nächsten Mal besser», sagt sie.

«Sauf halt weniger!»

«Menschen mit Muskeldystrophie hören teilweise Schlimmes», weiss ihre Physiotherapeutin Karin Funk. Gehe jemand mit wackeligen Beinen, weil die stabilisierenden Muskeln fehlen, sei auf der Strasse auch schon ein Kommentar gefallen: «Sauf halt weniger!» Auch Nicole Jenzer kennt die Blicke, das Tuscheln hinter ihrem Rücken. Ihr ist es lieber, wenn sie direkt darauf angesprochen wird, etwa wenn sie Hilfe beim Tragen braucht. «Aber man muss mich auch nicht mehr behindern, als ich bin», betont sie. Wenn eine Freundin sie fragt, ob sie ge-

meinsam in die Ferien gehen wollen, findet sie das schwierig – sie kann mit den Aktivitäten schlicht nicht mithalten.

Helfen würden ihr vor allem Toleranz und Offenheit: «Wer anders geht oder aussieht, sollte nicht einfach so schubladisiert werden. Wir haben die gleichen Gefühle», betont sie, als ob das nicht selbstverständlich wäre. Sie lässt sich nicht auf ihre Behinde-

rung reduzieren, doch die Stigmata sind der Grund, weshalb sie vor die Medien geht. Das, und eine Hoffnung auf verstärkte Forschung.

Ausserdem trat sie vor einigen Jahren einer Selbsthilfegruppe im Raum Winterthur bei. Nachdem die Leiterin verstorben war und die Zukunft der Gruppe infrage stand, übernahm die Opfikerin die Leitung gleich selbst;

Myotone Dystrophie

Die Myotone Dystrophie (DM) ist eine Muskelerkrankung und in Typ 1 und Typ 2 unterteilt. Gemäss der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke ist eine Person von 12 000 betroffen; statistisch gesehen wären dies rund 700 Personen in der Schweiz. Gemäss der Datenbank Orphanet sind es rund 1600 Personen. DMI, von der die Opfikerin Jenzer betroffen ist, bezeichnet eine vererbbare, fortschreitende Abnahme der Muskelmasse. Das klinische Erscheinungsbild ist äusserst variabel. Patientinnen und Patienten unterscheiden sich in der Schwere und Art der Symptome sowie im Krankheitsverlauf. Dies macht die Krankheit schwer einschätzbar und Prognosen zur Lebenserwartung unmöglich. Bis jetzt ist die DM unheilbar. Der Wissensstand der Forschung ist indes der folgende:

Das menschliche Genom enthält etwa 25 000 Gene und, in den meisten Fällen, 46 Chromosomen. Verantwortlich für die DM1 ist die Veränderung eines Gens auf Chromosom 19. Es handelt sich

dabei um die Vermehrung eines Basentriplets (Basen sind die Bausteine der menschlichen DNS), die zu einer anormal langen Ribonukleinsäure (RNS) führt. Diese transportiert und übersetzt normalerweise die auf der DNS gespeicherten Informationen; wenn sie zu lang wird, verhindert sie allerdings die Produktion notwendiger Eiweisse für die Zellproduktion. In der Folge kann es zu einer Vielzahl an Störungen kommen, denn Proteine sind Bestandteile der Muskelzellen. Zu den Hauptsymptomen der DM1 zählt die Muskelschwäche, eine verlängerte Muskelspannung und eine frühe Linsen-trübung (grauer Star). Allerdings können auch das Herz, die Atmung, die Verdauung und der Hormonstatus beeinträchtigt sein sowie nicht selten die Hirnfunktionen – das heisst Wahrnehmung, Gedächtnis, Sprache und Konzentration. Begleitet wird die DM1 zumeist von starker Erschöpfung und, in der Folge all dieser Symptome, dem sozialen Rückzug der Betroffenen. (sam)

«Ich hatte ein Aha-Erlebnis. Endlich wusste ich, womit ich es zu tun habe.»

Nicole Jenzer
Betroffene der Myotonen Dystrophie Typ 1

zu wichtig war die Vernetzung mit Gleichgesinnten, der Austausch. Zurzeit seien sie acht Personen. «Ich übernehme das Administrative, die Nachmittage gestalten wir gemeinsam. Wir sprechen über alles, was uns beschäftigt: Schmerzen, Therapieerfahrungen, aber auch über Kinder. Das tut gut.»

Eine Welt mit Alternativen

Eben, auf ihre Krankheit reduzieren lässt sich Nicole Jenzer nicht. Sie leistete bis vor kurzem Freiwilligenarbeit, sie geht walken und fährt oft mit dem Elektrotroler. Sie trifft sich mit Freundinnen und singt jeden Montagabend in einem Dübendorfer Chor. Das bietet ihr eine Denkpause von allem, obschon sie länger braucht, um die englischen Liedtexte auswendig zu lernen. Und statt Bücher zu lesen, taucht sie über Hörspiele in sie ein. Es gebe Alternativen für Menschen mit Behinderungen – aber sie würden eben nicht ausreichen.

«Schauen Sie», holt sie zum Schluss aus, und hier wird ihre Wut spürbar: «Jetzt sollen doch alle die Steuererklärung ausfüllen. Ich habe eine ganze Liste mit Abzügen, die ich geltend machen kann, aber dies ist für mich schwierig zu verstehen. Und einen Treuhänder kann ich mir nicht leisten. Hier gibt es für Menschen mit einer Behinderung kaum Angebote.»

ANZEIGE

Für einen sicheren, erfolgreichen Kantonsrat Zürich

«Als Unternehmer wähle ich Natalie Rickli, weil sie sich für das Gewerbe und die Wirtschaft einsetzt.»

Josef Wiederkehr
Kantonsrat CVP
Dietikon

SVP
Am 24. März in den Regierungsrat

SüdosSchweiz.ch

2. März 2019

Der Weg zur Diagnose ist schwierig



Graubünden ▾

 E-Paper
  Radio
  TV

 Abopius
  Abonnieren
  Suchen
  Login

[Im Fokus](#)
[Meistgeklickt](#)
[Regional](#)
[Nachrichten](#)
[Sport](#)
[Mediathek](#)
[Wettbewerbe](#)
[Meinungen](#)
[Alle](#)

Nachrichten

[Politik](#)
[Tourismus](#)
[Wirtschaft](#)
[Börse](#)
[Ereignisse](#)
[Polizeimeldungen](#)
[Kultur](#)
[Stars & Sternli](#)
[Leben](#)

Der Weg zur Diagnose ist schwierig

 AddThis
  [Beitrag in Merkliste speichern](#)

An einer Krankheit zu leiden, beeinträchtigt das tägliche Leben sehr. An einer Krankheit zu leiden, die sehr selten ist, ist mit zusätzlichen Herausforderungen verbunden. Friedrich Thöny leidet an Porphyrie und hat von dieser seltenen Krankheit und den damit verbundenen Schwierigkeiten erzählt.



Seraina Zinsli
 Samstag, 02. März 2019, 04:30 Uhr



Die Diagnose, an einer seltenen Krankheit zu leiden, kann mehrere Jahre dauern.
 SYMBOLBILD

Friedrich Thöny aus Landquart lebt mit der seltenen Krankheit Porphyria cutanea tarda, einer von acht verschiedenen Porphyrie-Sorten. Die Krankheit zeigt sich bei ihm durch eine Lichtempfindlichkeit der Haut. «Grundsätzlich ist die Haut bei mir sehr schlecht».

Hier geht's zum [Beitrag](#).

Suedostschweiz.ch

2. März 2019

Bündner Patienten sollen nicht bis Zürich oder Basel reisen müssen

The screenshot shows the top navigation bar of the Südostschweiz website. It includes the logo, a dropdown menu for 'Graubünden', and links for 'E-Paper', 'Radio', and 'TV'. Below the navigation bar is a horizontal menu with categories: 'Im Fokus', 'Meistgeklickt', 'Regional', 'Nachrichten' (highlighted), 'Sport', 'Mediathek', 'Wettbewerbe', 'Meinungen', and 'Alle'. Below this is a sub-menu for 'Nachrichten' with categories: 'Politik', 'Tourismus', 'Wirtschaft', 'Börse', 'Ereignisse', 'Polizeimeldungen', 'Kultur', 'Stars & Sternli', and 'Leben'.

Bündner Patienten sollen nicht bis Zürich oder Basel reisen müssen

f | ✉ | 🗨️ | [Beitrag in Merkliste speichern](#)

Diese Woche fand der internationale Tag der seltenen Krankheiten. Selten sind jedoch nur die einzelnen Krankheiten an sich, alle zusammen sind sie äusserst zahlreich. Auch im Kantonsspital Graubünden trifft man immer wieder auf Patienten, die mit einer seltenen Krankheit zu kämpfen haben.



Seraina Zinsli
Samstag, 02. März 2019, 04:30 Uhr



Das Kantonsspital soll eine Zustufung für seltene...

Hier geht's zum [Beitrag](#).

«Es sei ja nicht lebensbedrohlich»

Zug Die Rentnerin Renate Shashoua leidet an einer seltenen Krankheit. Am heutigen internationalen Tag wird auf das Thema aufmerksam gemacht. Denn mit der Diagnose einer solchen beginnt oft ein langer, aufreibender Kampf für die Betroffenen.

Zoe Gwerder

zoe.gwerder@zugerzeitung.ch

«Was hed diä Frau», würden Kinder manchmal fragen, wenn sie draussen unterwegs sei. Denn Renate Shashoua hat ausserhalb ihrer vier Wände immer ihr Sauerstoffgerät dabei – mit dem kleinen Schlauch, der unter der Nase durchführt.

Die gebürtige Freiburgerin, die seit einigen Jahren in Zug wohnt, leidet an einer seltenen Krankheit: Alpha-1 Antrypsin-Mangel. Bei dieser greifen die weissen Blutkörperchen die Lunge an, weil der Stoff, der dies verhindern soll, vom Körper nur unzureichend produziert wird. Auch die Leber kann dabei zu Schaden kommen. Bei Renate Shashoua ist die Lunge betroffen. Sie hat die Diagnose COPD. Eine Lungenkrankheit, die sonst eigentlich mit starkem Rauchen in Verbindung gebracht wird. Bei rund drei Prozent aller COPD-Patienten ist die Krankheit jedoch nicht die Folge vom Zigarettenkonsum oder von Schadstoffen in der Luft, sondern von der seltenen Krankheit Alpha-1 – einem Gendefekt.

Mit Tanzen und Wandern ist Schluss

«Als mir der Arzt die Diagnose sagte, hatte ich erst mal keine Ahnung, was das ist.» Bis es aber überhaupt zur Diagnose kam, war sie jahrelang ausser Atem: beim Trachtentanz, in den Bergen und auch wenn es sonst mal schnell gehen musste. «Mir sagten alle, ich müsse halt etwas für meine Fitness tun.» Bis sie dann beim Arzt die Vermutung äusserte, COPD zu haben. «Dieser meinte, es sei wohl nur eine Bronchitis, denn ich rauche ja nicht», erinnert sich die 68-Jährige. Als dann aber die Medikamente nicht anschlugen, schickte sie der Arzt zum Pneumologen. «Dieser hatte mich auch auf Alpha-1 getestet, und ich erhielt die Diagnose.»

Ihr Umfeld, insbesondere ihre Familie, habe sie daraufhin



Renate Shashoua in ihrer Wohnung in Zug, in der sie sich auch ohne Sauerstoffgerät bewegen kann.

Bild: Stefan Kaiser (26. Februar 2019)

schonen wollen. «Auch sie sind erschrocken. Hiess es doch, dass auch sie den Gendefekt haben könnten.» Bei ihrer Schwester und einer ihrer Enkelinnen wurden in der Folge ebenfalls Alpha-1-Folgen festgestellt.

100 000 Franken pro Jahr kostet die Therapie

Der grosse Kampf – neben allen Emotionen – kam aber erst noch: als es um die Kosten der Behandlung ging. Denn Alpha-1 lässt sich zwar nicht heilen, jedoch gibt es eine Therapie, welche den Krankheitsverlauf fast gänzlich stoppt. Renate Shashoua geht dazu einmal die Woche ins Zuger Kantonsspital in Baar, wo sie eine Wochendosis des fehlenden Stoffes, welcher die Lunge schützt, bekommt. 5 Gramm dieses Stoffes benötigt sie jeweils – er wird aus Blutplasma von zirka 900 Blutspenden gewonnen. Kostenpunkt: 100 000 Franken im Jahr. Sechs Jahre lang habe die Krankenkasse Gesuch um Gesuch abgelehnt. «Ich müsse die Kosten selber tragen. Es sei ja nicht lebensbedrohlich, begründeten die Kassen.» Erst vor rund einem Jahr, als zwei Ärzte gemeinsam intervenierten, hätte die Kasse einer Kostenübernahme zugestimmt.

Es wird geschätzt, dass in der Schweiz rund 900 Personen an der Krankheit Alpha-1 leiden – viele unbemerkt. Gemäss Shashoua sind nur 120 Personen im nationalen Register eingetragen. «Viele werden gar nicht getestet, weil sie rauchen und man das COPD auf den Zigarettenkonsum zurückführt. Doch wie sie sagt, wäre es wichtig, möglichst früh von der Krankheit zu erfahren. Am besten schon im Kindesalter. «So kann man den Beruf und auch die Hobbys so wählen, dass die Lunge nicht noch zusätzlich belastet wird.»

Hinweis

Mehr Infos zur Krankheit Alpha-1 gibt es unter www.alpha-1.ch.

8000 seltene Krankheiten

Schweiz Eine Krankheit gilt in der Schweiz und Europa als selten, wenn sie höchstens fünf von 10 000 Personen betrifft. Gemäss dem Bundesamt für Gesundheit (BAG) wurden bislang weltweit zwischen 6000 und 8000 seltene Krankheiten beschrieben. Rund sieben Prozent der Bevölkerung dürften gemäss Schätzungen von einem solchen Leiden betroffen sein. Viele seltene Krankheiten haben genetische Ursachen. Oft sind sie lebensbedrohend oder können zu einer chronischen Invalidität führen. Wie das BAG weiter schreibt, besteht bei der Mehrheit der Erkrankungen nach heutigem Stand keine Aussicht auf Heilung.

Zu den einzelnen Krankheiten gibt es nur wenig Fachwissen. Die Forschung ist kompliziert, die Diagnose und medizinische Versorgung erschwert. Gemäss dem BAG leiden zudem viele Menschen am Unverständnis ihres Umfeldes. (pd/zg)

Tag der Kranken

Am Sonntag ist der Tag der Kranken. Im Fokus stehe in diesem Jahr das Credo «Wissen hilft», wie die Gesundheitsdirektion des Kantons Zug mitteilt. Wissen helfe, gesund zu bleiben, Krankheiten zu bewältigen oder mit gesundheitlichen Problemen umzugehen.

Wissen sei nötig, um Verantwortung für die eigene Gesundheit zu übernehmen, heisst es weiter. Gerade in der Prävention von Krankheiten komme dem Wissen eine entscheidende Rolle zu. Auch der Erfolg der Behandlung sei direkt vom Wissen des Patienten abhängig. (pd/zg)

Die Nachbarschaft soll beruhigt werden

Cham Als eine von mehreren Massnahmen zur Lärmbekämpfung soll beim Veranstaltungsraum auf dem Ökihof-Areal in der Furenmatt an der Lorzenweidstrasse eine Schutzwand gebaut werden. Derzeit liegt das Baugesuch dafür auf.

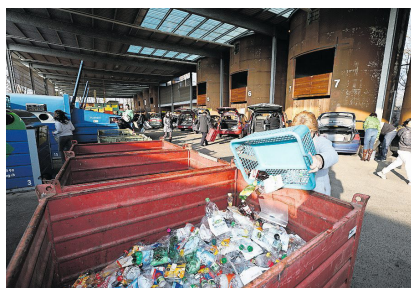
Dort, wo sich in Cham der Ökihof befindet, ist auch das Jugend- und Gemeinschaftszentrum Fuhrwerk beheimatet. Ob für Partys, Geburtstagsfeste, Vereinsanlässe, Sitzungen oder Kindernachmittage – der Veranstaltungsraum ist vielseitig nutzbar. Wegen Lärm und Littering habe es aber immer mal wieder Reklamationen aus der Nachbarschaft des Zentrums gegeben.

Diese wurden dann an einem runden Tisch besprochen. «Die Jugend- und Gemeinwesenarbeit koordiniert die Vermietungen und steht im Kontakt zu den Anwohnenden. In diesem Sinn

ist der runde Tisch zu verstehen, an dem die verschiedenen Parteien über mögliche Chancen und Herausforderungen diskutieren konnten», erklärt Christian Plüss, der Bereichsleiter Jugend- und Gemeinwesenarbeit der Gemeinde Cham.

Ein Akustiker war vor Ort

Doch es blieb nicht nur beim gemeinsamen Zusammensitzen. «Aufgrund der Diskussionen, wegen fachlicher Überlegungen sowie Erfahrungen aus Hunderten von Vermietungen und Beobachtungen der Jugend- und Gemein-



Der Ökihof an der Lorzenweidstrasse.

Bild: Stefan Kaiser (Januar 2013)

wesenarbeit wurden abteilungsübergreifend mehrere Massnahmen ausgearbeitet», führt Plüss aus. Die Umsetzung der Massnahmen sei nun unterschiedlich fortgeschritten und bewege sich unter anderem im Bereich der Lärmemissionsvermeidung.

Wie bei der Bauabteilung zu erfahren ist, hat ein Akustiker sich die Situation vor Ort angeschaut und festgestellt, dass eine Lärmschutzwand sinnvoll sein könnte. Solche vermindere nicht den Lärm an sich, aber dessen Ausbreitung. Derzeit liegt nun das Baugesuch für die besagte Lärmschutzwand beim Aussen-

sitzplatz Lorzenweidstrasse 4 bei der Gemeinde Cham auf. Eine andere bereits umgesetzte bauliche Massnahme sei die Verbesserung der Lüftungsanlage im Veranstaltungsraum. «Wenn die Lüftung gut ist, muss seltener die Tür geöffnet werden, und so dringen weniger Geräusche nach draussen», so Plüss. «Ausserdem legen wir Wert auf eine offene Kommunikation zu den Mietenden und den Anwohnenden und leisten dabei Sensibilisierungsarbeit», sagt er weiter.

Christopher Gibl
christopher.gibl@zugerzeitung.ch

«Lebensqualität erhöhen»

Über eine halbe Million Schweizerinnen und Schweizer, mehrheitlich sind es Kinder, leiden an einer «**seltene(n) Krankheit(e)n**». Oft fehlen für eine angemessene Behandlung Infrastruktur und Mittel. Das will die Dachorganisation Prokaris nun ändern.

Von Robert Wildi

Oft müssen Patienten heute eine diagnostische Odyssee über sich ergehen lassen, bis man ihr Leiden richtig erkennt und geeignete Massnahmen ergreifen kann. Für Jacqueline de Sá ist das kein tragbarer Zustand. Die Geschäftsführerin der Dachorganisation Prokaris, der Allianz Schweizer Krankheitserkrankter, sieht sich in der Pflicht, zu helfen. Es geht hier nämlich um eine Zielgruppe, die laut Schätzungen des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) (siehe 7.2-Protokoll der Schweizer Bevölkerungszählung) ausmacht: die mehr als 500'000 Trägerinnen und Träger von sogenannten «**seltene(n) Krankheit(e)n**». Drei Vier-

Was sind seltene Krankheiten?

In Europa werden Krankheiten respektive Störungen in diese Kategorie eingeteilt, wenn sie weniger als eine von 2000 Personen betreffen. Es gibt heute 6000 bis 8000 verschiedene seltene Krankheiten, 80 Prozent davon sind genetisch bedingt und begleiten Betroffene lebenslanglich, selbst wenn die Symptome nicht sofort auftreten. Seltene Krankheiten sind ferner gekennzeichnet durch eine breite Vielfalt an Störungen und Symptomen, die nicht nur bei jeder Krankheit, sondern auch bei allen betroffenen Patienten unterschiedlich sind. «Symptome wie Erschöpfung oder Schmerzen, die relativ häufig auftreten, werden oft eine zugrundeliegende seltene Krankheit und führen leicht zu einer Fehldiagnose», erklärt Jacqueline de Sá. Genau das könne verheerend sein, da seltene Krankheiten in der Regel schwerwiegend sind und chronisch verlaufen. «Blutige Krämpfe zu Unvollständigkeit oder sogar zum Tod führen, werden sie nicht rechtzeitig erkannt», so de Sá. 30 Prozent der Kinder, die von einer seltene(n) Krankheit betroffen sind, sterben, bevor sie fünf Jahre alt sind. Oft erleiden Betroffene auch vielfältige Einschränkungen etwa in der Motorik oder Sensorik, zum Beispiel ein eingeschränktes Seh- und Hörvermögen oder eine verringerte Hinnahängung.

INFOS

Prokaris:
www.prokaris.ch
Zentrum für seltene Krankheiten: www.zentrumseltenekrankheiten.ch

Drei Viertel der Betroffenen seltener Krankheiten sind Kinder.

Mehr finanzielle Mittel

Prokaris setzt sich dafür ein, dass die Zahl der nicht erkannten und mit viel Leid verbundenen Krankheitsverläufe verringert wird. Ein wichtiges Ziel sei die Etablierung von sogenannten «Zentren für seltene Krankheiten» sowie zusätzliche Referenzzentren für die jeweiligen Krankheitsgruppen. Mit solchen Infrastrukturen könne eine interdisziplinäre Behandlung, wie sie bei seltenen Krankheiten notwendig sei, sichergestellt werden, sagt die Geschäftsführerin.



Jacqueline de Sá: «Es geht um die Lebensqualität von über 500'000 Menschen.»

«Ebenso wichtig ist uns, dass die Betroffenen einen einfacheren Zugang zu den nicht-medizinischen sogenannten psychosozialen Unterstützungsgedboten erhalten.» Dafür müssten diese besser bekannt sein und allenfalls ausgebaut werden. Neben mehr Publizität braucht es laut Jacqueline de Sá auch zusätzliche finanzielle Mittel. «Die aktuellen Probleme im Bereich Vergütung von Medikamenten und Therapien, mit denen die Betroffenen von seltenen Krankheiten oft konfrontiert sind, müssen unbedingt verringert werden.»

Erste Erfolgsmeldungen

Seit 2011 organisiert Prokaris jährlich einen «Tag der seltenen Krankheiten», um aufzutreten, aufzuklären und zu sensibilisieren. «Konkrete Erfolge sind jedes Jahr zu beobachten», sagt Jacqueline de Sá. So habe bereits die erste Ausstellung dazu beigetragen, ein Nationales Konzept Seltene Krankheiten (NKSJK) auf die Beine zu stellen. «Seit 2012 wird Prokaris als Stimme der Patienten wahrgenommen, was uns zu einem wichtigen Protagonisten zur Unterstützung des NKSJK gemacht hat.» Ihre Ehrlichkeit, sich weiter mit aller Kraft für diese Sache einzusetzen, ist unübersehbar. «Es geht schliesslich um die nachhaltige Erhöhung der Lebensqualität von über einer halben Million Menschen in unserem Land.»

Hausmittel gegen Juckreiz

Juckreiz macht wahnsinnig. Dennoch gilt: Bitte nicht kratzen! Wer nicht sofort zu Medikamenten greifen möchte, versucht es mit altbewährten Mitteln.



Der kühlende Gel der Heilpflanze Aloe vera enthält Vitamin E und revitalisiert die Haut.

Juckt die Haut, steckt dahinter nicht unbedingt eine Hauterkrankung. In vielen Fällen sind die Ursachen für Juckreiz harmlos: beispielsweise zu trockene Haut (v.a. nach den Wintermonaten), Nahrungsmittelunverträglichkeiten, Stress oder aggressive Kosmetika. Wichtig ist, nicht zu kratzen, weil Druck und Bakterien unter den Fingernägeln die Hautläsion verschlimmern. Am besten versucht man es mit folgenden Hausmitteln:

Aloe-vera-Gel: Die feuchtigkeits spendende Heilpflanze wirkt wundheilfördernd, entzündungshemmend und antibakteriell. Dem Gel am besten immer im Kühlschrank aufbewahren – das verstärkt die wohltuende Wirkung. **Schwarzeer:** Er enthält Gerbstoffe, die den Hautschutz verstärken. So geht's: unparfumierten (Bio-)Schwarzeer 20 bis 30 Minuten zielehen und abkühlen lassen. Baumwolltuch darin tränken und betroffene Hautstellen abtupfen oder Umschlag anbringen.

Apfelsig: Die Essigsäure hilft, den natürlichen pH-Wert der Haut wiederherzustellen. Apfelsig zu gleichen Teilen mit Wasser mischen und betroffene Hautstellen mehrmals täglich abtupfen.

Meersalz-Bad: Rund 15 Minuten in warmem Wasser mit reichlich Meersalz (Apothekel) baden. Die Mineralstoffe bringen Linderung. Nach dem Bad die Haut mit Jodhannuskrautöl einreiben.

GUT ZU WISSEN: HEISSEGETRÄNK ZUERST ETWAS ABKÜHLEN LASSENI! Wer zu heissen Tee trinkt, hat ein erhöhtes Risiko für Speiseröhrenkrebs.

Eine gross angelegte, über zehn Jahre dauernde Studie in Iran hat gezeigt: Wer täglich 7 dl sehr heissen, also über 60° warmen Tee trinkt, hat ein rund 90% höheres Risiko, an einem Plattenepithelkarzinom in der Speiseröhre zu erkranken. Dies verglichen mit Menschen, die ihren Tee lauwarm oder kalt geniessen. Es liegt also nicht am Tee, sondern an den Verbrühen, die durch die Hitze entstehen. Ob Kaffee, Bouillon oder Tee: Die Forscher raten, zwischen zwei und sechs Minuten zu warten, bevor man etwas Heisses trinkt.



Übrigens: Verglichen mit Asien ist Speiseröhrenkrebs in der Schweiz eher selten. Laut der Krebsliga erkranken pro Jahr rund 570 Personen daran. Dies entspricht etwa einem Prozent aller Krebserkrankungen.



FOTOS: GETTY IMAGES, ZVG

REDAKTION: MARIE-LUCE LE FEBVE; FOTO: GETTY IMAGES

REDAKTION: MARIE-LUCE LE FEBVE; FOTO: GETTY IMAGES