



## Farben

Schwelgen  
im Farbenmeer

## Feuer

Anzünden und löschen

Für Max ist alles  
anders

Einer von 2000

# Max der «Schattenspringer»

**Max hat Angst vor der Sonne. Draussen rennt er von einem Schattenplatz zum andern. Mit gutem Grund!**

**Text:** Jasmin Barman-Aksözen und Elisabeth Minder

«Es ist, wie wenn Nadeln durch die Haut stechen und mich verbrennen würden.» So beschreibt der siebenjährige Max Frey das Gefühl, das Sonnenlicht – solange er sich zurückerinnern kann – auf seiner Haut auslöst.

äusserlich allerdings nichts, denn trotz extremer Schmerzen stellen sich erst nach Stunden sichtbare Reaktionen der Haut ein. «Man kann sich das vorstellen wie einen Sonnenbrand von innen», erklärt Mutter Susanne Frey (43). «Die

beruhigen. Heute weiss die Familie, dass in dieser Situation sogar die Körperwärme eines anderen Menschen als unerträgliche Hitze empfunden wird, welche die geschädigten Nerven weiter reizt. Vor der Diagnose waren seine Eltern deshalb oft am Rande der Verzweiflung. «Das Schlimmste war diese Hilflosigkeit – nicht zu wissen, ob man etwas falsch macht oder was dem Kind fehlt», so Susanne Frey.

## «Es ist, wie wenn Nadeln durch die Haut stechen und mich verbrennen würden.»

Mit Ausnahme seiner Eltern und seiner zwölfjährigen Schwester Nina hat ihm das aber lange niemand geglaubt. Dass diese Symptome durch einen seltenen Gendefekt mit dem komplizierten Namen erythropoietische Protoporphyrinurie – kurz EPP – verursacht werden, wissen er und seine Familie erst seit wenigen Monaten.

### Unvorstellbare Schmerzen

Max ist ein «Schattenspringer», wie sich die von der Krankheit Betroffenen selbst nennen. Ist er im Freien unterwegs, rennt er von einem schattigen Platz zum nächsten, damit so wenig Sonnenlicht wie möglich auf seine empfindliche Haut trifft. Im Kindergarten wurde Max deshalb häufig als hyperaktiv abgetan oder als Simulant, der nur Aufmerksamkeit auf sich ziehen will. Die anderen Kinder fanden es doof, dass er mittags nicht draussen mit ihnen Fussball spielen wollte.

Max hat einfach Angst vor der Sonne. Licht – vor allem das der Sonne – löst bei ihm schon nach wenigen Minuten ein Kribbeln, Jucken und Brennen an allen unbedeckten Hautstellen aus. Diese Auswirkungen können sich zu sogenannten neuropathischen Schmerzen steigern, die sich nur mit allerstärksten morphiumähnlichen Schmerzmitteln eindämmen lassen. Ansehen kann man Max beim Schattenspringen

durch das Licht verursachten Schäden müssen erst einmal die Oberfläche erreichen, um sichtbar zu werden.»

### Ratlos

Weder der Kinderarzt noch der hinzugezogene Kinderpsychologe konnten eine Erklärung für Max' Verhalten finden. Von einem Kindergarten-Ausflug in den Zoo vor zwei Jahren kam Max weinend nach Hause. Er hielt die Hände minutenlang unter fliessendes, kaltes Wasser und benetzte immer wieder Gesicht und Arme, um sich Kühlung zu verschaffen. Über Nacht entwickelten sich zum ersten Mal dunkelrote Verfärbungen an Händen, Füssen und im Gesicht sowie Schwellungen, welche die Augen zu kleinen Schlitzchen werden liessen. «Diesmal waren wir uns sicher, dass etwas Grundlegendes nicht in Ordnung ist», begründet Vater Andreas Frey (42) seine Motivation, der Ursache der Symptome auf eigene Faust auf den Grund zu gehen. Die Schwellungen und Rötungen klangen erst nach über einer Woche langsam ab. An Schlaf war in dieser Zeit nicht zu denken – weder für Max noch für seine Eltern. Der Junge tobte nächtelang vor Schmerzen, schleuderte im Zorn die Bettdecke auf den Boden und liess sich nicht einmal von seiner grossen Schwester in den Arm nehmen und

### Im Keller wäre es angenehm

Wie bei den meisten der 8000 bekannten seltenen Krankheiten glich der Weg bis zur Diagnose allerdings einer Odyssee. Am Anfang vermutete der Kinderarzt noch eine Unverträglichkeit gegen bestimmte Nahrungsmittel oder eine Pollenallergie. Auch die Hautärztin konnte nicht weiterhelfen – was jedoch nicht verwunderlich ist: In der ganzen Schweiz gibt es nur etwa 80 Menschen mit EPP, daher haben die meisten Ärzte noch nie einen betroffenen Patienten gesehen.

«Auch die Sonne als Auslöser habe man diskutiert, den Gedanken jedoch anfänglich verworfen», erklärt der Vater. Immerhin verwendet die Familie konsequent Sonnencreme mit hohem Lichtschutzfaktor. Da Max jedoch die Sonne zu meiden schien, die Symptome immer im Frühjahr auftraten und im Herbst weitestgehend verschwanden, gab Andreas Frey eines Abends die Begriffe «Sonne» und «Schmerzen» bei einer Internet-Suchmaschine ein. «Ich habe meinen Augen nicht getraut! Da war ein Wikipedia-Artikel, der genau das beschrieb, was wir täglich mit Max erlebten!»

Was sie lasen, beunruhigte die Eltern aber auch. Zunächst wollten sie daher wissen, ob ihr Sohn tatsächlich an dieser Krankheit leidet und setzten sich gleich am nächsten Tag mit der Uniklinik in Verbindung. Eine so seltene Krankheit habe ihr Kind mit Sicherheit nicht, beruhigte man die Eltern, die Wahrscheinlichkeit dafür sei viel zu klein. Trotzdem rief Annette Frey noch im schweizerischen Referenzzentrum für der-





Foto: © Elisabeth Minder

**Nur selten zeigen sich die Auswirkungen des Lichtes auf der Haut.**

artige Stoffwechseldefekte in Zürich an, dessen Adresse auf der Homepage der Patientenorganisation angegeben ist. Dort kennt man die Krankheit EPP und deren Symptome genau. Schon am Telefon erhärtete sich der Verdacht. Sicherheit brachte ein Bluttest im Speziallabor, wofür der Hausarzt ein Blut-Röhrchen abnahm und einsandte. Eine Woche später lagen die Resultate vor und im Gespräch mit der Spezialistin wurde der Familie einiges klar.

«Uns ist mit der Diagnose zwar ein riesiger Stein vom Herzen gefallen», so Annette Frey. «Er hat uns aber auch ein Stück weit mit in den Abgrund gezogen.» Da es sich bei EPP um eine genetische Erkrankung handelt, ist sie nicht

sichtbare, bunte Licht gefährlich, das Fensterscheiben durchdringt und von hellen Oberflächen reflektiert wird. Selbst starke künstliche Beleuchtung wie zum Beispiel OP-Lampen führen zu Verbrennungen. «Nur im dunklen Keller wäre Max sicher», resümiert Andreas Frey die Situation. «Welch erschreckende Vorstellung!»

### Medikament wird erprobt

Doch es besteht Hoffnung. An erwachsenen EPP-Patienten wird derzeit ein neues Medikament getestet. Afamelanotid – so der Name – ist eine stabilere Variante des körpereigenen, die Pigmentbildung anregenden Hormons. Ein Implantat setzt den Stoff kontinuierlich frei, was

## «Man kann sich das vorstellen wie einen Sonnenbrand von innen.»

heilbar. Die Familie erfuhr, dass aufgrund des Gendefektes ein Vorläufer des roten Blutfarbstoffes nicht effizient weiterverarbeitet werden kann und sich deshalb in den Blutgefässen anreichert. Dort reagiert dieser Vorläuferstoff sofort mit dem Licht, das auf die Haut trifft und führt zu Verbrennungen der kleinen Blutgefässe. Sonnencreme stellt keinen Schutz dar, da die Symptome nicht von der UV-Strahlung ausgelöst werden. Bei EPP ist vielmehr das

dazu führt, dass sich die Haut der Patienten ohne Sonneneinstrahlung bräunt. Diese künstlich erzeugte Pigmentschicht filtert das sichtbare Licht, so dass es weniger in die tieferen Lagen der Haut – wo die Blutgefässe sitzen – vordringen kann. Annette Frey hofft, dass das Medikament bald zugelassen wird. Einzelne Studienteilnehmende konnten sich mehrere Stunden beschwerdefrei in der Sonne aufhalten. Eine Patientin berichtet, dass sie unter

Therapie das erste Mal gespürt habe, dass sich Sonnenlicht warm und angenehm anfühlt. Da das Medikament sehr gut verträglich ist, wurde die Zulassung für erwachsene Patienten in Europa beantragt. Sobald diese erfolgt ist, können Studien mit Kindern beginnen. «Wir hoffen inständig, dass Max die Möglichkeit erhält, an einer solchen Studie teilzunehmen und damit die Chance auf ein einigermaßen normales Leben bekommt», hofft Andreas Frey.

### Lichtblicke für den «Schattenspringer» und seine Familie

Aber auch jetzt profitiert die Familie schon von der Gewissheit, welche die Diagnose brachte. Im Herbst beginnt Max mit der Schule. Er bekommt einen Platz möglichst weit weg vom Fenster und wird in den Hofpausen selbst entscheiden dürfen, ob er mitkommt oder lieber im Klassenzimmer bleibt. Die Lehrerin hat sich vorgenommen, bei Schulspaziergängen und sportlichen Anlässen im Freien auf schattige Bereiche zu achten, damit Max von diesen beliebten Veranstaltungen nicht ausgeschlossen ist.

In der Patientenorganisation haben die Eltern Ansprechpartner gefunden und kommen in Kontakt mit erwachsenen Betroffenen, die trotz der Einschränkung durch die EPP ein erfülltes Leben führen, im Beruf stehen und Familien haben. Max und seine Schwester Nina haben andere Kinder kennengelernt, die sich in einer ähnlichen Situation befinden.

Und wie empfindet Max die Diagnose, die ihn ein Leben lang begleiten wird? Er zeigt stolz, wie er seinen Sonnenschirm verwendet. Dieser hat aussen eine Silberfolie, die einen grossen Anteil des direkten Sonnenlichts reflektiert und ihn so schützt. Und er kann durch die Zahnücke hindurch selbstbewusst das wirklich komplizierte Wort «erythropoietische Protoporphyrurie» flussend aussprechen.

#### Jasmin Barman-Aksözen

ist Molekularbiologin und betreut das Porphyrurie-Referenzlabor im Stadtspital Triemli.

#### Prof. Dr. Elisabeth Minder

ist ehemalige Chefärztin des Triemlispitals und arbeitet jetzt dort als Belegärztin zur Betreuung von Porphyruriepatienten.

>>> Weitere Informationen: [www.porphyruria.ch](http://www.porphyruria.ch) <<<