

Wissen

«Never give up, gib niemals auf»

Porphyrie Es begann mit Bauchschmerzen, dann war Tanja Schären gelähmt und fast erblindet. Schliesslich hat eine Transplantation sie von ihrer schweren seltenen Krankheit geheilt. Ein neues, sehr teures Medikament hätte ihr den langen Leidensweg erspart.

Felix Straumann

Den Fallschirmsprung hat ihr die Familie zum 30. Geburtstag geschenkt. Kaum gelandet, erwartet sie ein noch viel grösseres Geschenk: ein Telefonanruf, bei dem ihr mitgeteilt wird, dass für sie eine Spenderleber vorhanden sei. Das Datum weiss Tanja Schären noch genau, Freitagnachmittag, 28. Juni 2013, 15.30 Uhr. Zwei Stunden später betritt sie das Inselspital Bern, wird untersucht, mitten in der Nacht beginnt die achtstündige Operation. Als sie wieder aufwacht, sagt ihr der Arzt: «Wenn ich einmal eine Transplantation haben muss, wünsche ich mir so eine wie du.» Alles ist gut gelaufen.

Tanja Schären ist heute 36 und lebt in Matten bei Interlaken, wo sie geboren und aufgewachsen ist. Wenn sie zurückblickt, fragt sie sich, wie sie die sieben Jahre vor der Transplantation überstanden hat; die immer häufigeren Schübe mit starken Schmerzen und Lähmungen. Auf ihren linken Unterarm liess sie in dieser schwierigen Zeit die Durchhalteparole «Never give up» tätowieren.

Ihre äusserst seltene Krankheit namens akut-intermittierende Porphyrie (AIP) ist Tanja Schären seit der Transplantation los. Sie hofft, dass anderen eine solche Leidensgeschichte erspart bleibt. Eine frühe Diagnose und korrekte Behandlung können dabei helfen. Betroffene sind meist auf einer langen Odyssee durch Arztpraxen, werden nicht ernst genommen, falsch diagnostiziert, unnötig operiert. Helfen könnte auch das neue Medikament Givlaari, das Ende 2019 in den USA zugelassen wurde. Ob hierzulande Patienten davon profitieren werden, hängt von der Zahlungsbereitschaft der Krankenkassen ab. Die Langzeitbehandlung kostet in den USA fast 600 000 Dollar pro Jahr.

Nicht so seltener Gendefekt

Die Krankheitsgeschichte von Tanja Schären beginnt bereits vor dem Ausbruch erster Symptome, mit dem Tod ihres Onkels im Jahr 2002. Die Ärzte stellen fest, dass er an AIP gelitten hat, und testen seine Verwandtschaft systematisch auf die Erbkrankheit. Neben Tanja Schären sind



Die ehemalige Porphyrie-Patientin Tanja Schären am Thunersee: «Mein Leben hat sich um 180 Grad gedreht.» Foto: Christian Pfander

Oft werden Betroffene falsch diagnostiziert, nicht ernst genommen und unnötig operiert.

unter anderem auch ihr Vater und ihre Schwester Träger der Genveränderung, die in den Leberstoffwechsel eingreift und zu schweren neurologischen Beschwerden führen kann.

Die Mutation ist eigentlich gar nicht so selten. Eine französische Untersuchung schätzt, dass eine von 1800 Personen Träger ist. Zu Porphyrie-Attacken führt die Genveränderung jedoch nur bei einer von rund 75 000 Personen, bei Frauen häufiger als bei Männern. Bestimmte Medikamente, Hormone, Diäten, Alkohol spielen dabei als auslösende Faktoren eine Rolle. Warum gewisse Träger verschont werden und andere nicht, weiss man nicht.

«In der Schweiz erfüllen derzeit rund 10 bis 15 Patienten die Kriterien für eine Behandlung», sagt Anna Minder. Die Stoffwechselspezialistin leitet in Zürich am Stadtspital Waid und Triemli die Porphyrie-Sprechstunde und ist in der Schweiz die einzige Expertin für Porphyrie-Erkrankungen.

Die Genänderung führt zu einer Störung bei der Herstellung des Moleküls Häm, das für die roten Blutkörperchen und für verschiedene Stoffwechsellzyme wichtig ist. Es kommt zur Anreicherung von giftigen Zwischenprodukten, die zu Attacken von mehreren Tagen bis Wochen führen: starke Bauchschmerzen, Übelkeit, Muskelschwäche, Lähmungen und weitere neurologische Störungen, die auch lebensgefährlich werden können.

Tanja Schären ist die Einzige in der engeren Familie, bei der die Krankheit ausbricht. Was im Januar 2006 genau den ersten Schub mit Übelkeit und Bauchschmerzen auslöst, weiss sie nicht. Vielleicht ein Gewichtsverlust, vielleicht, weil die 23-Jährige an Silvester Alkohol getrunken hat. Vielleicht war es auch ein heikles Kopfwegmittel. Tan-

ja Schären erhält ein Häm-Präparat, das bei Porphyrie-Schüben hilft, den gestörten Leberstoffwechsel zu kompensieren. Sie erholt sich schnell wieder.

Ärzte vermuten Hirnblutung

Anfangs ist die junge Frau nicht beunruhigt. «Solche Attacken treten oft nur einmalig auf», sagt sie. Ab dem folgenden Jahr kommt es aber zu immer mehr Schüben. Dabei treten zunehmend Lähmungserscheinungen an Armen und Beinen auf. Tanja Schären trifft dies gleich doppelt: Sie hat immer viel Sport gemacht und ist Torhüterin in der Handball-Nationalliga B bei Rotweiss Thun, als sie ihre ersten Schübe hat. «Ein halbes Jahr später sass ich mit gelähmten Beinen im Rollstuhl», erzählt sie. Zu schaffen machen ihr auch die Ärzte, wenn sie ins Spital muss. «Einmal spürte ich bis zum Hals nichts mehr», erzählt sie. «Im Spital glaubte man mir

das nicht und hielt mich für eine Simulantin.» In ihrem Umfeld können manche nicht mit ihrer Erkrankung umgehen. «Ich habe viele Freundschaften verloren», sagt Tanja Schären. Eine wichtige Stütze sind in dieser Zeit ihre Mutter, die Familie und ihre Freundin. «Sie waren Tag und Nacht da, ohne sie hätte ich das alles nicht überstanden.»

Bis dahin erholt sie sich immer wieder von den Porphyrie-Attacken. Im Januar 2010 verschwinden die Lähmungen in den Beinen aber auch nach sechs Wochen nicht. Tanja Schären kommt für längere Zeit ins Paraplegiker-Zentrum in Nottwil LU, wo sie sich langsam damit abfindet, dass ihre Lähmungen nie mehr weggehen werden. Doch es kommt noch schlimmer. An einem Abend im Sommer bittet Tanja Schären eine Pflegerin, das Licht einzuschalten – dabei ist es bereits an. «Ich sah nichts mehr», sagt sie. Ein Schock.

Natürlich ist die Lebertransplantation nicht folgenlos. Sie muss lebenslang immunsupprimierende Medikamente schlucken und sich regelmässig auf Hautkrebs und Osteoporose untersuchen lassen. Zudem haben die Medikamente ihre Nieren angegriffen, und ein hoher Hirndruck als Komplikation der Porphyrie machte eine weitere Operation notwendig. Trotzdem fühlt sich Tanja Schären gesund: «Früher bestimmte die Krankheit über mein Leben – heute bin ich es.»

Die Ärzte befürchten eine Hirnblutung. Im Tomografen zeigt sich jedoch, dass die Blindheit ebenfalls eine Folge eines Porphyrie-Schubs ist. Schliesslich erholt sich Tanja Schären dank der richtigen Therapie langsam wieder. Auch die Lähmungen verschwinden. Gehen kann sie jedoch erst ein Jahr später, nachdem sie acht Wochen in einer psychosomatischen Klinik verbracht hatte. «Ich hatte mich so stark mit der Lähmung abgefunden, dass in meinem Kopf ein Schalter umgelegt war», sagt die junge Frau.

Transplantation mit Folgen

Die Erholung währt nur kurz. In der Folge kommt es zu immer häufigeren Krankheitsschüben. Alle zwei bis vier Wochen muss sie mit starken Bauchschmerzen, Übelkeit und Lähmungen für mehrere Tage ins Spital. «Meine Lebensqualität war auf dem Nullpunkt», erzählt sie. Ihr Verlauf ist zu diesem Zeitpunkt so schwer, wie dies weltweit von nur wenigen Patienten bekannt ist. «Niemand wusste, wie sich die Erkrankung weiterentwickeln wird», sagt Tanja Schären. «Ich hätte auch komplett erblinden können.» Eine Lebertransplantation ist für sie die letzte Chance, der Porphyrie zu entkommen. Nach Gesprächen mit verschiedenen Ärzten kommt sie 2012 auf die Warteliste. Ein Jahr später wird sie operiert.

«Mein Leben hat sich seither um 180 Grad gedreht», sagt Tanja Schären. Heute habe sie ihren Traumjob auf der Geschäftsstelle der FC Thun AG, wo sie seit über zwei Jahren Vollzeit festangestellt ist. Daneben gibt sie Flüchtlingen und Behinderten Fussballtrainings.

Wer behandelt wird, entscheiden nicht die Ärzte, sondern die Krankenkassen

575 000 Dollar pro Jahr, so viel kostet das neue Medikament Givlaari (Wirkstoff: Givosiran) in den USA. Zugelassen hat es Ende 2019 die Arzneimittelbehörde FDA für Patienten mit schweren Verläufen von akuter Porphyrie, einer sogenannt ultra-seltenen Erkrankung. Der Wirkstoff beseitigt die Produkte des krank machenden Gens, das in der Leber die Produktion des Blutfarbstoffs Häm stört. Er muss Patienten nach derzeitigem Wissensstand über viele Jahre einmal pro Monat unter die Haut gespritzt werden.

Bei der Herstellerfirma Alnylam Pharmaceuticals erwartet man zwar, dass der effektive Preis

von Givlaari in den USA aufgrund von Rabatten tiefer ausfallen wird als der aktuelle Listenpreis. Das Medikament wird dennoch zu den teuersten überhaupt gehören. In Europa entscheiden die Behörden voraussichtlich im März über eine Zulassung, danach will das Unternehmen auch in der Schweiz einen Antrag stellen.

Ob Givlaari in der Schweiz zum Einsatz kommt, entscheiden weder Arzt noch Behörden, sondern die Krankenkassen. Daran würde auch eine Zulassung nichts ändern. «Bei seltenen Krankheiten muss ich in der Praxis so oder so für jeden Patienten und jeden Behandlungszyklus eine neue Kostengutsprache beantragen», sagt Minder. Sie kritisiert: «Betroffene sind dadurch der Willkür der einzelnen Krankenkassen ausgesetzt.» Vertrauensärzte seien für seltene Krankheiten zu wenig spezialisiert, und die Kassen würden oft betriebswirtschaftliche Überlegungen stark gewichten. «So kommt es immer wieder zu abschlägigen Ent-

scheiden zum Nachteil der Patienten.»

«Für Betroffene ein Horror»

Was dies für Patienten bedeutet, weiss Minder von einer anderen seltenen Porphyrie-Erkrankung, der erythropoetischen Protoporphyrinurie (EPP), für die es seit gut zehn Jahren eine wirksame Behandlung gibt. Betroffene leiden unter starken Schmerzen, wenn sie Licht ausgesetzt sind, und müssen ohne Therapie ihr Leben im Dunkeln verbringen.

Bis heute müssen die Patienten jedes Jahr darauf bangen, dass ihre Krankenkasse das jährlich rund 75 000 Franken teure Medikament bewilligt. «Für die

Betroffenen ein Horror», sagt Minder. Die willkürliche Vergütung ist schon länger ein Thema. Der Bund kennt seit 2014 das «Nationale Konzept Seltene Krankheiten». Trotz Verbesserungen ist das Problem nicht gelöst. «Anstelle der Vertrauensärzte und Krankenkassen müsste bei seltenen Krankheiten ein nationales Gremium unter Einbezug der Spezialisten entscheiden», schlägt Minder vor.

Bei Givlaari verschärft der hohe Preis die Problematik. Langzeitwirkung und -risiken sind noch nicht bekannt. Doch zeigen Studien kaum schwere Nebenwirkungen und eine starke Reduktion der Schmerz- und

Lähmungsattacken und der Spitaleinweisungen. Ohne dieses Medikament schätzt Minder, dass bei einem schweren Porphyrie-Verlauf alleine für die Prophylaxe Medikamentenkosten von 30 000 bis 50 000 Franken pro Jahr entstünden. Hinzu kämen Kosten für Spitalaufenthalte und wegen Arbeitsunfähigkeit.

Noch teurer sind die seltenen Lebertransplantationen wie bei Tanja Schären. Neben der reduzierten Lebenserwartung stellt sich dort für Minder eine ethische Frage: «Ist es legitim angesichts des Organmangels, eine Leber zu transplantieren, wenn nun eine gute Behandlungsmöglichkeit existiert?» (fes)