

Engagiert gegen seltene Krankheit



Im Kreise der Familie: Victoria Gusset (Mitte) mit ihren Eltern Markus und Nicole und ihrer Schwester Sophia.
Foto: Patric Spahni

HEIMBERG Der schlimmste Tag ihres Lebens sei es gewesen, als ihre Tochter Victoria die Diagnose spinale Muskelatrophie (SMA) erhalten habe, sagt Nicole Gusset. Das erste Medikament gegen SMA, Spinraza, soll die Krankheit nun aufhalten können. Am Tag der seltenen Krankheiten, der heute stattfindet, wird auf Krankheiten wie SMA aufmerksam gemacht.

«Als Victoria sich im Alter von einem Jahr noch nicht selbstständig aufsetzen konnte, hat der Ärztemarathon begonnen», sagt Nicole Gusset. Das war 2011. Sechs Monate später die Diagnose: spinale Muskelatrophie, eine Form von Muskelschwund. «Das war der schlimmste Tag meines Lebens.» Nicole Gusset spricht ruhig und überlegt. Bereits vor der Diagnose hatte die Doktorin der Biologie begonnen, im Internet nach möglichen Ursachen für jene Schwäche ihrer Tochter zu recherchieren, die sich geistig gut entwickelte und keine weiteren körperlichen Auffälligkeiten zeigte. «SMA war sozusagen der Worst Case, die schlimmste aller Möglichkeiten.» Als jene eintrat, fühlte sich Nicole Gusset, als würde ihr ihr Kind gestohlen. «Die Welt um mich löste sich auf.» Halt gegeben habe ihr in jenem Moment neben ihrer Familie ihr wissenschaftlicher Hintergrund: Sie setzte sich mit den genetischen Ursachen der Krankheit auseinander und trug Fakten zusammen.

«Wie jedes gesunde Kind»

In einem nächsten Schritt gründete Gusset die Patientenorgani-

sation SMA Schweiz, der sie als Präsidentin vorsteht (siehe Kasten rechts). «Als wir mit der Krankheit unserer Tochter konfrontiert wurden, waren Informationen vor allem auf Englisch verfügbar», sagt Gusset. Sie wollte auch in der Schweiz ein Netzwerk für Betroffene aufbauen: «Alle betroffenen Eltern, die ich kenne, erfinden etwa für ihre Kinder Spielsachen, da die regulären oft zu schwer sind für Kinder mit Muskelschwund.» Könnte man solche Ideen teilen, ist sie überzeugt, würde dies einen Mehrwert bringen.

Heute ist Victoria sieben Jahre alt und besucht die Regelschule in Heimberg. «Den Weg dahin legt sie selbstständig in ihrem Elektrorollstuhl zurück», sagt Nicole Gusset. In der Schule steht ihr eine Assistenzperson zur Seite, die ihr Heft und Stifte zurechtlegt und beim An- und Ausziehen der Jacke hilft. «Wir haben uns darum gesorgt, ob Victoria akzeptiert sein wird. Zu Unrecht: Sie streitet und versöhnt sich mit ihren Freunden wie jedes gesunde Kind», sagt Nicole Gusset und schmunzelt.

Auch im Erwachsenenalter ist für SMA-Patienten ein selbstständiges Leben möglich. «Viele engagieren Assistenzpersonen, die sie im täglichen Leben unterstützen.» Geistig sind SMA-Patienten nicht eingeschränkt, sie studieren und üben Berufe aus. Auch Mutterschaft ist möglich. Man müsse sich aber bewusst sein, sagt Gusset, dass der Muskelschwund fortschreitet: «Betroffene verlieren nach und nach ihre motorischen Fähigkeiten.»

Hauptziel: Stabilisierung

Dies könnte sich nun ändern. Im September 2017 wurde Spinraza, das erste Medikament gegen SMA, in der Schweiz zugelassen. Es soll die Krankheit nicht nur aufhalten, sondern im besten Fall gar die motorischen Fähigkeiten der Patienten verbessern können. Im ersten Behandlungsjahr erhalten Betroffene sechs Spritzen direkt ins Rückenmark, in den Folgejahren jeweils vier Spritzen. Die Behandlung wird ein Leben lang fortgesetzt. Kostenpunkt: mehrere Zehntausend Franken. Pro Spritze. Eine möglichst frühe Behandlung soll gute Resultate erzielen, vollständig geheilt werden Kinder mit SMA durch Spinraza allerdings nicht.

Bei Kindern mit Geburtsgebrechen wie SMA entscheidet die Invalidenversicherung, ob sie die Kosten für die Therapie

übernimmt. Der Entscheid steht noch aus. «SMA Schweiz hat mit den Verantwortlichen das Gespräch gesucht und hätte gerne die Lage der Betroffenen dargestellt. Das war leider nicht möglich», sagt Gusset. Die aktuelle Situation sei frustrierend für viele Betroffene und deren Eltern: «Endlich ist ein Medikament auf dem Markt, und trotzdem können wir aus finanziellen

«Endlich ist ein Medikament auf dem Markt, und trotzdem können wir aus finanziellen Gründen nicht darauf zugreifen.»

Nicole Gusset
Präsidentin SMA Schweiz

Gründen nicht darauf zugreifen. Viele Eltern befürchten, dass sich die Situation ihrer Kinder weiter verschlechtert, bis die Therapie begonnen werden kann.» Für Betroffene sei oft gerade die Stabilisierung ihres Zustandes essenziell. «Es kann einen grossen Unterschied machen, ob man den Arm einen Zentimeter höher oder weniger hoch heben kann. Das kann zum

Beispiel über Selbstständigkeit oder Abhängigkeit beim Essen entscheiden», sagt Gusset. Erwachsene Patienten müssen bei ihrer jeweiligen Krankenkasse einen Einzelantrag für die Kostenübernahme stellen. Anfang Februar hat die erste Erwachsene Person in der Schweiz Zugang zu Spinraza erhalten. Viele andere warten auf einen Entscheid oder haben Ablehnungen zur Kostenübernahme bekommen.

«Zugänglich machen»

Auch Gussets Tochter Victoria wird mit Spinraza behandelt. «Vor drei Jahren startete ein klinischer Versuch für das Medikament in Freiburg im Breisgau. Dort wurde unsere Tochter aufgenommen», sagt die Biologin. Nach zwei Jahren Placebokontrolle erhalten seit einem Jahr alle Teilnehmenden das Medikament, der Versuch wurde um fünf Jahre verlängert. «Es beruhigt mich, zu wissen, dass mein Kind versorgt ist», sagt Nicole Gusset. «Dadurch kann ich mich ganz dafür einsetzen, dass Spinraza oder künftig weitere Medikamente nun auch anderen Schweizer Betroffenen zugänglich gemacht wird.»

Janine Zürcher

Der SMA-Schweiz-Tag 2018 für Betroffene und Interessierte findet am 25. August am Sempacher See in Nottwil LU statt. Infos unter www.sma-schweiz.ch.

INTERNATIONALER TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN

Am seltensten Tag zelebriert

Der Internationale Tag der seltenen Krankheiten wurde in Europa und Kanada erstmals 2008 von Eurodis, einer nicht staatlichen Allianz von Patientenorganisationen, initiiert. 2017 zelebrierten bereits 94 Länder den Tag. Er wurde bewusst auf den seltensten Tag, den nur alle vier Jahre vorkommenden 29. Februar, gelegt. In Nicht-schaltjahren gilt der 28. Februar als Tag der seltenen Krankheiten. Ziel dieses Tags ist es, die Öffentlichkeit auf seltene Krankheiten und deren Folgen für Betroffene aufmerksam zu machen.

Als selten gilt eine Krankheit, wenn weniger als eine von 2000 Personen davon betroffen ist. Rund 6000 Krankheiten fallen in diese Kategorie. Von spinaler Muskelatrophie ist eine von 6000 bis 10 000 Personen betroffen. Damit zählt sie unter den seltenen Krankheiten zu den häufiger vorkommenden.

Pro Raris, die Schweizer Allianz der seltenen Krankheiten, organisiert am kommenden Samstag, dem 3. März, im Berner Inselspital einen Anlass rund um seltene Krankheiten. Infos unter www.prorararis.ch. jzh

SPINALE MUSKELATROPHIE (SMA)

Rund 100 Betroffene in der Schweiz

Die spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine genetisch bedingte Form von Muskelschwund. Die neuromuskuläre Erkrankung entsteht, weil zu wenig des körpereigenen SMN-Proteins produziert wird. Jenes Protein ist unter anderem für die Funktionalität der Motoneuronen zuständig. Motoneuronen sind Nervenzellen im Rückenmark, die Impulse vom Hirn zu den Muskeln weitersenden. Die Funktion des Impulsübermittlers ist bei SMA-Betroffenen beeinträchtigt oder fehlt komplett, wodurch die Muskelzellen keine Bewegungsimpulse erhalten und schliesslich schrumpfen (atrophieren). Dies hat eine Muskelschwäche zur Folge. **Laufen, Krabbeln, Sitzen, Kopfkontrolle und Schlucken werden für Betroffene, falls sie es je erlernt haben, mit Fortschreiten der SMA zunehmend schwieriger. Intellektuelle Einschränkungen gibt es keine.**

In der Fachwelt werden je nach Stärke der Ausprägung und Krankheitsverlauf vier SMA-Typen unterschieden. Typ I bezeichnet dabei den schwersten Verlauf, Kleinkinder erreichen mit dieser Diagnose oft nur knapp

das zweite Lebensjahr. Bei Typ IV verläuft die Krankheit meist mild, wird teilweise gar erst im Erwachsenenalter diagnostiziert.

In der Schweiz sind rund 100 Personen im offiziellen SMA-Betroffenenregister eingetragen. Die Patientenorganisation SMA Schweiz setzt sich für die Entwicklung von Therapien für Betroffene ein, indem sie sich national und international vernetzt, die Bedürfnisse der Betroffenen kommuniziert und sich für deren Befriedigung einsetzt. Nicole Gusset ist Gründerin und Präsidentin. Quelle: www.sma-schweiz.ch

Wie Bern wieder top werden soll

SPIEZ Wie sieht die Zukunft des Tourismus im Berner Oberland aus? Welche Veränderungen kommen auf die Branche zu? Diese Fragen wurden gestern am Tourismusforum im Hotel Eden besprochen und beantwortet.

«Der Tourismus ist weltweit die wichtigste Branche», sagte Harry John, Direktor der BE Tourismus AG, gestern in seinem Referat zum Thema «Erfolgsaussichten im Tourismus #madeinbern». Mit seinem Vortrag eröffnete der Walliser das Tourismusforum Berner Oberland 2018 mit dem Thema «Gemeinsam stark», welches von der Organisation Volkswirtschaft Berner Oberland im Hotel Eden in Spiez veranstaltet wurde. Neben Harry John referierten auch Andreas Liebrich, Professor am Institut für Tourismuswirtschaft an der Hochschule Luzern, und Susanne Huber, Geschäftsführerin der Volkswirtschaft Berner Oberland.

Mehr Selbstbewusstsein

In seinem Referat stellte Harry John unter anderem das Label «Made in Bern» vor. Mit diesem Label sollen Destinationen und Betriebe, die nicht unbedingt mit dem Kanton Bern in Verbindung gebracht werden, wieder Assoziationen herstellen und den Kanton von seiner besten Seite zeigen. «Die Konkurrenz liegt nicht im Nebental, deshalb braucht es talübergreifende Kooperation», sagte Harry John. Die Vision sei, dass der Kanton Bern, der momentan auf Platz zwei im Tourismus liegt, den ersten Platz belegen könne und auch als Tourismusanton wahrgenommen werde. Destinationen sollen im Vordergrund stehen, und mit dem dazugehörigen Slogan «Best of Switzerland» soll Selbstbewusstsein ausgedrückt werden. Teil des Projekts «Made in Bern» sind auch Kampagnen und der Aufbau der Beziehung zu den Nutzern. Aus diesem Grund werden Besucher der Destinationen darum gebeten, die Fotos von den Ausflügen mit «Made in Bern» zu teilen.

«Bei dem Thema, das ich gewählt habe, geht es eben um Erfolg, und da ist es mir wichtig, dass ich nicht einfach egoistisch davon erzähle, was unsere Firma alles leistet, sondern den Dank an euch weitergebe, die ihr jeden Tag an den Bergbahnen, an den Rezeptionen oder in den Ferienwohnungen arbeitet. Ihr liefert die Zahlen, wir sind die Service-dienststelle», sagte John.

Mehr Digitalisierung

Von eher futuristischen Aussichten für den Berner Oberländer Tourismus sprach Andreas Liebrich in seinem Referat «Digitalisierung im Tourismus: Trends, Herausforderungen und Beispiele». Ein Beispiel für eine mögliche Digitalisierungsmassnahme ist der Rigirobot: Der humanoide Roboter soll beispielsweise als Sprachassistent in Hotelzimmern eingesetzt werden. «Techniker sagen zum Rigirobot, dass er schon sehr viel kann», sagt Liebrich. «Er erkennt Stimmen und kann seinen Blick auf eine Person richten, antwortet aber sehr oft mit «I don't know». Er kann also schon sehr viel, für den Gast aber noch zu wenig.» Viele neue Technologien müssen deshalb entweder noch weiterentwickelt werden oder befinden sich in Testphasen. Die Digitalisierung sei aber, genau wie in vielen anderen Branchen, auch im Tourismus kaum aufzuhalten.

Irina Eftimie