

Kanton Luzern

Mittwoch, 28. Februar 2024

Ihre Muskeln werden zu Knochen

In Luzern befindet sich eins von schweizweit neun Zentren für seltene Krankheiten. Auch die 14-jährige Fiamma wird hier behandelt.

Federico Gagliano

«Fiamma darf sich nicht verletzen.» Für die 14-jährige Fiamma Bianchi und ihren Vater Gianluca ist dies schon lange ein Grundsatz in ihrem Leben. Denn Fiamma hat eine sehr seltene Krankheit: Fibrodysplasia ossificans progressiva, kurz FOP genannt.

Es handelt sich dabei um eine genetische Erkrankung, bei der Muskeln, Binde- und Stützgewebe fortschreitend verknöchern können. Je mehr Gewebe verknöchert, desto eingeschränkter sind die Erkrankten in ihren Bewegungen. Dazu kommen grosse Schmerzen. Solche Verknöcherungsschübe können spontan vorkommen – oder durch Verletzungen auftreten. Deshalb gilt seit ihrer Diagnose: «Fiamma darf sich nicht verletzen.»

Neue Therapie mit ungewissem Ausgang

Der Weg zur Diagnose war jedoch lange und frustrierend. Bei seltenen Krankheiten wie FOP kann es oft Monate oder sogar Jahre dauern, bis das Leiden der Betroffenen einen Namen bekommt. Das sei oft ein Wendepunkt, sagt Gianluca Bianchi, denn man könne dadurch gezielter Hilfe holen. Es sei wichtig, das Bewusstsein über solche Krankheiten zu stärken.

Am 29. Februar findet deshalb seit 2008 jährlich der «Tag der seltenen Krankheiten» statt. Der Tag, der an Nichtschaltjahren am 28. Februar stattfindet, soll die Aufmerksamkeit auf seltene Fälle wie der von Fiamma richten. Sie wird heute im Zentrum für seltene Krankheiten des Kinderspitals Luzern behandelt. Dessen Leiter Johannes Roth arbeitet seit 2023 am Luzerner Kantonsspital (Luks). Mit Fiamma hat er nun eine neue Therapie begonnen.

Ob diese hilft, ist ungewiss: Noch ist die Krankheit zu unerforscht, weil so wenige davon betroffen sind. Von etwa ein bis zwei Millionen Personen erkrankt eine an FOP. Weltweit



Johannes Roth (hinten) mit Gianluca und Fiamma Bianchi.

Bild: Manuela Jans-Koch (Luzern, 8. 2. 2024)

sind rund 700 Erkrankte bekannt, Roth schätzt, dass in der Schweiz etwa acht Leute davon betroffen sind. Es existieren auch keine Medikamente, obwohl sich einige in klinischer Untersuchung befinden. Für Fiammas Vater ist die aktuelle Situation aber trotzdem weit besser als noch vor wenigen Jahren, da er nun Hilfe bekommt.

Eigentlich war schon seit Fiammas Geburt erkennbar, dass sie unter FOP leidet. Ein klassisches Indiz ist nämlich das Vorliegen verkrümmter und verkürzter Grosszehen. Trotzdem vergingen noch zwei Jahre, bis die italienische Familie, die heute in Biasca wohnt, endlich Klarheit hatte. Eine Zeit voller Reisen zu Spitälern in Genua, in Lausanne, in Zürich. Und eine Zeit voller Wut, sagt Gianluca: «Viele Ärzte stellten nur Vermutungen an, wollten Fiamma sogar operieren, ohne genau zu verstehen,

was sie hat. Einige sagten mir, sie könne niemals laufen, trotzdem machte sie kurz danach ihre ersten Schritte.»

Dann, nach zwei Jahren, endlich die Diagnose und damit auch eine klare Vorstellung, gegen was Fiamma ankämpft. Gianluca Bianchi informiert sich, spricht mit Experten, darunter Roth, und gründet 2014 eine eigene Organisation, «Noi ci siamo» («Wir sind da»). Ziel seiner Organisation sei, die Moral der Erkrankten zu stärken. Zum Beispiel ermöglichten sie einem Jugendlichen, ein Fussballmatch seiner Lieblingsmannschaft live zu erleben.

Mit 20 Jahren «steif wie ein Stock»

Und was macht Fiamma gern in ihrer Freizeit? Sie spielt gerne Theater und besucht einen Kurs mit Gleichaltrigen in Biasca. Mehr Fragen mag sie nicht be-

antworten – sie sei leicht erkältet und deshalb sehr müde, entschuldigt sie sich. Auch habe sie wieder Schmerzen in der Schulter. Roth hebt bei der Untersuchung ihren Arm, zeigt eine leichte Verformung am Rücken, wo sich in der Nacht zuvor ein Verknöcherungsschub ereignet hat. Bisher sei Fiammas Krankheitsverlauf verhältnismässig ruhig gewesen. Nun habe sich aber ein Anstieg bemerkbar gemacht, sagt Roth.

Nicht nur die Bewegungsfreiheit von FOP-Erkrankten nimmt zunehmend ab. Ihre Organe haben immer weniger Platz im Körper, je mehr Muskeln verknöchern: «Die häufigste Todesursache ist Erstickungstod, weil die Lungen nicht mehr richtig funktionieren können», sagt Roth, nachdem Fiamma den Raum verlassen hat. FOP-Erkrankte werden normalerweise etwa 40 Jahre alt. Wenn die Therapie bei

ihr keine Wirkung zeige, könnte sie mit 20 Jahren bereits «steif wie ein Stock» sein.

«Viele Leute haben eine bestimmte Vorstellung von «schlimmen» Krankheiten. Diese Krankheit ist schlimmer», sagt Roth. Deshalb sei es wichtig, solche Krankheiten bekannter zu machen. Das könne einen Beitrag dazu leisten, für die Erkrankten zeitnahe Hilfe zu bekommen. Auch der Tag der seltenen Krankheiten, der zufällig genau an Roths Geburtstag stattfindet, soll dabei helfen. Es sei aber auch eine bessere Organisation nötig.

«Zentren müssen finanziert werden»

In der Schweiz gibt es inzwischen neun Zentren für seltene Krankheiten, eins davon am LUKS. Diese sorgen dafür, dass Erkrankte eine Ansprechperson haben und therapiert werden. Solche Angebote sollen am Tag der seltenen Krankheiten bekannt gemacht werden. Denn eine bessere Betreuung von solchen Krankheiten würde auf lange Zeit auch Geld sparen, sagt Roth. «Betroffene können sich viele unnötige Termine sparen, wenn jemand für sie da ist, der ihre Krankheit bereits kennt.»

Ein Problem sei auch, dass seltene Krankheiten oft nicht von der Krankenkasse abgedeckt werden. Hier wünscht sich Roth mehr Unterstützung, auch bei den Ressourcen. Die Zentren sind zwischen 2014 und 2019 im Auftrag des Bundesamts für Gesundheit entstanden, Gelder habe es aber keine gegeben: «Der Wille und der Nutzen ist da, man muss das Vorhaben aber auch finanzieren.»

Trotzdem: Bereits in der heutigen Form sind die Zentren eine grosse Entlastung für Erkrankte und deren Angehörigen. Davon zeugen Fiamma und ihr Vater. Zum Abschied sagt sie: «Ich will nur mein Leben geniessen, so gut es geht.» Und fügt mit einem Blick zu ihrem Vater an: «Aber ich passe auf, dass ich mich nicht dabei verletze.»

Fiamma Bianchi
Patientin