

# «Sein Leben war nicht nur Leiden»

**GENDEFEKT** Ein Kind zu verlieren, ist eine schlimme Erfahrung. Ein Kind wegen einer Krankheit zu verlieren, die so selten ist, dass sie sogar viele Ärzte nicht kennen, ist schlimm und unheimlich dazu. Sarah und Urs Bernhard haben das erlebt.

Ein neblig-kalter Wintertag in Thun. Ein junges Paar schlendert den See entlang. Die beiden sind in ein Gespräch versunken, halten ab und zu inne. Stille liegt über dem Wasser.

Bis heute gehen Sarah und Urs Bernhard manchmal zusammen spazieren, obwohl sie eigentlich kein Paar mehr sind. Aber die beiden 37-Jährigen aus der Region Thun verbindet ein Schicksal: dasjenige von Hendrik, ihrem ge-

«Wir dachten, wir hätten ein gesundes Kind.»

Sarah Bernhard, Mutter von Hendrik (†)

meinsamen Kind, das 2012 mit drei Jahren starb. Es war ein Tod, der – wie es sonst bei alten Leuten heisst – eine «Erlösung» war. Denn der Bub litt an einem Gendefekt, den kaum jemand kennt und der zum frühen Tod führt.

Dabei hat alles so schön angefangen. 2009 kommt Hendrik als erstes Kind des frisch verheirateten Paares Sarah und Urs Bernhard auf die Welt. Nichts deutet darauf hin, dass etwas nicht stimmen könnte. «Wir dachten, wir hätten ein gesundes Kind bekommen», erzählt Sarah Bernhard. Gut, manchmal hat Hendrik Mühe mit dem Trinken, und er weint oft. Ein «Schreibaby» halt, vermuten die Eltern.

Stutzig werden die Ärzte erst, als der Bub mit viereinhalb Monaten einen epileptischen Anfall erleidet. Hendrik muss ins Berner Inselspital zur Abklärung. Zehn Tage wird er dort auf Herz und Nieren untersucht. Dann die Diagnose: Menkes-Syndrom, eine seltene Stoffwechselstörung. Der Mangel des Spurenelements Kupfer hat für die Betroffenen dramatische Folgen: Entwicklungs- und Wachstumsstörungen, neurologische Ausfälle, frühzeitiger Tod, meist vor dem dritten Altersjahr. «Für uns brach eine Welt zusammen», erinnert sich Sarah Bernhard. «Wir hatten keine Ahnung, dass es so etwas überhaupt gibt.»

## Unsichere Therapie

Mit einem Fall auf 50 000 Neugeborene gehört das Menkes-Syndrom zu den seltenen und bösartigen Krankheiten. Seltene Krankheiten – davon spricht man, wenn einer von 2000 Menschen betroffen ist – sind allerdings gar nicht einmal so selten. Laut dem Verband Pro Raris, der Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, leiden hierzulande rund 500 000 Menschen an einer seltenen Krankheit. Und es gibt über 7000 seltene Krankheiten; meist sind sie genetischer Natur, aber nicht immer tödlich wie das Menkes-Syndrom. Eine Begleiterscheinung vieler seltener Krankheiten ist, dass die meisten immer noch vernachlässigt würden und die Betroffenen oft auf sich allein gestellt seien, sagt Therese Stutz, Vorstandsmitglied von Pro Raris und selbst Ärztin. «Weil es nur wenige Betroffene gibt, hat die Pharmaindustrie auch wenig Anreize, in diesem Bereich zu forschen.»

Dass es kaum Behandlungsmöglichkeiten gibt, haben auch



**Trauerarbeit:** Sarah und Urs Bernhard auf einem ihrer Spaziergänge, auf denen sie den Tod ihres Kindes verarbeiten. Der kleine Hendrik starb an den Folgen eines äusserst seltenen Gendefekts.

Beat Mathys



die Bernhards erfahren müssen. Zwar bot die mit ihrem Fall betraute Kinderneurologin am Inselspital eine Behandlung mit Kupferinfusionen an. Sie versprechen zumindest Linderung, allerdings nur bei leichteren Krankheitsformen. Bei schweren Fällen wie bei Hendrik ist die Wirkung dagegen fraglich. Deshalb verzichteten die Bernhards auf eine solche Therapie. «Wir

wollten, dass Hendrik in seiner verbleibenden Zeit noch möglichst viel Lebensqualität hat», sagt Vater Urs.

## Pflege rund um die Uhr

Die folgenden Monate sind ein Auf und Ab. Hendrik kann nicht greifen, die wenigen Bewegungen, die er ausführt, sind unkoordiniert. Und immer wieder Atemwegsinfekte, weil er den Schleim nicht auszuwerfen vermag. Ernährt werden muss er da schon längst über eine Magensonde. Die Pflege des Kindes ist zu einer 24-Stunden-Aufgabe geworden. «Hier, sehen Sie», sagt Mutter Sarah und zeigt auf einen Behandlungsplan, den sie aufbewahrt hat: «Alle dreissig Minuten brauchte Hendrik entweder ein Medikament, Nahrung, oder es musste Schleim abgesogen werden.» Trotz Kinder-Spitem und

Spitalaufenthalten eine enorme Belastung für die Eltern. Die letzten Monate seines Lebens verbringt Hendrik im Zentrum für Entwicklungsförderung und pädiatrische Neurorehabilitation in Biel. Dort besuchen ihn die Eltern, die kaum mehr ihrer Arbeit als Lehrerin und Landwirt nachgehen können, fast täglich. Bei aller Mühsal gibt es aber auch schöne Momente. So habe sich Hendrik stets an den Besuchen des Spitalclowns erfreut. Auch Musikklängen lauschte er gerne. Und ganz besonders genoss er es, wenn ihn jemand in der Hängematte schaukelte.

«Sein Leben war bestimmt nicht nur Leiden», ist Mutter Sarah überzeugt. «Mit seiner Freude an den kleinen Dingen hat er auch uns viel gegeben und uns gelehrt, das Leben mit anderen Augen zu sehen.» Stefan Aerni

## SELTENE KRANKHEITEN

**Politik handelt** Menschen mit seltenen Krankheiten haben Nachteile – im Umgang mit Arbeitgebern, Versicherungen, Freundeskreis. Zudem ist die Pharmabranche mangels Renditeaussichten kaum interessiert, Behandlungsmöglichkeiten zu erforschen. Damit sich das ändert, hat der Bundesrat letzten Oktober das erste nationale Konzept «Seltene Krankheiten» verabschiedet. Ziel: eine qualitativ hochwertige medizinische Betreuung für alle Patienten. Damit das Verständnis gefördert wird, findet seit fünf Jahren auch ein **Tag der seltenen Krankheiten** statt, dieses Jahr am kommenden **Samstag, 28. Februar**, in Freiburg (mehr Informationen: [www.prorarais.ch](http://www.prorarais.ch)). sae

## Natürliche Strahlung birgt Risiko

**KREBS** Regionale Unterschiede der natürlichen Strahlung aus dem Boden und dem Weltall können das Krebsrisiko bei Kindern erhöhen. Dies zeigt eine neue Studie der Universität Bern.

In der Schweiz erkranken jährlich etwa 200 Kinder und Jugendliche unter 16 Jahren an Krebs – am häufigsten an Blutkrebs (30 Prozent aller Fälle) und Hirntumoren (20 Prozent). Die Ursachen sind weitgehend unbekannt, aber insbesondere für diese beiden Krebsarten ist ionisierende Strahlung eine bekannte Umweltursache.

Die Berner Forscher kombinierten nun die Daten mit Strahlungskarten der Schweiz, mit denen sie die Dosisleistung (Dosis pro Zeiteinheit) von terrestrischer und kosmischer Strahlung am Wohnort der Kinder zum Zeitpunkt der Volkszählung abschätzen konnten. Mit dem Kinderkrebsregister konnten die Krebserkrankungen nach diesem Zeitpunkt ermittelt werden. Dabei zeigte sich, dass etwa ein Prozent der Kinder in der Schweiz erhöhten Strahlenbelastungen von über 200 Nanosievert pro Stunde aus Gestein oder Kosmos ausgesetzt ist. Bei diesen Kindern wurden elf Leukämien und acht Hirntumore beobachtet. Bei Kindern, die um 100 Nanosievert pro Stunde oder weniger ausgesetzt sind (die im Mittelland übliche Dosis) würde man nur sechs Leukämiefälle und vier Hirntumoren erwarten, erklärte Erstautor Ben Spycher.

Ionisierende Strahlung ist jene Strahlung, wie sie etwa von radioaktiven Materialien ausgeht. Daneben ist die Bevölkerung auch einer allgegenwärtigen, natürlichen Hintergrundstrahlung aus dem Erdboden und dem Weltall ausgesetzt. Eine wichtige Strahlungsquelle sind zudem die medizinische Diagnostik (Röntgen) und lange Flüge. sda

## Check up

### CHOLESTERIN US-Experten geben Entwarnung

US-Experten schätzen Cholesterin nicht mehr als Gefahr für die Gesundheit ein. Künftig soll in den offiziellen Ernährungsratschlägen des Landes nicht mehr vor Lebensmitteln mit hohem Cholesteringehalt gewarnt werden. Bisher galt wegen des erhöhten Herzinfarkt- oder Schlaganfallrisikos die Empfehlung, täglich nicht mehr als 300 Milligramm Cholesterin zu sich zu nehmen, was in etwa dem Gehalt von zwei kleinen Eiern entspricht. sda

### STUDIE Saunagänger leben länger

Häufige Saunabesuche senken gemäss einer finnischen Studie das Risiko von Herzinfarkten und Herzkrankheiten deutlich. Männer, die zwei- oder dreimal pro Woche eine Sauna besuchen, haben demnach eine höhere Lebenserwartung und ein um 22 Prozent geringeres Risiko, an einem Herzinfarkt zu sterben. Für die Studie untersuchten Forscher der Universität Ostfinnland über mehrere Jahre hinweg 2315 Männer zwischen 42 und 60 Jahren. sda