

## **In der Realität und nicht im Möglichen leben: Morbus Pompe als „Ausnahmesituation“ (2010)**

*von Noa Niemann*

Am 20. Januar dieses Jahres zeigte das M23-Kino das Drama „Extraordinary Measures“ (2010), welches im deutschsprachigen Raum als „Ausnahmesituation“ veröffentlicht wurde. Thema dieses Filmes ist die Krankheit Morbus Pompe, an der in Deutschland etwa 200 Menschen, weltweit etwa fünf- bis zehntausend erkrankt sind. Geladene Gäste waren unter anderem Prof. Dr. Benedikt Schoser, Oberarzt der Neurologie an der LMU, Thomas Schaller, Angehöriger und aktiv in der Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland, Dr. Stefan Gromer, Manager bei Medical Affairs, und Caspar Kemper, ein Morbus-Pompe-Patient.

Der Film „Extraordinary Measures“ (2010) beruht auf einer wahren Begebenheit: Er erzählt die Geschichte von John Francis Crowley, der seinen Job aufgibt, ein Bio-Tech-Unternehmen gründet und Forschungsarbeiten finanziert, um für zwei seiner Kinder, die an Morbus Pompe erkrankt sind, eine Therapiemöglichkeit zu finden. Denn er „kann nicht einfach dasitzen und warten bis [seine] Kinder sterben.“ Gezeigt wird, wie John und seine Frau Aileen auf diesem Weg an Grenzen stoßen, sie erweitern und überschreiten, sich besorgt und aufopferungsvoll um ihre schwerkranken Kinder kümmern, aber auch großes Glück teilen: denn trotz Krankheit und Leiden veranstalten ihre Kinder Rollstuhl-Wettrennen, feiern Kindergeburtstage in Bowling-Centern, spielen wie auch alle anderen (gesunden) Kinder ihres Alters, besuchen Strände, verbringen Zeit auf Jahrmärkten mit ihren Freunden, sind fröhlich und manchmal traurig, lachen und weinen.

Morbus Pompe, besser bekannt als Glykogenose vom Typ II, ist eine Glykogenspeicherkrankheit. Sie wird autosomal-rezessiv vererbt – ihr Defekt betrifft die lysosomale  $\alpha$ -1,4-Glucosidase. Erst seit 2006 kann das fehlende Enzym aus Chinese-Hamster-Ovary-Zellen künstlich zugeführt werden. Dieses Medikament wird alle 14 Tage als Infusion verabreicht. Auf die Frage, wann man als Arzt oder Ärztin diese Krankheit bei der Diagnose in Betracht ziehen müsse, antwortet Prof. Schoser: wenn die Creatin-Kinase im Blut erhöht ist und eine proximal betonte Schwäche insbesondere von Hüft- und Schultergürtelmuskulatur existiert. Derartige Symptome verspürt auch Caspar Kemper, der, heute 46 Jahre alt, vor drei Jahren die Diagnose bekommen hat. Ihm gehe es eigentlich noch recht gut. Doch hat er Rücken- und Nackenverspannungen, das Aufstehen sei schwieriger wie auch das Umdrehen im Bett. Allgemein würde Selbstverständliches anstrengender werden. Insbesondere das Psychische mache ihm zu schaffen: Wenn er daran denkt, was kommt, wie es weitergeht. Er versucht, Fahrrad zu fahren und zweimal wöchentlich schwimmen zu gehen, auch wenn er sich als „nasser Sack im Wasser“ fühlt. Thomas Schallers Sohn hat 1994 mit vier Jahren als Zufallsbefund die Diagnose Morbus Pompe bekommen. Ihm und seiner Frau wurde gesagt: „Die Lebenserwartung beträgt 20 Jahre, es gibt keine Therapiemöglichkeit. Genießen Sie die Zeit, die Sie mit ihm noch haben!“ Heute ist sein Sohn 26 Jahre alt, muss nicht beatmet werden, hat eine verminderte Muskelkraft, ist voll integriert, kennt seine Grenzen, hat diese akzeptiert, arbeitet und bekommt alle 14 Tage die Infusion. Was sich Thomas Schaller bei der Diagnose seines Sohnes gewünscht hätte? Er trage es den Ärztinnen und Ärzten nicht nach, doch die Nennung der Lebenserwartung sei zu pauschal gewesen, die Prognose habe nicht auf echten Tatsachen beruht. Sie könnten informieren, aber auch zugeben, dass sie etwas nicht wissen. Er bevorzuge eine gleichberechtigte Beziehung, in der Ärzte nicht Götter in Weiß seien. Auch gebe es Patient\*innen, die nicht zu viel wissen wollten. Caspar Kemper meint, dass er komplett ins kalte Wasser geworfen worden sei: Ein kurzes Gespräch hätte stattgefunden, dann wäre er für 15 Minuten hinaus gebeten worden, habe gleich Google nach der Krankheit befragt und sei zutiefst schockiert gewesen. Zur „Rettung der Ärzte“ fügt Prof. Schoser an, dass man sich vor falschen Prognosen hüten müsse, insbesondere bei seltenen Erkrankungen. Man müsse permanent

gegen Dr. Google arbeiten und hätte es mit Patient\_innen zu tun, die sehr informiert sind. Er rät: Bleiben Sie offen!

**Sich über das freuen, was man hat und nicht über Dinge klagen, welche man nicht hat.**

Die nachlassende Muskelkraft von Schallers Sohn, die auf rund 50% gesunken sei, hat zwei Auswirkungen: eine Reduzierung der maximalen Kraftnutzung und eine verminderte Ausdauer. Die ersten Gedanken, wenn er an den Tag zurückdenkt, als seinem Sohn Morbus Pompe diagnostiziert wurde, waren zunächst Ungläubigkeit, Erschütterung und das Gefühl, vor den Kopf gestoßen worden sein. Doch lange hat dieser Zustand nicht angehalten. Thomas Schaller hat es akzeptiert, objektiv betrachtet, Informationen gesammelt, geschaut, was er und seine Frau machen können, da er – wie er es formuliert – in der Realität lebe und nicht im Möglichen. Die Frage „Warum gerade wir?“ sei schnell wieder verworfen worden – als Physiker und mit Wahrscheinlichkeitsrechnung vertraut, war ihm bewusst, dass auch sehr Unwahrscheinliches eintreffen, ihn und seine Familie treffen könne. Einzig die Frage nach der Schuld habe kurze Zeit verunsichert, doch da sie bei keinem, insbesondere nicht bei ihm und seiner Frau lag, habe er die Situation bald als Tagesgeschäft angesehen, schnell Anschluss in (internationalen) Selbsthilfegruppen gefunden und partizipiert. Ob sein Sohn schon mit vier Jahren von seiner Krankheit erfahren habe? Seine Frau und er hätten es erst nach und nach gesagt, dann, wenn es konkrete Auswirkungen auf den Alltag seines Sohnes hatte: zunächst beim Essen, als er wegen seiner „Probleme mit den Muskeln“ Nahrungsergänzungsmittel zu sich nehmen musste. Als er in die Schule kam, handelten sie offensiv, sprachen mit ihm und Lehrerinnen und Lehrern, da die Einschränkungen im Sportunterricht doch spürbar waren: Wenn er mal etwas nicht mitmachen konnte, war dies kein Unwille, sondern ging einfach nicht. Da schnell bemerkt wurde, dass bei seinem Sohn die Progression der Krankheit recht langsam verlief, in kurzer Zeit ein schnelles Fortschreiten von Morbus Pompe unwahrscheinlich war, waren die prognostizierten 20 Jahre Lebenszeit schnell vom Tisch. Die Familie lebte nach dem Motto: „Wir schauen, wie es läuft – anderes bleibt uns auch nicht übrig, da wir nicht wissen, wie die Krankheit im Einzelfall verlaufen wird, und wir tun alles, was den Zustand stabil hält.“ Das Schlimmste sei das lange Warten auf Medikamente gewesen. 12 Jahre hatte sein Sohn warten müssen, 12 Jahre habe man nichts wirklich bewegen, keine wirkliche Lösung finden können. So hat die Krankheit jahrelang wie ein Damoklesschwert über seiner Familie gehangen. Schaller hatte sich schnell an dieses Gefühl gewöhnt, sich vernetzt, informiert, war aktiv, nicht zurückgezogen. Sein Gefühl sei von der Ratio bestimmt; die Krankheit habe die Familie – zu fünft mit drei Söhnen – nicht beeinträchtigt. Sie wurde zur Selbstverständlichkeit, zum Bestandteil der Realität. Vor allem die Tätigkeit in Selbsthilfegruppen und der Glaube hätten ihm als Vater Kraft gegeben und bei der Verarbeitung dieses Schicksals geholfen. Er wisse, dass man nicht alles in der Hand, nicht alles selber steuern könne. So hat Schaller durch die Selbsthilfegruppen viele kennengelernt, die den Kampf gegen die Krankheit nicht gewonnen haben und gestorben sind. Viele könnten sich nicht vorstellen, wie man „trotz“ einer schweren Krankheit glücklich leben kann. Sein Sohn aber führt ein Leben (fast) wie ein Gesunder und seine Eltern freuen sich über das, was sie haben, und klagen nicht über das, was sie nicht haben.

[Link zur Onlineversion](#)