



Mein neues Leben ohne Angst

von Rocco Falchetto

Der Autor leidet an erythropoetischer Protoporphyrinurie (EPP), einer seltenen genetischen Erkrankung, die sich in einer starken Lichtempfindlichkeit der Haut äußert. Die oft kaum sichtbaren Verbrennungen und der resultierende Schmerz sind auf die dem Licht direkt ausgesetzten Hautbereiche begrenzt und können je nach Intensität mehrere Tage anhalten und sogar einen Krankenhausaufenthalt erforderlich machen.

Manchmal ergreift der Schmerz auch von der Psyche Besitz und bestimmt dann alles Denken und Handeln. In diesen Augenblicken habe ich mir schon gewünscht, dass meine Krankheit sichtbar wäre. Wenn ich manchmal mit mitleidiger Herablassung behandelt werde, weil der wie kochendes Öl auf der Haut brennende Schmerz nicht sichtbar ist, denke ich an Blinde und Gelähmte: Niemand zweifelt angesichts von Blindenstock und Rollstuhl an der behindernden Krankheit dieser Menschen.

Solche Gedanken sind irrational. Denn natürlich bin ich froh, dass ich nicht noch zusätzlich durch äusserliche Einschränkungen belastet bin. Aber die Krankheit beeinträchtigt meine Lebensqualität erheblich, und es ist schwer, nicht negativ zu reagieren, besonders, wenn Ärzte die Beschwerden herunterspielen – weil sie nicht wissen, wovon sie sprechen oder sie keine wissenschaftlichen Kenntnisse über die Krankheit haben. Es macht mich jedes Mal wütend, wenn ich von anderen Betroffenen ähnliche Geschichten höre.

Auch wenn ich mir mehr Verständnis und Mitleid wünsche, kann ich Mitleid jedoch absolut nicht ertragen. Ich habe die Krankheit, aber Rocco Falchetto ist nicht die Krankheit. Er ist mehr als die Krankheit. Sie hat mich zwar mitgeprägt, aber ich führe trotzdem ein erfülltes Leben und habe Dinge erreicht, auf die ich stolz sein kann. Auch deshalb ist es so schwer, darüber zu reden. Die Leute sollen mich zuerst kennenlernen, ohne etwas von der Krankheit zu wissen.

Dennoch weiss ich heute, wie wichtig es ist, meine Geschichte zu erzählen. Es wird Zeit, dass die Gesellschaft den Bedürfnissen der Betroffenen seltener Krankheiten Rechnung trägt.

Schwierige Kindheit

EPP hat mir eine schwierige Kindheit und Jugend beschert. Die zahlreichen Einschränkungen waren schwer zu akzeptieren. Der Wunsch, «normal» zu sein, war oft stärker als jede Vernunft und ich habe mich in Situationen begeben, die zu Schmerzen und Leid geführt haben.

Auch für meine Eltern war die Situation schwierig, zumal einer meiner beiden älteren Brüder wie ich an EPP litt. Sie versuchten nach Kräften, uns dabei zu unterstützen, ein möglichst normales Leben zu führen. Das war natürlich nicht immer machbar, und ich erinnere mich noch gut an ihre Hilflosigkeit, als mein Bruder 1974 im Alter von 16 Jahren an Leberkomplikationen starb, wie sie bei EPP-Patienten in seltenen Fällen auftreten. Damals konnten die Ärzte nichts für ihn tun. Heute liesse sich sein Leben durch eine Lebertransplantation und Immunsuppressiva vielleicht retten.

Der Gedanke, dass es mir auch so gehen könnte und ich einen derart schweren Eingriff auf mich nehmen müsste, ist unterschwellig immer präsent und taucht in gewissen Situationen auf. Deshalb bin ich zum Beispiel nach jedem Checkup nervös, ob alle Leberwerte im normalen Bereich liegen.

Mitunter weichen sie ab, dann sind erneute Tests vonnöten, um sicherzustellen, dass sie sich nicht weiter verschlechtern. In solchen Momenten denke ich besonders oft an den Tod meines Bruders und daran, was meine Eltern in dieser Zeit durchgemacht haben: die Aufenthalte im Krankenhaus, die Noteinlieferung in die Universitäts-Kinderklinik in Zürich und den Moment, als die Ärzte nichts mehr für meinen Bruder tun konnten. Ich war damals noch zu jung, um wirklich zu verstehen, was vor sich ging. Aber ich erinnere mich noch deutlich, wie verzweifelt meine Mutter über den Tod ihres Kindes war, an dieses Gefühl der Hoffnungslosigkeit und Ungerechtigkeit.

Der lange Weg zur Akzeptanz

Nachdem ich über die Jahre mit EPP gelebt und erfolglos diverse Mittel und Präparate gegen die gravierenden Symptome ausprobiert hatte, begann ich, meine Krankheit zu akzeptieren. An sonnigen Tagen ging ich nach Möglichkeit überhaupt nicht aus dem Haus. Und wenn ich etwa zur Arbeit ging, hatte ich immer Angst vor den schmerzhaften EPP-Symptomen. Ich bewegte mich möglichst im Schatten, trug langärmelige Hemden und Handschuhe und verhüllte im Extremfall sogar mein Gesicht.

Eine konsequente Einhaltung dieser Vorsichtsmassnahmen war jedoch nicht realistisch, da sie zu weitgehender sozialer Isolation geführt hätte. Deshalb musste ich mich gelegentlich gefährlichen Situationen aussetzen, obwohl ich mir der möglichen negativen Folgen bewusst war.

Hoffnung auf ein normales Leben

Der Wendepunkt für mich war die Begegnung mit einem synthetischen Peptidanalogen des melanozyten-stimulierenden Hormons (MSH), der körpereigenen Substanz, die unsere Bräunung stimuliert. Es wird von einem australischen Biopharma-Unternehmen hergestellt und ich entdeckte es durch Zufall im Internet, als es noch für andere Anwendungen getestet wurde. Ich erkannte sein Potenzial für die EPP-Behandlung, sprach mit meiner Ärztin darüber, und innerhalb weniger Monate organisierten sie und das Unternehmen den ersten klinischen Humanversuch zur Anwendung des Peptids.

Ich war einer von fünf Patienten in der Schweiz, die an dieser weltweit ersten klinischen Phase-II-Studie teilnahmen. Ich werde nie den Tag vergessen, als ich nach Injektion des ersten Wirkstoffimplantats meinen ganzen Mut zusammennahm und mich bewusst der Sonne aussetzte. Ich wartete ängstlich, was passieren würde. Zehn Minuten, 20, 30... danach hätte ich normalerweise schon Schmerzen gehabt... 40 Minuten und mehr in der Sonne – ohne dass die typischen schmerzhaften Symptome auftraten! Nach mehr als 40 Jahren mit der Krankheit war ich überzeugt, ein Mittel gefunden zu haben, das die EPP-Symptome wirksam verhindert.

Ich nahm auch an der klinischen Prüfung der Phase III teil. Ich musste alle zwei Monate zur Im-

plantatinjektion nach Zürich fahren, doch war dies ein geringer Preis angesichts der Wirkung des Medikaments und seiner positiven Auswirkungen auf meine Lebensqualität. Ich sah mit Grauen dem Tag entgegen, an dem die klinische Studie zu Ende gehen und ich keinen Zugang zu dem Prüfmedikament mehr haben würde. Zum Glück bot mir der Hersteller im Rahmen seines Compassionate-Use-Programms eine weitere Verwendung des Präparats an. Dank einer gesetzlichen Sondervorgabe erstatten heute die meisten Schweizer Krankenversicherungen die Kosten des Medikaments, so dass jetzt auch viele andere Schweizer Patienten davon profitieren können.

Schwieriges regulatorisches Umfeld

Allerdings ist die derzeitige Kostenregelung nur temporär: Falls das Präparat nicht formell zugelassen wird, können die Erstattung und die Behandlung eingestellt werden. Dies wäre für alle EPP-Patienten ein schwerer Schlag. Ich denke ungern an diese Möglichkeit. Aber das zusehends verschärfte Umfeld bei Medikamentenzulassungen macht mich als Patient nervös.

Manche Länder haben sogar begonnen, Lebensqualität mit einem Preis zu belegen. Beispielsweise urteilte das Schweizerische Bundesgericht Ende 2010, dass Versicherungen nicht verpflichtet sind, die Behandlungskosten für Morbus Pompe, eine schwere, seltene Stoffwechselkrankheit, zu erstatten. Die Behandlung von Morbus Pompe kann jährlich mehrere hundert Tausend Schweizer Franken kosten. Das ist natürlich teuer, die Therapie kann die Symptome jedoch deutlich lindern und den Patienten ein relativ normales Leben ermöglichen.

Dies zeigt, wie schwer es für Menschen mit seltenen Krankheiten noch immer ist, sich Gehör zu verschaffen, und wie unzulänglich ihre Bedürfnisse noch immer erfüllt werden. Ich bin darüber besorgt, dass sich unsere moderne Gesellschaft nicht mehr für die Findung kreativer und innovativer Lösungen zugunsten von diesen Patienten engagiert.

Das Medikament hat mein tägliches Leben radikal verändert. Ich kann jetzt Dinge tun, die ich nie zuvor ohne Schmerzen tun konnte. Davon profitieren nicht nur meine Freunde und Familie, auch mein Arbeitsleben ist einfacher geworden. Ich kann ins Büro fahren, ohne mich ständig im Schatten bewegen zu müssen. Ich kann auf Geschäftsreisen gehen, ohne mir allzu viel Gedanken über unbekannte Umgebungen zu machen. Und nicht zuletzt kann ich mich jetzt frei auf dem Campus bewegen, Kollegen treffen und einfach unsere wunderschöne Arbeitsumgebung geniessen.

Die EPP-Betroffenen in der Schweiz sind in einer kleinen Patientenorganisation zusammengeschlossen, deren Vorsitzender ich bin. Wir kennen uns alle. Es ist sehr bewegend, wenn mir mit dem Medikament behandelte Patienten erzählen, dass sie das erste Mal spüren, dass Sonne wärmt und nicht nur Schmerzen und Einschränkungen verursacht. Die Behandlung hat wirklich viele Leben verändert.