

Das Glück des Moments

SELTENE KRANKHEITEN. Lelia hat bis zu 30 epileptische Anfälle pro Woche. Die Mutter sagt, sie hat durch ihre Tochter viel gelernt.

TEXT: JESSICA KING | FOTOS: JOSEPH KHAKSHOURI

Lelia liebt Bahnübergänge, Autowaschanlagen und Bancomaten. Oliven, Cervelats und den Besuch im McDonald's-Drive-thru einmal im Jahr. Ganz besonders liebt Lelia aber ein Gebäude im Zentrum von Zofingen, grau, hässlich und mit gelben Streifen bemalt. Wenn sie daran vorbeifährt, gerät sie ausser sich vor Freude, haut ihrer Mutter auf die Schulter. «Vor diesem Haus hat sie vor langer Zeit exakt das gleiche Auto gesehen, das wir haben, einen grauen VW Touran», erklärt ihre Mutter Debora Mero. «Falls ich mal nicht am Haus vorbeifahre, reklamiert Lelia sofort.»

Lelia ist 14. «Ein Teenager!», seufzt Debora Mero. Lelia sei schnell genervt, fühle sich unverstanden, wolle nur ihren Willen durchsetzen. «Ihr Lieblingswort ist «nein.» Nur kann sie nicht sagen, was ihr nicht passt.

Lelia leidet am Dravet-Syndrom – einer seltenen genetischen Krankheit, die bereits bei kleinen Kindern starke epileptische Anfälle auslöst und die Entwicklung des Gehirns stark beeinträchtigen kann. Lelia versteht fast alles, kann aber höchstens zwei Wörter aneinanderreihen. Wenn sie wütend, genervt oder verwirrt ist, schlägt sie die Mutter auf den Arm, mit einer Kraft, die man diesen zierlichen Armen nicht zutrauen würde. Oder sie schreit – auch mal sechs Stunden am Stück.

«Wir haben zu Hause einen Pamir-Gehörschutz für Gäste», sagt Debora Mero – für den Fall, dass es ihnen zu viel wird. Lelias schrille Schreie gehen durch Mark und Bein. Viel schlimmer sei aber die Hilflosigkeit, wenn sie nicht verstehe, was ihre Tochter ihr sagen möchte. «Was plagt dich, amore? Willst du Butterguetsli?», fragt sie dann. «Nein. Ein Puzzle?» Nein. Hat sie Schmerzen? Vielleicht. Es wird erst gut, als sie sagt: «Mit der Nonna Gemma telefonieren?» Lelia

strahlt – genau das will sie. Endlich entspannt sich ihr Gesicht, werden die blauen Augen ruhig. Zärtlich streichelt sie der Mutter den Nacken, beugt sich zu ihr vor, will ihr einen Kuss auf die Wange geben. «Bacio, bacio, amore», sagt die Mutter, erschöpft und erleichtert.

Die ersten Anfälle. Es dauert im Schnitt fünf Jahre, bis eine seltene Krankheit diagnostiziert wird. Die Betroffenen suchen in dieser Zeit sieben verschiedene Ärzte auf. Wenn es endlich eine Diagnose gibt, geht der Kampf weiter. Oft ist es schwierig, Expertinnen und Experten zu finden, die weiterhelfen können. Bei Lelia dauerte es weniger lang. Mit sieben Monaten krampfte sie erstmals. Kurz zuvor hatte ihre Mutter ihr Babybrei gefüttert. Erst habe sie gedacht, die Kleine habe sich verschluckt, und versuchte, ihr mit dem Finger den Mund zu öffnen.

Als die Rettungssanitäter kamen, gaben sie Lelia sofort Diazepam – sie hatte einen epileptischen Anfall. «Keine Angst», beruhigten danach die Ärzte. «Kleine Kinder krampfen ab und zu.» Es müsse nicht zwangsläufig Epilepsie sein. Sorgen machen müsse man sich erst, wenn es wieder passiere. Vorher sei eine Diagnose fast nicht möglich.

Zwei Wochen später krampfte Lelia erneut am ganzen Körper. In den folgenden Jahren probierten Ärzte fast alle Epilepsie-Medikamente durch – keines half richtig. Ein MRI schloss einen Hirntumor aus. Als Lelia drei war, hatte eine Ärztin den Verdacht, dass sie am Dravet-Syndrom leiden könnte, und liess einen Gentest machen.

Und so hörte Debora Mero in einem weissen Zimmer des Unispitals Zürich erstmals vom Gen SCN1A, das auf dem Chromosom 2 sitzt und bei Kindern mit Dravet-Syndrom mutiert ist. «Ich war erleichtert, weil wir



Auto fahren, um vorzubeugen: Die Klimaanlage hilft gegen die krampfauslösende Hitze.

endlich wussten, was Lelia hat. Endlich konnte ich googeln, recherchieren, aktiv etwas machen.» Zugleich war sie geschockt, weil sie wusste: Die Krankheit ist unheilbar.

Eins von 22 000. Das SCN1A-Gen enthält den Bauplan für ein Eiweiss, das das Gehirn braucht, um normal zu funktionieren und den Informationsfluss von einer Nervenzelle zur anderen sicherzustellen. Wenn das Gen ausfällt, kann das epileptische Anfälle verursachen. Eines von 22 000 Kindern leidet an der Erbkrankheit. Sie gehört zu den 6000 bis 8000 seltenen Krankheiten. Unter Ärzten ist Dravet noch immer zu wenig bekannt.

Lelia muss mit allen Nachteilen seltener Krankheiten leben, die oft schlecht erforscht sind. Nur wenige Medikamente können während eines Anfalls die Situation verbessern.

Debora Mero weiss in vielen Fällen mehr über Dravet als die Ärzte. Auf Facebook hat sie sich mit Eltern von anderen Dravet-Kindern weltweit vernetzt. So erfährt sie oft von den Schweizer Ärzten, wenn ein Medikament in den USA in der Pipeline ist, das möglicherweise hilft. Bisher gibt es nur für rund fünf Prozent der seltenen Krankheiten überhaupt Medikamente. Dravet gehört nicht dazu.

Lelia musste alles an Tabletten und Tröpfchen durchprobieren, die bei anderen Dravet-Patienten zum Teil gewirkt haben. Auch alternative Therapien: eine ketogene Diät, mit Fetten und Gemüse, ohne Kohlenhydrate; CBD-Tropfen in Mikrodosierung. Alles erfolglos. Nur etwas, was anderen Kindern mit Dravet schon geholfen hat, hat die Mutter Lelia nicht gegeben: Brom. «Dann nämlich müsste sie auf Salz verzichten»,

«Ich würde sie gegen kein gesundes Kind eintauschen wollen. Sie ist perfekt, so, wie sie ist.»

Debora Mero, Mutter

Kommunikation ohne
Worte: Lelia versteht
alles, kann aber fast
nicht sprechen.



Seltene Krankheit

Als selten gilt eine Krankheit, wenn weniger als eine von 2000 Personen daran erkrankt und sie lebensbedrohlich oder chronisch invalidisierend ist. Bislang wurden weltweit 6000 bis 8000 solcher Krankheiten beschrieben. Zwar sind sehr wenige Leute von den jeweiligen Krankheiten betroffen, aufgrund der hohen Anzahl rechnet das Bundesamt für Gesundheit aber mit rund sieben Prozent der Bevölkerung. Auch die Universität Lausanne schätzt, dass 580 000 Menschen an einer seltenen Krankheit leiden – mehr als an Diabetes. Der Bund fördert die Erforschung und will dazu mehrere Kompetenzzentren einrichten. Er will die Expertise bündeln. In einzelnen Spitälern laufen bereits Pilotprojekte, um seltene Krankheiten zu erfassen. «Das Bewusstsein für seltene Krankheiten und die Überzeugung, dass man etwas tun muss, sind da», sagt Jacqueline de Sá, Geschäftsführerin der Organisation ProRaris. «Weil so viele Personen betroffen sind, müssten mehr öffentliche Gelder fließen.»

erklärt sie. «Mein Kind ist aber Italienerin, sie liebt das Essen. Ich weigere mich, ihr auch noch diese Freude zu nehmen.»

Strikte Routine. Es gibt Kinder mit Dravet-Syndrom, die sich kognitiv gut entwickeln und bei denen die Zahl der Anfälle mit dem Alter sinkt. Bei den meisten verläuft die Krankheit aber ungünstig. Auch bei Lelia. Kürzlich hatte sie in einer Woche 30 Anfälle.

Manchmal kommt es ohne ersichtlichen Grund zu einem Anfall. Meist sind die Anfälle getriggert, ausgelöst zum Beispiel durch grosse Temperaturunterschiede, wenn Lelia an einem heissen Sommertag in den kühlen Pool taucht. Oder wenn die Körpertemperatur über 37,6 Grad steigt oder wegen Wärme allgemein. «Während der Hitzewelle habe ich das Auto auf 23 Grad heruntergekühlt, dann sind wir einfach ge-

fahren», erzählt Mero. «Stundenlang, nach Basel oder Bern und zurück.»

Früher war Debora Mero eine Abenteuerin, ging auf Reisen. Sie lebte gern frei und spontan. Heute folgt die alleinerziehende Mutter einer strikten Routine und sorgt vor. 30 Exemplare von Lelias Lieblingsbuch lagern im Keller, weil sie sie immer wieder zerfleddert. 40 hat Lelia schon durch.

Ihre Tochter hat Debora Mero nicht nur Geduld gelehrt, sondern auch, das Glück des Moments zu geniessen. Etwa das Spielen an einem guten Tag, Ringkämpfe im Bett, bis Lelia kaum mehr atmen kann vor Lachen. Etwas ist Debora Mero wichtig – so wichtig, dass sie hinterher noch eine Whatsapp-Nachricht schreibt: «Ich liebe Lelia über alles. Gegen kein gesundes Kind auf dieser Welt würde ich sie eintauschen – so, wie sie ist, ist sie für mich perfekt.» ■