

Friedreich-Ataxie wird von einem Gendefekt ausgelöst. Der Körper stellt zu wenig von dem Protein Frataxin her.

Foto: Getty Images/Christoph Burgstedt

# Wenn man torkelt, obwohl man nicht betrunken ist

Die Erbkrankheit Friedreich-Ataxie erschwert grundlegende Bewegungen wie Gehen, die Muskeln werden dabei immer schwächer. Nun ist das erste Medikament in der EU zugelassen.

Andrea Gutsch

Eva Eisenköck war 19 Jahre alt, als sie sich beim Sporteln immer ungeschickter anstellte. Auch zu Hause fiel es auf. „Ich war richtig patschert, ich konnte nicht einmal eine volle Teetasse zum Tisch tragen, ohne auszuschütten“, erzählt die heute 37-jährige Oberösterreicherin. Dann begann sie beim Gehen zu torkeln. „Ich habe gemerkt, dass irgendetwas nicht stimmt. Aber man hofft halt die ganze Zeit, dass es etwas ist, das wieder vergeht“, schildert sie. Es wurde aber nicht besser. Sie wurde bei zahlreichen Ärztinnen und Neurologen vorgestellt, bis feststand: Eva hat Friedreich-Ataxie.

Das ist eine sehr seltene Bewegungsstörung, die Wahrscheinlichkeit, daran zu erkranken, liegt bei 1:50.000. Betroffene tun sich schwer, das Gleichgewicht zu halten oder die Bewegungen von Armen und Beinen zu steuern.

Die ersten Symptome der neurologischen Erbkrankheit treten meist vor dem 25. Lebensjahr auf. Derzeit ist Friedreich-Ataxie nicht heilbar. Und sie verkürzt die Lebenserwartung massiv. „Vom Ausbruch der Krankheit bis zum Tod dauert es im Schnitt 15 bis 20 Jahre“, weiß die Neurologin Sylvia Boesch. Sie leitet das Zentrum für seltene Bewegungsstörungen in Innsbruck.

## „Der ist ja besoffen“

Die Friedreich-Ataxie beruht auf einem Gendefekt, der dazu führt, dass der Körper zu wenig Frataxin herstellt. Das ist ein Protein, das die Mitochondrien, die Kraftwerke der Zellen, benötigen, um ordentlich arbeiten zu können. Der Mangel führt dazu, dass die Muskeln immer

schwächer werden. Das betrifft auch den Herzmuskel. „Die häufigste Todesursache ist ein krankes Herz“, sagt Boesch.

Bei Jakob Mitterhauser zeigten sich die ersten Symptome mit 15 Jahren, seine Leistung beim Fußballspielen wurde immer schlechter, er musste sich beim Dehnen anhalten. Mit der Diagnose Friedreich-Ataxie war drei Jahre später klar, warum er auch auf einmal torkelte. Zumindest für ihn und sein Umfeld.



Foto: Brigitte Bourouyen

„Oft wird mir nachgerufen, ob ich betrunken sei. Ab und zu zeige ich dann meinen Behindertenausweis her.“

Jakob Mitterhauser (31)

Von Außenstehenden hört der 31-Jährige oft Kommentare wegen seines Gangs.

„Letztes war ich am Abend im Kino. Auf dem Heimweg war es dunkel, und ich war müde. Beides verstärkt die Symptome. Eine Gruppe Jugendlicher rief mir nach: ‚Boa, der is' besoffen‘“, erzählt Jakob. Manchmal zeigt er in so einer Situation seinen Behindertenausweis her: „Dann sind die Personen oft beschämt.“

Bewegungstraining ist sehr wichtig, wenn man mit Friedreich-Ataxie



Foto: privat

„Ich konnte nicht einmal eine volle Teetasse zum Tisch tragen, ohne auszuschütten.“

Eva Eisenköck (37)

lebt. Jakob etwa achtet mit Physiotherapie und Krafttraining darauf, dass er so fit wie möglich ist. Er ist leidenschaftlicher Ruderer, vier- bis fünfmal die Woche trainiert er im Para-Ruder-Team. Er achtet auch auf seine Ernährung und seine mentale Gesundheit. Seine Work-Life-Health-Balance nennt er das.

## Mit Rollstuhl akzeptiert

Schätzungsweise leben in Österreich 200 bis 300 Menschen mit dem Gendefekt, dieser manifestiert sich also nur sehr selten. Die Ver-

breitung ist aber wesentlich höher, eine von 75 Personen trägt die Anlage in sich. „Das ist eigentlich total häufig. Die meisten von ihnen sind Anlageträger, ohne es zu wissen“, sagt Neurologin Boesch. Wenn zwei gesunde Personen, die das Gen in sich tragen, ein gemeinsames Kind bekommen, hat das eine 25-prozentige Wahrscheinlichkeit, Friedreich-Ataxie zu bekommen.

„Im Durchschnitt dauert es acht bis zehn Jahre ab Ausbruch, bis Friedreich-Ataxie-Betroffene zumindest teilweise einen Rollstuhl brauchen“, berichtet Boesch. Solche Mittelwerte sind aber mit Vorsicht zu betrachten. Der tatsächliche Krankheitsfortschritt ist sehr individuell, er hängt davon ab, wie stark der Gendefekt ausgeprägt ist.

Esteban Grieb etwa sitzt im Rollstuhl. Er ist vor kurzem 48 geworden und lebt seit mehr als 25 Jahren mit Friedreich-Ataxie. Das ist deutlich länger als der durchschnittliche Patient. Zu Beginn hat er sich zurückgezogen und hat versucht, die Krankheit zu verstecken. Der

Grund: „Vorurteile bis zum Umfallen, beim Weggehen wurde ich oft gefragt, ob ich auf Drogen bin“, erzählt er. „Niemand wollte wirklich wissen: ‚Was hast du? Warum gehst du so, wie du gehst?‘“ Erst seit er im Rollstuhl sitzt, hört er keine solchen Kommentare mehr. „Mit den unnatürlichen Bewegungen können die Menschen nichts anfangen, den Rollstuhl verstehen sie.“

## Meilenstein zum Schlucken

Bisher gab es keine ursächliche Behandlung der Krankheit, nur Symptomtherapie. Nun gibt es nach jahrzehntelanger Forschung erstmals Hoffnung. Seit etwa einem

Jahr steht ein Medikament zur Verfügung, in den USA ist es bereits zugelassen – und seit zwei Wochen auch in der EU, für Patientinnen und Patienten ab 16.

Darin ist der Wirkstoff Omaveloxolon enthalten, der die Mitochondrien stärkt. Damit sollen sich neurologische Funktionen verbessern, insbesondere die Geheleistung – der Verlauf der Krankheit wird verlangsamt oder sogar gestoppt. Einmal täglich schluckt man dafür eine Tablette.

Boesch und ihr Team waren an der europäischen Zulassungsstudie beteiligt. „Wir sind sehr froh und erleichtert, dass es diesmal geglückt ist“, sagt sie. Die EU-Zulassung ist der vorläufige Höhepunkt, aber auch erst der Anfang. Jetzt muss verhandelt werden, wie das Medikament zu den Betroffenen kommt.

Eva, Jakob und Esteban hoffen auf eine rasche Klärung. Denn für Friedreich-Ataxie-Betroffene sind schon alltägliche Bewegungen anstrengend, den Muskeln fehlt es ständig an Energie. Esteban sieht es trotzdem positiv: „Wir sind die X-Men im realen Leben. Wir sind einfach anders.“



Foto: privat

„Wir sind die X-Men im realen Leben. Wir sind einfach anders.“

Esteban Grieb (48)

## WISSEN

### Seltene Erkrankungen, die gar nicht so selten sind

Sie heißen seltene Erkrankungen, weil nur sehr wenige Menschen daran leiden – laut Definition weniger als eine von 2000 Personen. Doch es gibt eine Vielzahl davon, man geht von bis zu 10.000 aus. Derzeit entdeckt sind zwischen 6000 und 7000. Deshalb sind deutlich mehr Menschen von einer betroffen, als die Bezeichnung vermuten lässt: eine von 17 Personen.

„Bekanntere“ seltene Erkrankungen sind Epidermolysis bullosa – die Schmetterlingskinder –, zystische Fibrose oder das Tourette-Syndrom.

72 Prozent der Erkrankungen sind genetisch bedingt, weitere Auslöser können bakterielle oder virale Infektionen sein, Allergien oder Um-

welteinflüsse. 70 Prozent der genetisch bedingten Krankheiten beginnen schon im Kindesalter.

Manche der Erkrankungen kann man heilen oder mit symptomatischer Therapie behandeln. Doch für viele gibt es keine Medikamente, auch weil die Erforschung sehr teuer ist. Derzeit gibt es für rund fünf Prozent der seltenen Erkrankungen eine spezifische Therapie.

Eine davon ist die Friedreich-Ataxie, für die erstmals ein Medikament in Europa zugelassen wurde. In Österreich gibt es 200 bis 300 Betroffene. Bei dem Gendefekt stellt der Körper zu wenig des Proteins Frataxin her, dadurch werden die Muskeln immer schwächer. **Kommentar S. 24**