

"normal" leben für 6 Monate

Einsatz für Menschen mit erythropoetischer Protoporphyrinurie

Von Cornelia Dechant

Es begann an dem Tag, als mich ein Kollege auf einen Artikel in einer wichtigen medizinischen Zeitung aufmerksam machte, in dem es um ein Medikament ging, das mein ganzes Leben verändern würde. Bis zu diesem Tag hatte ich eigentlich fast schon aufgegeben. Ich hatte einfach keine Kraft mehr, gegen die Schmerzen und die Isolation anzukämpfen. Ich bin knapp 40 Jahre alt, Kardiologin und leide seit meiner Geburt an einer sehr seltenen genetischen Erkrankung, die schätzungsweise 40-60 Menschen in Österreich betrifft. Würden Sie mich in der Arbeit treffen, würden Sie mir nichts ansehen. Ich sehe wie ein ganz normaler gesunder Mensch aus, nur vielleicht ein bisschen blasser.

Erythropoetische Protoporphyrinurie

Die Krankheit erythropoetische Protoporphyrinurie wird durch einen Enzymdefekt im Aufbau des roten Blutfarbstoffes ausgelöst, durch den sich ein Zwischenprodukt (Protoporphyrin IX) in großen Mengen anhäuft. Dieses Zwischenprodukt lagert sich gerne in der Leber und den Gefäßen ab und richtet dort großen Schaden an. In den Gefäßen reagiert es mit dem blauen Anteil



Dr. Cornelia Dechant

Foto: Stefan Wanka-Wanström

des sichtbaren Lichtes (Sonnenlicht, LED-Lampen, spezielle künstliche Lichtquellen) und führt durch eine zellzerstörende Reaktion zu fürchterlichen, nicht mit Schmerzmedikamenten behandelbaren Verbrennungsschmerzen, die über Tage anhalten.

Trotzdem die Patienten vor lauter Schmerzen oft nicht mal mehr klar denken können, sieht man anfangs meist nichts an den betroffenen Stellen. Dies führt dazu, dass die Patienten seit frühester Kindheit damit konfrontiert sind, dass man ihnen das Ausmaß der Schmerzen nicht glaubt und sie als Hypochonder oder psychisch labil bezeichnet werden. Da die EPP sehr selten ist, ist es verständlich, dass meist nur Experten mit dieser Erkrankung Erfahrung haben.

Dies führt oft zu einer Odyssee an Arztbesuchen und frustrierenden Therapieversuchen bis möglicherweise erst nach Jahren die richtige Diagnose gestellt wird.

Von Schatten zu Schatten

Da es bis 2014 keine wissenschaftlich gut fundierte Therapie für EPP Patientinnen und Patienten gab, blieb nichts anderes übrig, als das Sonnenlicht zu meiden, was in Wirklichkeit praktisch unmöglich ist. Denn entweder man isoliert sich und verlässt das Haus nur für ganz kurze Zeit und springt von Schatten zu Schatten (daher auch: die Schattenspringer-Krankheit) oder man schützt sich, so gut es geht, durch fast vollständige Vermummung mit dichter Kleidung, inklusive Hut, Schal, Handschuhe, auch bei Temperaturen über 30 Grad.

Auch mir ging es so. Als es mit den Schmerzen trotz Vermummung schlimmer wurde, begann ich, meine Wege im Freien von Frühjahr bis Herbst vermummt im Taxi zu bestreiten. Einerseits, weil ich dadurch weniger dem Licht ausgesetzt war, aber auch weil ich irgendwann die Kommentare („Ist dir nicht heiß?“ „Schau mal, eine Verrückte!“) und die Blicke der anderen Passanten kaum mehr ertragen konnte. Trotz all dieser Maßnahmen hatte ich weiterhin Schmerzen und außerhalb meiner vier Wände kein Leben. Ich verzweifelte immer mehr.

Wirksames Medikament

Ich las den Artikel, der mir von meinem Kollegen empfohlen wurde und konnte es nicht glauben. Eine wissenschaftlich fundierte Studie über ein Medikament, das half, die Schmerzen zu verringern und den Aufenthalt im Freien zu verlängern! Ich nahm Kontakt mit der deutschen Selbsthilfegruppe auf, von der manche Mitglieder bei der Zulassungsstudie das Medikament testen konnten. Alle berichteten von einem neuen Leben, von dem unglaublichen Gefühl, auf Sonnenlicht nicht mit Panik reagieren zu müssen. Man konnte mit seinen eigenen Kindern endlich im Freien spielen. Man konnte einfach ein normales Leben führen. Voller Hoffnung wandte ich mich an den Chefarzt meiner Krankenkassa und erfuhr eine große Enttäuschung: Abgelehnt, da das Medikament nicht ausreichend wirken würde. Auch die nächsten zwei Jahre wurde die Kostenübernahme des Medikamentes abgelehnt.

Fatale Fehlinterpretation

Nachdem ich als Medizinerin Erfahrung mit wissenschaftlichen Studien habe und diese Aussage der Kassa komplett den Aussagen der deut-

schen Patientinnen und Patienten, die das Medikament bekommen hatten, widersprach, begann ich mich mit der Zulassungsstudie zu beschäftigen. Ich erfuhr, dass auch in Deutschland eine Kostenübernahme des Medikaments erst durch regelmäßige Aktionen der Selbsthilfegruppe (Demonstrationen, Briefe an Politiker, Petitionen etc.) erreicht werden konnte.

Wie konnte es sein, dass ein Medikament, das offensichtlich wirkte, nicht verschreibbar war? Das Medikament wurde 2014 von der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA) zur Behandlung von erwachsenen EPP Patienten zur Zulassung empfohlen und im Dezember 2014 durch die EU ratifiziert. Allerdings sorgt das Medikament laut Berechnungen der EMA nur für eine Verlängerung des Aufenthaltes im Freien von acht Minuten. Diese acht Minuten zusätzliche Zeit pro Tag an der Sonne sind ein Mittelwert. Der Wert von 28,6 Stunden wird im Endbericht der Zulassungsstudie zunächst nachträglich durch die Behörde auf 24 Stunden gekürzt und zudem durch den gesamten Studienzeitraum von 180 Tagen geteilt. Obwohl diese Zeit auch Tage, in denen sich die Teilnehmer und Teilnehmerinnen gar keinem Sonnenlicht aussetzen konnten (Regentage, Arbeitstage), enthält. In ihren Berichten beziehen sich die PatientInnen aber auf diejenigen Tage, an sie sich im Freien aufgehalten haben und das Wetter zudem gut war.

Die Berechnung des Nutzens der Therapie als «acht Minuten in der Sonne pro Tag» stellt eine Verzerrung der Wirksamkeit dar: Auch den Nutzen einer Kopfschmerztablette würde man nur an Tagen mit Kopfschmerzen beurteilen und nicht

einen Mittelwert über ein halbes Jahr für eine Beurteilung der Wirksamkeit zugrunde legen.

Internationale Zusammenarbeit

Da dieses Problem kein ausschließlich nationales Problem ist, haben sich medizinisch oder wissenschaftlich versierte EPP-Patientinnen und Patienten aus verschiedenen europäischen Ländern zusammen gefunden, um ihre Erfahrungen aus den nationalen Zulassungsprozessen zu teilen und unterstützen damit die verschiedenen Patientengruppen. Die Bewertung der EMA führte praktisch in allen europäischen Ländern bei der nationalen Zulassung zu großen Problemen.

EPP Austria Selbsthilfegruppe

Ich beschloss, mit anderen österreichischen EPP PatientInnen eine PatientInnengruppe in Österreich zu gründen, um national für die Durchsetzung der Kostenübernahme für dieses Medikament zu kämpfen und auch mehr Aufmerksamkeit und damit auch mehr Verständnis zu erreichen. Mittlerweile erhalten drei EPP Betroffene in Österreich das Medikament (unter anderem auch ich) und dürfen für 6 Monate im Jahr ein normales Leben führen. Und wir werden nicht aufgeben! ■



Weitere Infos

EPP Austria Selbsthilfegruppe

www.eppaustria.at
selbsthilfe@eppaustria.at