

Plötzlich stumm

Seltene Krankheit Emma konnte einmal Mama und Papa sagen, räumte Schubladen aus und blätterte in Büchern. Heute kann die 7-Jährige das alles nicht mehr machen. Sie leidet am Rett-Syndrom

VON JULIA MONN

Emma ist sieben Jahre alt. Ein zierliches kleines Mädchen mit langen blonden Haaren und grossen blauen Augen. Wie viele Mädchen in ihrem Alter, ist Emma viel in Bewegung, läuft die Wohnung auf und ab und lümmelt auf dem Sofa oder auf Mamas Schoss herum. Gemeinsam mit ihren Eltern und ihrem kleinen zweijährigen Bruder lebt Emma im aargauischen Nussbaumen. Mutter Kristin Frenzel arbeitet in der Pflege, Vater Andy Wolf ist Vermessungsingenieur. Eine ganz normale Familie, wäre da nicht das Schicksal, das Emma und mit ihr die ganze Familie vor fünf Jahren traf: Damals stand Emma kurz vor ihrem zweiten Geburtstag.

«In manchen Dingen war sie ein Spätzünder, entwickelte sich ansonsten aber normal», erzählt Kristin. Sie spielte mit dem Bobby Car, blätterte in Kinderbüchern und war gesund. Plötzlich stellten die Eltern jedoch fest, dass sich das Kind zunehmend abwandte und das Interesse am Spielen verlor. Eine Untersuchung beim Arzt sollte Klarheit schaffen. Eine Überweisung ans Kinderspital Zürich und einen Bluttest später steht fest: Emma leidet am Rett-Syndrom.

Rückschritte in der Entwicklung

Rett-Syndrom - was ist das überhaupt? «Wir dachten, vielleicht leidet Emma an Autismus. Vom Rett-Syndrom hatten wir doch bis dahin noch gar nie etwas gehört», sagt Emmas Vater heute. Dann wurde den Eltern Emmas Schicksal erklärt. «Das Rett-Syndrom ist eine seltene Erkrankung, die überwiegend Mädchen betrifft und zu einer schweren Beeinträchtigung der kognitiven und motorischen Entwicklung führt», erläutert Neuropädiaterin Annette Hackenberg vom Kinderspital Zürich und führt aus: «Die Ursache für das Rett-Syndrom ist ein genetischer Defekt. Dieser betrifft ein Gen auf dem X-Chromosom und ist bei den Mädchen neu entstanden.» Diese Zufallsmutation ist verantwortlich dafür, dass Emma plötzlich Dinge verlernte. «Sie sagte zum Beispiel schon Mama und Papa. Plötzlich konnte sie das nicht mehr», erzählt Emmas Mutter.

Die Fähigkeit zu Sprechen ist das Erste, was Emma verlernt. Fortan kommuniziert das Mädchen mit Lauten oder zeigt mit den Fingern auf das, was es will. Nach einer normalen Entwicklung von 6 bis 18 Monaten kommt es bei Mädchen mit Rett-Syndrom zu einem Stillstand und in einigen Bereichen zu Rückschritten in der Entwicklung. Charakteristisch ist der Verlust der Handfunktion. Viele Mädchen machen immer wieder wringende Handbewegungen, so als würden sie die Hände waschen. Das Zeigen als Kommunikationsmittel fällt ebenfalls weg.

«Inzwischen geht es wirklich darum, ihr die Wünsche von den Augen abzulesen», erzählt Vater Andy. Seine Tochter ist mittlerweile auf vollumfängliche Betreuung angewiesen. Die erhält sie unter anderem in der Heilpädagogischen Schule Wettlingen, wo das Mädchen verschiedenste The-



Vater Andy Wolf und Mutter Kristin Frenzel geben die Hoffnung auf Heilung für die kleine Emma nicht auf.

SEVERIN BIGLER

rapien macht. Diese sind allesamt darauf angelegt, Fähigkeiten zu erhalten, die Emma noch hat. Dennoch kommen laufend neue Symptome hinzu. Emma leidet an Atem- und Schlafstörungen. Laut Neuropädiaterin Hackenberg haben zudem bis zu 80 Prozent der Patientinnen Epilepsie. Im Verlauf kann es zu Wirbelsäulenverkrümmungen und zum Verlust des freien Laufens kommen. Je älter Rett-Patienten werden, desto mehr sind sie im eigenen Körper gefangen.

«Was hinter den Kulissen, in Emmas Gedankenwelt, passiert, das können wir nur erahnen. Aber man spürt, dass da viel ist. Sie kann es nur nicht mitteilen», sagt Mama Kristin und erzählt vom Frust, der sich manchmal bei der Kleinen bemerkbar macht, wenn sie an die Grenze des Mitteilbaren stösst.

Damit die Siebenjährige zumindest einige ihrer Bedürfnisse artikulieren kann, besitzt Emma neuerdings einen speziellen Computer. Diesen kann sie mit den Augen so steuern, dass sie sich mitteilen kann. Solche Hilfsmittel ebenso wie einen Grossteil der Therapien übernimmt die Invalidenversicherung. Denn das Rett-Syndrom gilt als Geburtsgebrechen.

Das Rett-Syndrom tritt hauptsächlich bei Mädchen auf, da es sich um eine X-chromosomale Genmutation handelt und Mädchen davon zwei haben. «Wir betreuen auch wenige Jungen mit einem Rett-Syndrom. Diese sind in der Regel noch schwerer betroffen als die Mädchen», sagt

SELTENE KRANKHEITEN

Rett-Syndrom

Von 10 000 bis 15 000 Kindern kommt eines mit Rett-Syndrom zur Welt. Es gehört daher zu den seltenen Krankheiten. Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn sie höchstens 5 von 10 000 Personen betrifft. Bisher sind laut dem Bundesamt für Gesundheit weltweit 6000 bis 8000 solcher Krankheiten beschrieben worden. Die meisten sind kaum erforscht, und praktisch täglich kommen neue dazu. Die Zahl der von einer einzelnen Krankheit betroffenen Menschen ist zwar tief. Da es aber so viele davon gibt, dürften rund sieben Prozent der Bevölkerung betroffen sein. In unserem Land wird die Zahl der Patienten auf mehr als eine halbe Million geschätzt. (NCH)

Annette Hackenberg. Früher glaubte man, dass Jungen mit einer Mutation in dem betreffenden Gen nicht überlebensfähig sind. Rett-Mädchen hingegen sind bislang zwar ein Leben lang auf Unterstützung angewiesen, können allerdings das Erwachsenenalter erreichen, sofern ihre Symptome überwacht und behandelt werden.

Hoffnung auf Heilung

Fünf Jahre nach der Diagnose ist Emmas Alltag eingependelt. Das Mädchen hat einen ausgeklügelten Wochenplan, verbringt viel Zeit in der Heilpädagogischen Schule, aber auch zu Hause im Kreise der Familie. Vom Schock der Diagnose haben sich Emmas Eltern erholt. «Zunächst wollte ich es nicht wahrhaben, dann habe ich begonnen, den neuen Alltag zu organisieren und die Diagnose so verarbeitet», erzählt Mama Kristin, während sich Emmas Papa erinnert, zunächst so viele Informationen wie nur möglich über die Krankheit gesammelt zu haben.

Noch heute lesen beide alles, was es an neuesten Studien und Erkenntnissen zum Rett-Syndrom gibt. Und das ist viel. Insbesondere wegen der Fortschritte auf dem Gebiet der Epigenetik und der damit einhergehenden Gentherapie haben die beiden die Hoffnung, dass die Krankheit vielleicht heilbar sein könnte. Erste klinische Versuche an Mäusen konnten nämlich beweisen: Die Genmutation, die für das Rett-Syndrom verantwortlich ist, kann rückgängig gemacht werden. Ob das auch

bei Menschen funktioniert, wollen Forscher in den USA herausfinden.

Keine klinischen Studien

Derzeit hapert es jedoch noch an der Finanzierung der klinischen Versuchsreihe. Die Erforschung der Gentherapie beim Rett-Syndrom ist vollständig auf Spenden angewiesen. 33 Millionen Dollar werden benötigt, um eine solche umzusetzen. Während der Spendenaufruf in den USA durch den «Rett Syndrom Research Trust» professionell organisiert wird, sind ähnliche Vereinigungen in Europa rar. In der Schweiz gibt es keine. Emmas Eltern sind inzwischen Teil der Rett-Vereinigung Deutschlands. Sie sind aber auch selbst aktiv und sammeln via eine Website, die sie «Emmas Hoffnung» genannt haben, Spenden. «Wir haben die Studien gelesen und gesehen, dass die Forschung so weit ist, dass ein konkreter Plan für ein Heilmittel vorliegt», sagt Emmas Vater. Das gibt den Eltern Hoffnung.

Wie beurteilt es die Ärztin? «Natürlich hofft und wünscht man, dass die Krankheit heilbar wird. Aber zunächst muss klinisch bewiesen werden, dass das auch möglich ist», sagt Annette Hackenberg. Eine allfällige Gentherapie kann sie erst dann anwenden und ihren Patienten empfehlen, wenn sich herausgestellt hat, dass sie effektiv und sicher ist. Bis das der Fall ist, ist sie mit Prognosen noch zurückhaltend. Erste vorklinische Test sind in den USA bereits geplant.

Eine beängstigende Berechnung

Energie In Elementarteilchen, kleiner als ein Atomkern, steckt Sprengkraft. So viel, dass Forscher vor ihren eigenen Berechnungen Angst kriegt.

VON NIKLAUS SALZMANN

Als die beiden Physiker Marek Karliner von der Universität Tel Aviv und Jonathan Rosner vom Fermi-Institut in Chicago das Resultat ihrer Berechnungen sahen, erschrocken sie. Sie hatten gezeigt, dass zwei bestimmte Quarks - Elementarteilchen, noch kleiner als Protonen und Neutronen - verschmel-

zen konnten und dabei Energie frei wird. Und zwar weit mehr Energie, als aus anderen Fusionsprozessen bekannt ist. Angst machte ihnen dies, weil die Menschheit bisher genau eine Anwendung von Fusionsenergie gefunden hat: Wasserstoffbomben.

Fusionsenergie muss aber nicht immer zerstörerisch sein. In der Tat laufen in der Sonne ähnliche Prozesse ab und bringen sie zum Glühen und Scheitern. Es gibt sogar Bestrebungen, Kernfusionen kontrolliert in Reaktoren ablaufen zu lassen, um daraus Strom zu gewinnen, vom Erfolg sind die aktuellen Versuchsreaktoren aber noch weit entfernt.

In der Sonne und in der Bombe sind es hauptsächlich Wasserstoffkerne, die

miteinander verschmelzen. Im Gegensatz dazu haben die Physiker Karliner und Rosner in der neusten Ausgabe der Wissenschaftszeitschrift «Nature» den Prozess für kleinere Teile, genannt Bottom-Quarks, durchgerechnet. Wenn diese Quarks miteinander verschmelzen, wird rund achtmal so viel Energie frei wie bei der Verschmelzung zweier Wasserstoffkerne.

«Zugegeben, als ich realisierte, dass eine solche Reaktion möglich ist, hatte ich Angst», sagte Co-Autor Marek Karliner gegenüber «Livescience». Gefährlich wird es aber erst, wenn sich eine Kettenreaktion entwickelt. Und das - die gute Nachricht - ist mit Bottom-Quarks kaum möglich. Denn diese Teil-

chen haben eine Lebensdauer von nur gerade einer Billionstelsekunde und sind schwierig zu erzeugen.

Experimente am Cern in Genf

Überhaupt hat noch niemand eine Verschmelzung zweier Bottom-Quarks beobachtet, bislang handelt es sich um eine rein theoretische Berechnung. Damit sie überhaupt zustande kommt, braucht es schon ziemlich extreme Bedingungen. Diese finden sich am Kernforschungsinstitut Cern in Genf, wo Protonen in einem Beschleuniger mit 27 Kilometer Umfang annähernd in Lichtgeschwindigkeit miteinander kollidieren. Im vergangenen Juli hatten Physiker dort Spuren eines eigenarti-

gen Teilchens beobachtet, welches zwei andere Quarks, genannt Charmed-Quarks, enthielt. Das brachte Karliner und Rosner überhaupt auf die Idee, Verschmelzungen von Quarks zu berechnen. Sie erwarten nun, dass in den kommenden Jahren am Cern auch die Fusion von Bottom-Quarks beobachtet wird.

In der Publikation dazu schreiben sie, die kurze Lebensdauer der Bottom- und Charmed-Quarks verhindere gegenwärtig jede praktische Anwendung der Reaktion. Und darüber sind sie in diesem Fall hochgradig erleichtert - sie konnten ihre Berechnungen publizieren, und der Beschleuniger am Cern darf in Betrieb bleiben.