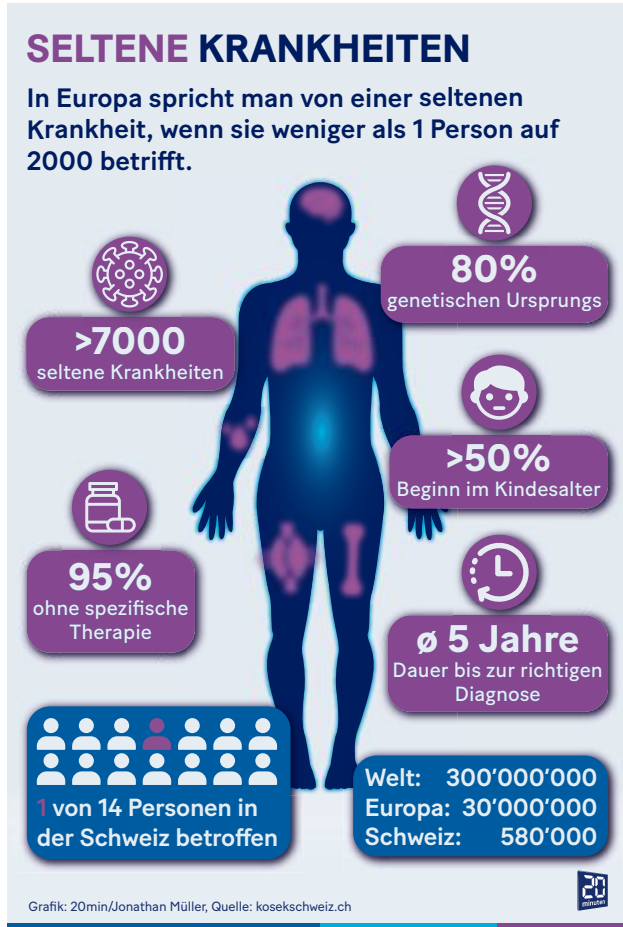


Jeder 14. Schweizer leidet an einer seltenen Krankheit

ZÜRICH Menschen mit einer seltenen Krankheit rennen oft von Arzt zu Arzt für eine Diagnose. Eine Anlaufstelle bietet Hilfestellung.

Es gibt Menschen, die fühlen sich krank, machen unzählige Tests und erhalten doch nie eine Diagnose. Oft leiden die Betroffenen an einer seltenen Krankheit – in der Schweiz ist jede 14. Person davon betroffen (siehe auch Grafik). Matthias Baumgartner (57) ist Arzt und Mitgründer der Anlaufstelle für seltene Krankheiten am USZH in Zürich. «Die Menschen sind oft körperlich und psychisch schon sehr belastet», sagt Baumgartner über Patientinnen und Patienten, die sich an die Anlaufstelle wenden. «Sie haben bereits einen langen Weg hinter sich.» Ziel sei es, Dossiers früherer Konsultationen zu bündeln und zu verhindern, dass die Personen weiter von Arzt zu Ärztin rennen müssten. **ANJA ZOBRIST**



«Ich musste alles neu lernen»

ZÜRICH. Aline Haldimann hat mit 34 Jahren schon mehr Arztbesuche hinter sich als andere in ihrem ganzen Leben. Begonnen haben Alines Beschwerden im Teenageralter: «Ich hatte ständig Bauchschmerzen, musste mich übergeben und vorwiegend liegen.» Irgendwann habe sie an sich selbst gezweifelt: «Ich war mir nicht mehr sicher, ob ich mir die Symptome einbilde.» Deshalb sei es für sie beinahe eine Erleichterung gewesen, als ein Arzt ihr 2018 im Notfall sagte, sie müsse sofort auf die Intensivstation. «Da wusste ich, dass tatsächlich etwas nicht stimmt.» Die Diagnose lautete: Porphyrie, seltene genetische

Störungen, die zu Bauchschmerzen, Hautempfindlichkeit, neurologischen Problemen und anderen Symptomen führen können (siehe auch Box).

Nachdem Haldimann aus der Intensivstation entlassen wurde, habe sie neun Monate im Paraplegiker-Zentrum verbracht. «Ich musste alles neu lernen: atmen, essen und laufen.» Heute ist Aline aktiv im Vorstand der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie und macht Betroffenen Mut. Ihr Rat an Personen ohne Diagnose: «Geduld haben und nicht aufgeben!» Sie selbst habe nicht gedacht, dass es sich bei ihr um eine seltene Erkrankung handeln könnte. «Auch wenn es seltene Krankheiten sind – wenn man alle Betroffenen zusammennimmt, sind wir doch viele.» **ZOA**

Porphyrien: Acht Formen

ZÜRICH Porphyrien sind seltene genetische Störungen (Stoffwechselerkrankungen), die durch Störungen in der Häm-Synthese verursacht werden, dem Prozess, der unter anderem Hämoglobin produziert. Hämoglobin ist wichtig für den Sauerstofftransport im Blut. Es gibt acht verschiedene Formen der Porphyrie, die sich alle unterschiedlich äussern können, akut etwa mit kolikartigen Bauchschmerzen. **ZOA**



Langer Leidensweg: Aline Haldimann. Privat

«Ich muss beweisen, dass ich krank bin»



Adrian Toggenburger leidet an Morbus Hunter. Privat

ZÜRICH Adrian Toggenburger kann maximal 100 Meter rennen. «Eigentlich bin ich nach 50 Metern schon ausser Atem, aber ich ziehe durch.» Seine Finger sind gekrallt, er trägt Hörgeräte, die Gelenke kann er nicht strecken. «Ich fühle mich dadurch aber nicht eingeschränkt.» Er habe sich daran gewöhnt, dass ihm für manche Tätigkeiten die Kraft fehlt. Toggenburger leidet an einer seltenen Krankheit. In seinem vierten Lebensjahr wurde die Diagnose gestellt: Mukopolysaccharidose Typ II, kurz MPS II. Bekannter ist die Krankheit als Morbus Hunter, eine Stoffwechselerkrankung (siehe Box). Einmal in der Woche erhält er eine Infusions-

therapie. Während dreieinhalb Stunden wird ihm das fehlende Enzym künstlich verabreicht.

Zuerst hiess es, er werde etwa zwölf Jahre alt. In diesem Jahr feiert er seinen 29. Geburtstag. «Während eines Vorstellungsgesprächs wurde ich gefragt, wie hoch meine Lebenserwartung sei», erzählt Toggenburger. «Ich wusste nicht, wie ich darauf reagieren sollte. Ich war sprachlos.»

Doch Toggenburgers grösste Belastung ist nicht seine Krankheit, sondern die Behörden. «Ich hatte ein Burn-out und bin gerade in Kontakt mit der Invalidenversicherung (IV) und dem regionalen Arbeitsvermittlungszentrum (RAV),

Morbus Hunter: Keine Heilung

ZÜRICH Mukopolysaccharidose Typ 2 (MPS II), auch bekannt als Hunter-Syndrom, ist eine seltene genetische Stoffwechselerkrankung, die durch einen Mangel an einem Enzym verursacht wird, das für den Abbau von bestimmten Zuckermolekülen im Körper verantwortlich ist. Die Krankheit betrifft hauptsächlich Knaben und hat einen zunehmend schweren Verlauf. Es gibt derzeit keine Heilung für MPS II, aber Behandlungen zur Linderung der Symptome. **ZOA**

sagt er. Es sei ermüdend. «Ich muss ständig beweisen, dass ich krank bin.» **ZOA**