

Leben mit der Schattenspringer-Krankheit: Wenn Licht wie Feuer brennt

Extrem seltene Diagnose Die zehnjährige Mara und der achtjährige Luis leiden an erythropoetischer Photoporphyrie, die zu einer ausgeprägten Lichtunverträglichkeit führt. Nur lange Kleidung und Schatten helfen. Wie lebt eine Familie damit?

Liliane Minor

Es beginnt mit einem Kribbeln auf der Haut. «Als würde etwas auf dir herumlaufen», sagt Mara. «Als würde jemand mit einer Nadel herumstechen», beschreibt es Luis. Dann wissen die Kinder: Jetzt müssen sie rein. Sofort. Weg vom Fenster, weg vom Licht. Sonst kommt das Brennen, «wie eine heisse Herdplatte». Dazu ein unerträgliches Jucken.

Luis und Mara leiden an erythropoetischer Photoporphyrie, kurz EPP, auch Schattenspringer-Krankheit genannt. Menschen mit EPP reagieren innerhalb von Minuten mit extremen Schmerzen auf Licht auf der Haut. Schon als Kleinkinder suchten sie instinktiv den Schatten auf.

Luis und Mara heissen eigentlich anders. Sie möchten anonym bleiben, genau wie ihre Eltern Claudia und Daniel Engler und Luis' gesunder Zwillingbruder Jonas. «Wir wollen nicht, dass sie über ihre Krankheit definiert werden», sagt der Vater. Das Leben der Familie, die in der Ostschweiz wohnt, dreht sich oft genug um EPP.

Der Schmerz ist nicht sichtbar

EPP gehört zu den ultraseltenen Krankheiten, in der Schweiz sind nur neunzig Fälle bekannt. Und sie ist perfid. Das sagt Anna Minder, Endokrinologin und Leiterin des Schweizerischen Referenzzentrums für Porphyrin im Stadtspital Zürich Triemli.

Zum einen hinterlässt EPP kaum sichtbare Spuren. Zwar sind die Schmerzen sehr heftig, auf einer Skala von 0 bis 10 stufen Betroffene sie bei 8 bis 10 ein. Und sie können Stunden, ja Tage anhalten. Aber zu sehen ist meist nichts. Keine Rötung, keine Schwellung, keine Blasen.

Deshalb bleibt die genetisch bedingte Krankheit, die schon im Kleinkindalter auftritt, oft lange undiagnostiziert. «Ist nichts sichtbar, glauben viele Leute, der Schmerz sei eingebildet», sagt Minder. Selbst Ärzte verfolgten mitunter jahre- oder sogar jahrzehntelang die falsche Spur. «Viele Betroffene werden zum Psychiater geschickt.» Zumal Schmerzmittel nichts nützen.

Perfid ist auch, dass EPP-Haut auf blaues Licht reagiert. Normale Sonnencreme ist deshalb nutzlos. Und: Auch Kunstlicht oder die Strahlung eines Bildschirms kann je nach Ausprägung schmerzhaft sein. Minder hat Patienten, die ihre Stelle kündigen mussten, weil die Beleuchtung am Arbeitsplatz ausgetauscht worden war.

«Ein aufgeheiztes Auto ist die Hölle»

Dass mit Mara und Luis etwas nicht stimmt, fällt ihren Eltern erstmals in den Ferien auf. Mara ist vier, die Zwillinge zwei. Die junge Familie besucht die Grossmutter, die in Portugal lebt. Die Vorfreude ist gross. Zum ersten Mal am Meer!

Doch Luis wird schon nach fünf Minuten am Strand quengelig, er will weg. Die Mutter



Möglichst wenig helles Licht: Scheint draussen die Sonne, müssen zwei Kinder der Familie Engler drinnenbleiben. Illustration: Michael Treuthardt

hat kein Verständnis: «Ich habe mit ihm geschimpft. Ich meine, welches Kind ist nicht gern am Strand?» Die Englers bleiben.

Der grosse Schreck kommt ein paar Stunden später. Als die Eltern ihre Kinder ins von der Sonne aufgeheizte Auto setzen, brüllen Mara und Luis los. Es ist kein Protestgeheul. Es sind Schmerzensschreie. «Wir konnten unsere Kinder nicht mehr», sagt der Vater. «Sie wälzten sich, kratzten sich, wehrten sich.» Mara sagt: «Ein aufgeheiztes Auto ist die Hölle.»

Den Rest der Ferien übersteht die Familie in gekühlten Einkaufszentren. An den Strand will Luis nicht mehr.

Claudia und Daniel Engler haben keine Ahnung, was mit den Kindern los ist. Ein Sonnenbrand war es nicht. Aber was dann? Eine Sandallergie? Vertragen sie die Sonnencreme nicht? Das Duschmittel? Das Waschmittel? Die Mutter tauscht alles aus. Aber nichts hilft.

Auch der Kinderarzt ist zunächst ratlos. Was ihn aufmerksam werden lässt: ein Foto von Luis' Nase, auf der sich Tage nach dem Stranddebakel aus dem Nichts eine dicke Schicht Wundschorf gebildet hat. Das kommt bei EPP-Betroffenen ab und zu vor, wenn sie viel zu viel Licht erwischt haben.

Eine Dermatologin bringt die Eltern schliesslich auf die richtige Spur. Sie nennt drei mögliche Diagnosen. Daniel Engler googelt alle. «Als ich über EPP

las, war mir sofort klar: Das muss es sein.» Gewissheit bringt ein Bluttest im Triemlihospital.

Ein Molekül, das wie Chlorophyll mit Licht reagiert

Ausgelöst wird EPP durch eine Fehlfunktion bei der Produktion des roten Blutfarbstoffs. Weil ein Enzym zu langsam arbeitet, reichert sich eine Vorstufe, das Protoporphyrin, in der Haut an. Die Konzentration im Blut kann man messen.

Das ringförmige Molekül ist verwandt mit Chlorophyll, dem grünen Pflanzenfarbstoff. Und es wandelt wie Chlorophyll Licht



Foto: Boris Müller

«Ist nichts sichtbar, glauben viele Leute, der Schmerz sei eingebildet.»

Anna Minder

Endokrinologin und Leiterin des Schweizerischen Referenzzentrums für Porphyrin im Stadtspital Triemli

in Energie um. Nur kann der menschliche Körper damit nichts anfangen. Es entwickeln sich toxische Radikale, die Schmerzen auslösen und im schlimmsten Fall die Leber schädigen können.

Heilbar ist EPP nicht. Es gibt aber ein Medikament mit dem Wirkstoff Afamelanotid, das die Symptome lindert. Kürzlich hat das Stadtspital Triemli damit erstmals überhaupt ein Kind behandelt. Mit grossem Erfolg: Die Neunjährige, die wochenlang im abgedunkelten Zimmer gelebt und nicht einmal mehr Bildschirmlicht ertragen hatte, ging nach wenigen Tagen wieder zur Schule.

Für Mara und Luis ist das Medikament laut Ärztin Minder vorerst ausser Reichweite. Denn Afamelanotid ist in der Schweiz nicht zugelassen, in der EU und anderen Ländern nur für Erwachsene. Ein solches Medikament darf in der Schweiz zwar individuell als sogenannte Off-Label-Anwendung verschrieben werden, aber nur für die Altersgruppe, für die es im Ausland zugelassen ist.

Das im Triemli behandelte Mädchen lebt hingegen im Ausland, wo Afamelanotid für Erwachsene zugelassen ist, und ihre Krankenkasse hat einem individuellen Heilversuch zugestimmt.

Die fehlende Zulassung ist für Anna Minder ein grosses Problem. «EPP hat gravierende soziale und psychische Auswirkungen», sagt sie. Gerade für Kinder bringe die Krankheit enorme Einschrän-

kungen in der Entwicklung: «Erwachsene haben gewisse Möglichkeiten, ihr Leben der Krankheit entsprechend zu gestalten, etwa bei der Berufswahl. Kinder haben das nicht, nur schon, weil sie zur Schule müssen.»

Eine Zulassung beantragen müsste die Herstellerfirma. Aber das Verfahren ist teuer und aufwendig, die Schweiz ein kleiner Markt.

Für jede Aktivität braucht es einen Plan B

Und so gibt es für Mara und Luis nur eines: mit EPP leben. Draussen tragen sie selbst bei grösster Hitze meist lange Hosen, langärmelige Shirts und Hut, oft auch Handschuhe. Aber selbst das reicht nicht immer.

Die Englers haben gelernt, ihr Familienleben darum herum zu organisieren. «Aber der logistische Aufwand ist gross», sagt Mutter Claudia. Haben die Kinder Schule, sind die Eltern ständig auf Abruf. Es kann jederzeit sein, dass sie eins der beiden abholen müssen. Zum Glück seien ihre Arbeitgeber flexibel.

Bei jeder Schulreise, bei jeder Geburtstagsfeier gilt es abzuklären, ob Mara und Luis teilnehmen können. Was oft genug mit einer Enttäuschung endet. Bei jedem Lehrerwechsel erklären die Eltern von neuem: Wenn Mara und Luis weg vom Licht wollen, müssen sie das tun können. Sofort, nicht erst in fünf Minuten.

Auch die Freizeit ist eine Herausforderung. Draussen mit

Freunden spielen? Das geht selten. Für jeden Familienausflug braucht es einen Plan B. Aktivitäten im Freien sind oft nur abends möglich oder bei Regenwetter.

Die Englers kennen sämtliche Trampolinparks und Hallenbäder in der Umgebung. In der Garage ihres Einfamilienhauses steht ein Pingpongisch, und im Keller gibt es ein Spielzimmer. Trotzdem können lange Schönwetterperioden zur Qual werden, wenn die Kinder drinnenbleiben müssen, während andere draussen herumtoben. «Manchmal warten wir einfach nur auf den Abend», sagt Vater Daniel.

Und dann ist da ja noch Jonas, der gesund ist, sich aber anpassen muss, wenn er mit seinen Geschwistern etwas unternehmen will. Mit ihm machen die Eltern manchmal ein Sonderprogramm, damit er nicht zu kurz kommt.

Trotz allem versuchen die Eltern, ihre Kinder möglichst wenig zu bevormunden. Sie sollen lernen, auf Warnzeichen zu achten – auf die Gefahr hin, dass auch Mama und Papa eine schlaflose Nacht haben, weil die Schmerzen und der Juckreiz nach zu viel Licht über Stunden anhalten können.

Was helfe: Das Umfeld der Familie sei sehr verständnisvoll und nehme Rücksicht, sagt Daniel Engler. Und: «Trotz all der Einschränkungen, dem alltäglichen Frust und den Schmerzen ist auch mit EPP vieles möglich. Das versuchen wir unseren Kindern beizubringen.»