

Leben mit einer seltenen Erkrankung

Erfahrungsbericht der Mutter
eines pädiatrischen WAS-Patienten
bei der Vernissage zur Fotoausstellung
"Waisen der Medizin"

München, 29 Juni 2011



Eine Initiative des Bundesministeriums
für Bildung und Forschung

Wissenschaftsjahr 2011

Forschung für
unsere Gesundheit



Prof. Christoph Klein (Direktor der Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Hauner'schen Kinderspital am Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München), WAS-Patient Mackenzie Pryor, seine Mutter Sue Pryor und die Moderatorin des Abends Ursula Dämmrich von Luttitz bei der Vernissage zur Fotoausstellung "Waisen der Medizin – Leben mit einer seltenen Erkrankung" im Münchener Künstlerhaus am Lenbachplatz am 29. Juni 2011.

Bei meinem Sohn Mackenzie Pryor wurde nach Jahren erfolgloser Suche im Juni 2007 mit Wiskott-Aldrich Syndrom ein seltener Primärer Immundefekt diagnostiziert. Mack war damals 13 Jahre alt. Wegen der gravierenden Symptome, an denen er wegen der WAS Erkrankung bereits litt, aber auch aus Angst vor frühzeitigen Krebserkrankungen, die voraussichtlich bereits mit 20 Jahren sein Schicksal gewesen wären, hat uns seine Krankheit auf der Suche nach einer Therapie um die ganze Welt geführt.

Das Wiskott-Aldrich-Syndrom ist so selten, dass es in Australien keine Ärzte mit Erfahrung in der Behandlung eines Kindes in Macks Alter gibt. Üblicherweise wird die Erkrankung bereits im Kleinkindalter diagnostiziert und eine Knochenmarktransplantation durchgeführt. Aber eine solche Therapie Mack hat das richtige Zeitfenster verpasst; bei WAS Patienten älter als 5 Jahre, steigt das Risiko bei Knochenmarktransplantationen signifikant an. Damals, als Mack's Erkrankung festgestellt wurde, waren die in Europa und Amerika entwickelten Testmethoden noch nicht in Australien verfügbar. Deshalb führte uns unser Weg zunächst an das „National Health Institute“ in den Vereinigten Staaten und schließlich trafen wir Professor Klein aus Deutschland. Professor Klein war Pionier bei der Entwicklung einer experimentellen Gentherapie für Jungen mit Wiskott Aldrich Syndrom. Mack wurde als zehnter und damit letzter Patient in diese Studie aufgenommen. Im Dezember 2009 unterzog sich Mack der Gentherapieprozedur in Hannover.

Seitdem reisen Mack und ich alle 12 Wochen zurück nach Deutschland, um Professor Klein und sein Team für die Follow-Up Untersuchungen zu treffen. Und obwohl Macks Untersuchungsergebnisse sich aufgrund seines relativ hohen Alters für ein WAS-Kind nur langsam verbessern, scheint es doch, dass sie sich nach und nach dem erwarteten Niveau annähern.

Wir sind sehr glücklich, dass wir gerade zur Eröffnung der Fotoausstellung der Care-for-Rare Foundation wieder zur Nachuntersuchung nach München reisen und wir sind noch glücklicher, dass wir zur Vernissage eingeladen wurden. Die Ausstellung ist wunderbar präsentiert und wird von so vielen interessanten und netten Persönlichkeiten besucht. Es bereitet uns viel Freude, Macks Geschichte heute Abend wieder und wieder erzählen zu dürfen. Und wir sind angenehm überrascht im Namen von Patienten mit seltenen Erkrankungen sowie deren Eltern hier sprechen zu dürfen. Ich wurde gebeten über die schweren Momente des Lebens mit einem Kind mit seltenen Erkrankungen zu erzählen. Es gibt so viele Schwierigkeiten; das schwerste ist vermutlich die Belastung, endlich die richtige Diagnose zu finden. Die Fehldiagnosen, das Fehlen jeglicher Diagnose – ein Prozess, der in einige Fällen, wie zum Beispiel dem unseren, jahrelang dauern kann. Wie bei seltenen Erkrankungen oft die Regel, hat unsere Familie viele frustrierende Jahre mit der Suche nach einer Diagnose verbracht. Mack wurde eine Vielzahl anderer Erkrankungen zugeschrieben, und während mein Instinkt herausschrie, dass etwas Anderes die Ursache wäre, wurde mir immer wieder gesagt, dass ich mich irre und einige Ärzten verurteilten mein Insistieren.

Nachdem die Diagnose erst einmal gestellt war, empfanden wir trotz aller Schwierigkeiten erst einmal eine Erleichterung. Endlich hatte das Monster einen Namen. Natürlich mussten wir mit dem Monster in irgendeiner Weise umgehen, und das bedeutete anstrengende und oft teure Reisen sowie schwerwiegende Veränderungen in unserem Familienleben.

Mack und ich verbringen seit der Gentherapie jedes Jahr 10 Wochen – das sind rund 20 % unserer Zeit – in Deutschland, weit weg vom Rest der Familie. Mein Mann Steve, also Macks Vater und sein älterer Bruder Tate. Wir wünschten, wir könnten immer zusammen sein – aber der finanzielle Aspekt dabei ist zu groß. Glücklicherweise wir haben auch ein paar wunderbare Freunde in Deutschland gefunden, wir sind mittlerweile fast wie eine große Familie. Also haben wir Unterstützung, wenn wir hier sind. Und für die Heilung von Mack ist uns, wie für alle Familien mit einem Kind mit seltenen Erkrankungen, kein Opfer zu groß. Wir werden für die nächsten 5 Jahre weiterhin immer wieder nach Deutschland reisen und wir hoffen und beten, dass Macks Untersuchungsergebnisse bald besser werden, sodass wir die Behandlung wirklich als Erfolg und Heilung ansehen können.

Wir werden Professor Klein und seinem Team für diese Hoffnung immer dankbar sein. Eine Hoffnung, von der wir am Anfang glaubten, dass sie nicht existieren würde. Und wir hoffen, dass die Care-for-Rare Foundation wächst und gedeiht und viel Unterstützung erfährt, so dass viele weitere Familien wie die unsere Hoffnung für ihre Kinder finden.

Vielen Dank!
Sue Pryor
Nerang, Qld, Australia