

Holly liebt die Schule, wie es vielleicht nur Sechsjährige können. Aber sie braucht einen Rollstuhl oder eine Gehhilfe, um hinzukommen. Sie wurde mit Glutarazidurie vom Typ 1 geboren, so dass ihr ein wichtiges Enzym fehlt. Dadurch werden bestimmte Aminosäuren nicht abgebaut. Diese reichern sich im Gewebe an, auch im Gehirn, was nicht nur die Motorik beeinträchtigen kann.



Jake genießt es zu schwimmen. Er mag Wasser und Musik, scheut Fremde nicht, braucht aber Hilfe bei vielen alltäglichen Dingen. Jake leidet unter dem Angelman-Syndrom, das im Alter von sieben Jahren diagnostiziert wurde: Ein Defekt auf dem mütterlichen Chromosom 15 vermindert seine kognitiven und psychischen Fähigkeiten. Auch Bewegung sowie Artikulation sind in Mitleidenschaft gezogen.



Maddox ist hier zwei Jahre alt. Bei seiner Geburt brach er sich Rippen, beide Handgelenke und wirkte entsetzlich klein. Nach zehn Tagen diagnostizierten die Ärzte Hypophosphatasie, eine Stoffwechselkrankheit der Knochen – die Mehrzahl der früh Betroffenen wird keine fünf Jahre alt. Ihm halfen Injektionen im Rahmen einer klinischen Studie. Alle Fotos www.samebutdifferentcic.org.uk

## inen Tag nachdem ein Priester an sein Bett gekommen war, ihm die Sterbesakramente gespendet und David Faigenbaum sich bereits vom Leben verabschiedet hatte, schlug das Medikament an. Seine Krankheit hatte den amerikanischen Medizinstudenten schon zweimal fast umgebracht, weitere Attacken standen ihm allerdings noch bevor. Angefangen hatte es 2010 damit, dass er nachts im Schlaf extrem schwitzte. Morgens kam Fajgenbaum dann kaum aus dem Bett, Appetit hatte er keinen mehr und war ständig müde. Nach zwei Angefangen hatte es 2010 damit, dass er nachts im Schlaf extrem schwitzte. Morgens kam Fajgenbaum dann kaum aus dem Bett, Appetit hatte er keinen mehr und war ständig müde. Nach zwei

Millionen Menschen weltweit leiden an seltenen Krankheiten. Um Diagnose und Therapie zu verbessern, lotet ein Arzt, der zugleich Betroffener ist, neue Wege aus. Von Jakob Simmank

"Ihre Nieren, Ihre Leber und Ihr Knopie. Meist handelt es sich um genetisch chenmark gehen in die Knie. Und wir bedingte Leiden, die früh in Erscheinung treten und chronisch verlaufen. Mit der Inzwischen ist Fajgenbaum Anfang 30, richtigen Diagnose fangen die Probleme Assistenzprofessor für seltene Erkrankunaber erst an, denen sich ein Gesundheitssystem stellen muss: Wie lassen sich seltegen an der University of Pennsylvania, in Philadelphia, und er kennt die Ursache ne Erkrankungen besser erkennen? Was kann die Forschung beitragen und wie seiner Verwandlung vom Sportler zum Wrack: Morbus Castleman. Eine Krankkosteneffektiver arbeiten? Das Geld im Medizinsystem ist schließlich begrenzt, das ist nicht nur den Ökonomen bewusst. In Fajgenbaums Fall wurde sein fitter

Wochen konnte sich der zuvor durchtrai-

nierte Mann nur noch schwer auf den

Beinen halten; auf seinem Oberkörper

traten Blutgefäße hervor, die Lymphkno-

ten schwollen an. Nachdem er mit letz-

ter Kraft eine Prüfung geschrieben hat-

die Notaufnahme. Das Ergebnis der

Untersuchung war niederschmetternd:

wissen nicht, warum", sagten die Ärzte.

Und das sind keinesfalls wenige.

te, schleppte sich Faige

heit, an der in den Vereinigten Staaten weniger als 8000 Menschen leiden. Der Mediziner empfängt Besucher in seinem Büro, das fünf Stockwerke über der Not-Körper zum Ballon. Flüssigkeit lagerte aufnahme liegt, in der sein Kampf gegen sich ein, das Gehirn arbeitete langsamer. das rätselhafte Leiden begonnen hatte. Die Diagnose erhielt er elf Wochen nach Bis heute führt er ihn fort - als Arzt, Wis- den ersten Symptomen. Zunächst tippten senschaftler und Patient. Mit beachtli- die Ärzte auf Pfeiffersches Drüsenfieber, chem Erfolg. In Zusammenarbeit mit aber im Blut fand sich keine Spur einer Kollegen und einer Pharmafirma erreichakuten Infektion mit Epstein-Barr-Viren. te er sogar, dass ein erstes Medikament Doch Krebs? Ein bösartiges Lymphom schied nach einer Knochenmarkspunktizugelassen wurde. Fajgenbaums Geschichte ist jedoch nicht nur für Leidensgenos- on ebenfalls als Erklärung aus. Antikörsen wichtig, sie könnte darüber hinaus als per, die auf eine Autoimmunkrankheit Leitfaden dienen, um Menschen zu helwie etwa Lupus erythematodes hinweisen fen, die an seltenen Erkrankungen leiden. würden, suchte man vergebens. Erst als Zwar betrifft eine seltene Erkrankung der Lymphknoten vornahmen und eine auch der erfahrene Frits van Rhee konnte Bis dato redeten Ärzte oft aneinander nach der Definition der EU höchstens ei- Probe an die Mayo-Klinik in Minnesota dies nicht beantworten, so beschloss vorbei und meinten verschiedene Dinge, nen von 2000 Menschen. Weil es aber schickten, fand man typische Veränderun- Fajgenbaum, sich selbst zu kümmern und wenn sie von Morbus Castleman spra- geht. Anfang 2018 will er seine Ergebnismehr als 7000 solcher Krankheiten gibt, gen. Der Assistent, der die Diagnose über- den Rest seines Lebens dieser Krankheit chen. Dafür brauche es eine Biobank, in se vorlegen. Das wäre vergleichsweise sind es viele Betroffene: deutschlandweit brachte, sagte: "Sie haben Morbus Castle- zu widmen. Er begann zu sammeln, wer der die Blutproben und Lymphknoten- schnell, aber abgesehen davon hat das mehr vier Millionen, in der EU bis zu man. Aber ich habe keine Ahnung, was zu Morbus Castleman forschte und was präparate gesammelt wurden, das sei der Netzwerk in fünf Jahren noch einiges er-

zündung angesehen. Fajgenbaum durchforstete sofort das Internet, auch er hatte noch nie davon gehört. Was er fand, versetzte ihn in Angst und Schrecken. Bei Wikipedia hieß es damals, nur jeder Fünfte überlebe die ersten fünf Jahre nach der Diagnose. Heute weiß man, dass es zwei Drittel der Patienten sind. Fehlinformation und mangelnde Kenntnis unter Ärzten, beides sei bei seltenen Krankheiten häufig, sagt Fajgenbaum. Sieben Jahre dauert es durchschnittlich, bis ein Patient seine Diagnose erhält. Vier von zehn Patienten werden mindestens einmal falsch

eingestuft oder falsch therapiert. Nach zwei weiteren Schüben und einer Vielzahl an Medikamenten, welche die Krankheit notdürftig in Schach hielten, überschüttete Fajgenbaum einen der weltweit führenden Castleman-Experten mit Fragen: Warum greift mein Immunsystem meine Zellen an? Welche Immun-

wird inzwischen als eine Mischform aus beiteten nicht zusammen", fasst der Medi-Autoimmunerkrankung, Krebs und Ent- ziner ernüchtert zusammen. In den verschiedenen Labors führte man deshalb immer wieder ähnliche Experimente durch. Um derartige Organisationsprobleme zu lösen, studierte Fajgenbaum Betriebswirtschaft und rief zusammen mit Frits van Rhee das Castleman Disease Collaborative Network (CDCN) ins Leben. Mit dem Ziel, die Forschungslandschaft zu vernetzen und die Aufmerksamkeit der Beteiligten darauf zu lenken, was wichtig ist, um das Syndrom zu verstehen

Fajgenbaum schrieb Tausende von E-Mails, führte Hunderte Telefonate und schaffte es, 32 Forscher aus acht Ländern für seinen wissenschaftlichen Beirat zu gewinnen. Und anhand der Antworten auf die einfache Frage "Was muss die Wissenschaft tun, um in der Behandlung voranzukommen?" arbeitete das Netzwerk eine Agenda aus. Zuerst, waren sich die Wissenschaftler einig, müsse man zellen stecken dahinter, und was läuft in sich auf Kriterien einigen, um die Er-Ärzte in seiner Heimatstadt sich einen ihnen falsch? Was setzen sie frei? Aber krankung zweifelsfrei zu identifizieren.

ten führen, in das solle einfließen, wer tenregisters bezahlen, hat Diagnosekritewelche Behandlung bekam und wie lan- rien erarbeitet, eine Biobank eingerichge die Patienten überlebten. Erst dann tet. Mit dem Medikament Siltuximab, könne man nach den Ursachen der Er- das als Interleukin-6-Hemmer den krankung und Therapien suchen. Dem Castleman-Netzwerk gelang es ein erstes Mittel zugelassen und ein zwei-

so, die ersten diagnostischen Kriterien tes könnte bald folgen. Derzeit wird das für die Erkrankung zu entwickeln. Diese basieren auf Laborwerten sowie Lymphknotenproben von Patienten aus aller
Welt und wurden dieses Jahr im Fachjournal Blood veröffentlicht. Man unterscheidet nun eine unizentrische Form, knoten keine Blutgefäße einwandern und bei der ein einzelner Lymphknoten betroffen ist, von der systemischen Ausprä-Fajgenbaum testet es seit 2014 an sich gung. Die unizentrische Erkrankung ist mit einer Operation oft heilbar, eine systemische meist nicht. Letztere kann gen die Arbeit des Forschungsnetzwerkes. durch das Humane-Herpes-Virus 8 hervorgerufen werden, was insbesondere "Castleman Patient Summit" beobach-Aids-Patienten trifft; HHV-8 setzt be- ten. Dieses Mal fand das Treffen im glästimmten Immunzellen zu. Mit Hilfe des sernen Neubau des Universitätsklinikums Medikaments Rituximab, eines Antikörpers, lassen sich diese B-Lymphozyten aber aus dem Verkehr ziehen und die Krankheit in den Griff bekommen.

Wenn HHV-8 allerdings keine Rolle

pielt, handelt es sich um die dritte Form des Castleman-Syndroms. Diese tritt ebenfalls systemisch, also am ganzen Körper in Erscheinung, doch niemand weiß slang, warum die Entzündungsbotenstoffe in hohen Konzentrationen durchs Blut rauschen. Sie greifen Blutgefäße und Organe an, wie in dem beispielhaften Fall von David Fajgenbaum. Für die Suche nach den Ursachen hat das Castleman-Netzwerk bereits mehr als 800 000 Dollar eingeworben, und dieses Geld geht nicht einfach an irgendein Team, das sich um eine Förderung für ein Projekt bewirbt, sondern nur an die Besten, erklärt Dustin Shilling, stellvertretender Leiter für Forschung im CDCN: "Wir besorgen das Geld, wissen ganz genau, was damit erforscht werden soll, und geben es den absoluten Experten im Feld." Um auszuschließen, dass hinter der HHV-8-negativen Form des Syndroms ein anderes Virus steckt, beauftragte man Ian Lipkin von der Columbia University. Er gilt als Koryphäe, wenn es um das Aufspüren unbekannter Erregers dreißig Millionen, und nur für etwa jeden das ist." Dieses 1954 vom Pathologen Ben- man bereits darüber wusste. "Die For- zweite Schritt. Und drittens müsse man reicht. Man lässt die Pharmaindustrie werks, davon ist Fajgenbaum überzeugt,

Sturm der Botenstoffe abfangen soll, ist Präparat Sirolimus erprobt, das zum Beiselbst, bei ihm schlägt diese Therapie an. Die Patienten und ihre Bedürfnisse prä-Wie, das lässt sich auf dem alljährlichen

in Philadelphia statt - spiegelnde Böden, Rolltreppen und riesige Bildschirme, auf denen Mediziner und Forscher der Klinik ihre Erfolgsgeschichten erzählen, darunter der weltbekannte Diabetologe Arthur Rubenstein. Aus ganz Nordamerika, aber auch aus auch Betroffene wie David Fajgenbaum, Europa waren Betroffene Mitte September angereist und erzählten sich, auf bundie das Thema – gemeinsam mit ihren ten Sofas sitzend, ihre Krankengeschich-Ärzten - aus der eigenen Not heraus auf ten. In einer Runde berichtete beispielsdie politische Agenda bringen. Auf ihren weise ein Brite, während der Therapie Druck hin forderte die Europäische Kommission 2000 alle EU-Länder dazu habe ein Virus sein Gehirn befallen, was ihm die Intensivstation eingebracht hätte. auf, nationale Aktionspläne auszuarbei-

"Oh my God", stammelte eine an der glei-

chen Form erkrankte Amerikanerin ent-

setzt. Es gab aber auch hoffnungsvollere

Töne – und Umarmungen, die davon zeu-

gen, dass viele der Patienten sich seit lan-

gem kennen und rege über ihre Krank-

heit austauschen. Wer wollte, konnte sich

Blut abnehmen lassen, damit die Biobank

um eine weitere Probe anwächst. Nach ih-

ren Vorträgen freuten sich Experten wie

Dustin Shilling oder Frits van Rhee über

jede noch so laienhafte Frage aus dem Pu-

blikum. Sogar ein Castleman-Kämpfer

wurde geehrt, der sich beim Spendensam-

meln besonders stark engagiert hatte.

Nicht nur in diesem Moment wirkte die

Veranstaltung leicht befremdlich, den Be-

troffenen aber schien es zu helfen, und

Ärzte erhielten so die Möglichkeit, ihre

Das Konzept des Castleman-Netz-

Patienten besser zu verstehen.

An dem Plan für Deutschland war Klein beteiligt, und zu den Projekten, die schon umgesetzt wurden, zählt der sogenannte se-Atlas. Wer auf der zugehörigen Website (https://www.se-atlas.de/) eine Diagnose eingibt, findet auf einer Deutschlandkarte passende Ansprechpartner. Die Patienten können damit schneller einen Fachmann finden. Und Ärzten, die Unterstützung oder eine Zweitmeinung suchen, hilft zum Beispiel Christine Mundlos. Die Arztin ist Lotsin

ten und umzusetzen.

übertragen werden - und auf andere Länder. Das schrieb der Amerikaner 2016 in dem Fachjournal Lancet Oncology. Ob das Konzept generell Chancen hat? Zu denjenigen, die das einschätzen können, zählt Christoph Klein, Leiter des Haunerschen Kinderspitals in München und des angebundenen Zentrums für Seltene Erkrankungen bei Kindern. Der Mediziner hat fünf Jahre in Harvard gearbeitet und geforscht, nach seiner Rückkehr eine gemeinnützige Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen gegründet und engagiert sich dafür, den Charity-Gedanken hierzulande zu stärken. Seiner Meinung nach könnte die Forschungs- und Versorgungslandschaft im Bereich seltene Erkrankungen in Deutschland noch verbessert werden. Klein spricht sich für Grace's weiße Hirnsubstanz ist geschädigt, weil es ihr an Sauerstoff eine klarere Strukturierung der Versormangelte; ihr Kreuzbein fehlt, das Rückgrat endet mit den Brustwirgung und eine gerechtere Allokation der beln, die Milz liegt auf der falschen Seite, der Darm musste gedreht Ressourcen aus: "Eine gute Patientenversorgung geht meist noch auf das persönliche Engagement einzelner Arzte zurück." Ansonsten aber habe sich in Wirkstoff gegen eine seltene Krankheit rum zwei neue Tuberkulose-Medikamen- Dort kümmerte sich der Kinderarzt Og-Deutschland in diesem Bereich vieles beauf den Markt bringen wollen, müssen te mit einer Sonderlizenz zugelassen wur- den Bruton Anfang der 1950er Jahre um wegt. Wie in den Vereinigten Staaten die Gebühren für die Zulassung nicht be- den. Ebenso fragwürdig ist, was im Bespielen Patienten und Eltern kranker zahlen und erhalten für zehn Jahre ein Ex- reich der Onkologie geschieht, wenn Un-Kinder dabei eine wichtige Rolle; aber klusivrecht. Außerdem kann der An- tergruppen von Krebskranken gebildet

spruch an die Studien nicht so hoch sein wie bei herkömmlichen Medikamenten. Denn einerseits fällt es schwer, Betroffene dafür zu finden, andererseits sind Studien mit vielen Probanden teuer. Und wenn letztlich nur wenige hundert oder tausend Patienten das Medikament bekommen, decken sich die Ausgaben nicht mit den Einnahmen. An der Zulassungsstudie von Siltuximab für Morbus Castleman nahmen nur 79 Patienten teil.

Seit der neuen Gesetzgebung sind in der EU mehr als achtzig Medikamente für seltene Erkrankungen zugelassen worden. Dieser Boom hat allerdings seine Kehrseiten. Ein zusätzlicher Nutzen vieler Medikamente ist schwer zu quantifizieren oder einfach nicht besonders groß. Auch scheinen Kosten und Nutzen nicht bei der Allianz Chronischer Seltener Er- immer in einem ausgewogenen Verhältkrankungen, kurz ACHSE, dem deut- nis zu stehen, und manche Substanzen schen Dachverband der Patientenvereine kosten zwar Hunderttausende von Euro, kungen - insbesondere seltenen, genetiund Selbsthilfegruppen. Sowohl Klein als helfen aber trotzdem kaum. Dass Phar- schen - widmet, lernt so einiges über mo- überaktive Tyrosinkinase zu stoppen: Die schlechter", erzählt Fajgenbaum. "Als ich auch Mundlos würden sich wünschen, maunternehmen die Sonderkonditionen lekulare Schaltkreise des Körpers und fin- sorgt bei bösartigen B-Lymphomen für ihn da liegen sah, dachte ich mir: Genau dass Klinik, Forschung und Industrie mitunter zweckentfremden, ist ein weite- det vielleicht Mechanismen, die erst Jahrnoch enger zusammenarbeiten. Seit 2000 res Problem. Zum Beispiel, wenn sie die- zehnte später in einer Therapie münden. existieren in Europa immerhin Gesetze, se für Krankheiten nutzen, die in Europa Wie komplex und weitreichend die Zu-

werden, die so klein sind, dass die Kriterien für medizinische Seltenheit greifen. Salami Slicing nennen die Gesundheitsökonomen das. "Pharmafirmen sind mit wenigen Ausnahmen gewinnorientierte Wirtschaftsunternehmen", sagt Matthias ter for Health Economics Research in Hannover leitet. Dass diese die Regelun-

mit müsse man rechnen und gegebenenfalls auf nationaler Ebene gegensteuern. Manche Wirtschaftsexperten kritisie-

einen seltsamen Patienten. Ein Achtjähriger erkrankte alle paar Wochen an einer Lungenentzündung, und nach einer Blutuntersuchung stellte Bruton fest, dass dem Jungen die gemeinhin als Antikörper bekannten und für die Immunabwehr essentiellen Gammaglobuline fehlen. Vierzig Jahre nachdem diese Brutonsche Agammaglobulinämie entdeckt worden Graf von der Schulenburg, der das Cen- war, stellte sich ein Defekt auf dem X-Chromosom als Ursache heraus. Das betroffene Gen enthält den Bausatz für gen nutzen, um Gewinn zu machen, daein Enzym, das Proteine mit einer Phosphatgruppe bestückt, um sie zu aktivieren. Im Normalfall reguliert diese Tyrosinkinase in B-Lymphozyten, wie häufig ren bereits, das Geld, welches in die Er-sich die Immunzellen teilen, wie schnell forschung der seltenen Erkrankungen sie reifen und wie viele Antikörper sie freifließt, könnte anderswo fehlen. Nützte es setzen. Ihr Ausfall, der bei Patienten mit Patienten, die er behandelt oder auch mehr Menschen, wenn man weiter an der Brutonschen Krankheit zu gravieren- nur kennengelernt hat. Der Arzt nimmt Herz-Kreislauf-Erkrankungen und Darm- den Problemen führt, half später tatsächkrebs forsche? Diese Frage ist nicht so lich, eine Behandlung gegen Krebserkran- erst vor kurzem erkrankte und auf der In-

Percy gilt als Nimmersatt, und seine Muskelspannung ist schwach.

Dafür sorgt sein Prader-Willi-Syndrom, das durch eine Störung auf

dem vom Vater geerbten Chromosom 15 ausgelöst wird. Mit seinen

Ärger, jetzt gilt der hemmende Wirkstoff so muss ich vor fünf Jahren ausgesehen Ibrutinib als bewährtes Gegenmittel. die eine Zulassung von Medikamenten er- zwar selten, weltweit jedoch recht häufig sammenhänge sein können, veranschau- krankungen fortschreitet, desto mehr Einer, der mal Quarterback war und auf leichtern. Hersteller, die einen neuen sind. Damit lässt sich etwa erklären, wa- licht ein weiteres Beispiel aus Amerika. zeigt sich, dass es ziemlich viele sind. keinen Fall schnell aufgibt.

dass jedes Jahr an die 250 neue seltene Erkrankungen beschrieben werden. Dafür verantwortlich sind Wissenschaftler wie die Genetikerin Ashley Winslow, die am Orphan Disease Center der University of Pennsylvania die translationale Forschungsabteilung leitet. "Wir finden immer neue seltene Erkrankungen, und wir brechen manche Krankheiten in kleinere Gruppen auf, die dann per definitionem selten sind", erklärt Winslow. Dementsprechend müsse die Medizin ebenso präziser werden. Zudem wird es immer preiswerter, das menschliche Erbgut zu entschlüsseln und darin genetische Erkrankungen aufzuspüren. Was zu Beginn des Jahrtausends noch Milliarden verchlang, kostet heute weniger als eintausend Euro - und dauert keine Jahre, son-

Eine Studie aus dem Jahr 2006 schätzt,

dern Tage oder sogar nur noch Stunden. Wie die Genetik helfen kann, zeigt sich am Rett-Syndrom, das vor allem Mädchen betrifft und das zu Gehirnschäden führen kann. Die Diagnose fällten Arzte bisher meist anhand der Symptome wie etwa eines seltsamen Gangs oder eines recht kleinen Kopfes. Atypische Rett-Patientinnen, zu denen die klinische Beschreibung nicht passte, gab es trotzdem, und einige bekamen häufiger als andere Krampfanfälle. Schließlich zeigten Genanalysen, dass bei ihnen ein bestimmtes Gen betroffen ist. Inzwischen ist diese CDKL5-Erkrankung als eigenständig anerkannt, und eine darauf zugeschnittene Therapie könnte in absehbarer Zeit erhältlich sein. In seiner ersten Erprobung verringerte das Medikament Ganaxolon die Anzahl von Krampf anfällen um fast die Hälfte - für die Pa-

tienten eine erhebliche Verbesserung. Zum Abschied deutet David Fajgen-Büro. Daran haften Schnappschüsse von das Foto eines jungen Mannes ab, der einfach zu beantworten, denn in der medi- kungen zu entwickeln. Weil Bruton sei- tensivstation im selben Zimmer landete zinischen Forschung zeigt sich ein Nut- nen Patienten einst genau beschrieben wie er selbst vor ein paar Jahren. "Gary zen nur selten sofort. Wer sich Erkran- hatte, erkannten Mediziner Jahrzehnte da- hing an einer Beatmungsmaschine, und nach, wo sie ansetzen können, um eine es ging ihm zunächst von Tag zu Tag haben." Nach wie vor ist Fajgenbaum Je weiter die Erforschung seltener Er- Castleman-Patient, aber zugleich Arzt.

## Sind so große Augen

schen Fotografin Ceridwen Hug-

hes, fing alles an. Sie startete das

Selbsthilfeprojekt "Same but diffe rent" auch aus persönlichen Gründen: Isaac ist vom Möbius-Syndrom betroffen, einer seltenen Erkrankung, die unter anderem die Mimik erschwert und das Gesicht maskenhaft erscheinen lässt. Immer wieder störten sich die Leute an seinem Aussehen und seinem Verhalten, und über die Jahre hinweg traf Hughes viele Eltern, die Ähnliches erlebten, weil ihre Kinder eben anders waren. Um der Ablehnung und den Vorurteilen etwas entgegenzustellen, setzt die Fotografin auf ihr Können. Sie will den Blick auf den Menschen hinter der Behinderung lenken. So in etwa geht ihre Geschichte, jetzt nachzulesen auf der Website zum "Rare Project", das mit beeindruckenden Kinderporträts auf seltene Erkrankungen aufmerksam macht. Die Bilder sind in Ausstellungen zu sehen - und eine Auswahl auf dieser Doppelseite. Ohne selbst das Wort zu ergreifen treten die Betroffenen damit für sich selbst ein, und sie werden zu Botschaftern für andere.

Zu sehen sind auch inszenierte Krankenhausszenen (unter dem Menüpunkt "Rare Beauty"), aber es sind vor allem die fragenden Kinderaugen, die ernsten oder verschmitzten Gesichter, die einen nicht mehr loslassen. Wer die Texte dazu liest, versteht schnell dass Familien unendlich viel Kraft, Hoffnung, Geduld, Liebe sowie Unterstützung brauchen, um sich den Herausforderungen und Schwierigkeiten zu stellen, wenn ein seltenes Syndrom einmal diagnostiziert ist. Am schlimmsten ist für die meisten Eltern jedoch die Zeit der Ungewissheit, in der ihnen niemand sagen kann, woran

ihr Kind eigentlich leidet. sks Weitere Informationen: www.samebutdifferentcic.org.uk



Natalia ist eine begeisterte Tänzerin, doch das Pätau-Syndrom schränkt ihre Gesundheit ein. In ihren Zellen ist das Chromosom 13 doppelt vorhanden, aber sie erbte noch ein Stückchen extra: Es ist eine partielle Trisomie 13, die in jedem Fall anders ausgeprägt sein kann.



Zehnten existiert eine spezifische Thera- jamin Castleman beschriebene Leiden schung war total ineffizient, Forscher ar- ein internationales Register von Patien- zum Beispiel für den Aufbau eines Patien- kann auf andere seltene Erkrankungen

Heidi schlüpft gerne in Kleider der Disney-Prinzessinnen und lackiert ihre Fingernägel. Aber ihre Gelenke sind überbeweglich und schmerzen, weil das Ehlers-Danlos-Syndrom vom Typ 3 hr Kollagen verändert. Die erste von zig Operationen erfolgte im Alter von acht Monaten.



Isobel und Abigail fordern als identische Zwillinge mit Trisomie 21, dem Down-Syndrom, die natürliche Wahrscheinlichkeit heraus: 1 zu zwei Millionen. Sie entwickeln sich langsamer als andere Kinder, und ihr Sprachvermögen ist schlechter, doch ihre Fröhlichkeit steckt alle an.



Tomos wurde mit Spina bifida geboren, einer Neuralrohrfehlbildung, und zwar der schweren Form Meningomyoelozele. Durch einen Wirbelsäulenspalt konnte das Rückenmark nach außen dringen; der Achtjährige ist unterhalb der Taille gelähmt, sitzt im Rollstuhl und spielt Fußball.



Matthew wurde mit seiner Zwillingsschwester in der 26. Woche geboren. Beide zart, doch er war besonders anfällig für Infekte und hatte Atemprobleme. Mit knapp einem Jahr wurde Morbus Crouzon bei ihm festgestellt, seine Schädelknochen verknöcherten vorzeitig.



Isabel leidet an den Folgen einer Gehirnentzündung im Kleinkindalter, verursacht von Herpessimplex-Viren. Sie ist Epileptikerin, stumm, autistisch, hört schlecht; ein Schlaganfall verletzte ihr Gehirn, was sie zusätzlich einschränkt. Disney-Filme schaut sie mit den passenden Puppen.