

KANTONAL / REGIONAL

# ZG – Niemann-Pick-Krankheit: Hoffnung für eine junge Frau

 Luzerner Zeitung | 29.11.2024

Zita Poincilit und ihre Schwester Alix aus Unterägeri leiden unter der unheilbaren Erbkrankheit Niemann-Pick Typ C. Ihr Bruder ist bereits daran verstorben. Nun gibt es einen Lichtblick für die Jüngste der drei.

## Cornelia Bisch

Auf den ersten Blick unterscheidet sich Familie Poincilit nicht von einer gewöhnlichen Schweizer Familie. Lächelnd begrüßen die Eltern Hanny, 75, und Christoph, 74, sowie ihre beiden Töchter Alix, 41, und Zita, 36, ihre Gäste. Während der Fotograf die Bilder in ihrem Heim in Unterägeri anfertigt, gibt es immer wieder Gelächter und kleine Diskussionen, die Stimmung ist gelöst. Erst als sie ihre Geschichte erzählen, wird das Ausmass ihres Leids und ihrer Ängste sichtbar.

Alix und Zita Poincilit leiden an der unheilbaren Stoffwechselerkrankung Morbus Niemann-Pick Typ C (NPC). Ihr älterer Bruder Mathias ist bereits 2015 im Alter von 35 Jahren daran verstorben. Diese heimtückische und sehr seltene Krankheit greift die Gehirnzellen an und führt zu einem schleichenden körperlichen und geistigen Abbau (siehe Kasten). Laut Christoph Poincilit sind momentan nur etwa zehn bis fünfzehn Fälle in der Schweiz diagnostiziert, weltweit vielleicht 500. Entsprechend gering ist die Motivation der Pharmaindustrie, nach Heilmitteln zu forschen.

## Vater organisiert Forschungstreffen

«Heilen kann man die Krankheit bis jetzt nicht», erzählt Christoph Poincilit. «Es gibt aber ein Medikament, das den Verlauf deutlich verlangsamt.» Es handelt sich um ein sehr teures Medikament, das für die ebenfalls seltene Erbkrankheit Morbus Gaucher entwickelt wurde. Nach langen Jahren seien seine Eigenschaften von der Wissenschaft – jedoch nicht vom Bundesamt für Gesundheit (BAG) – für die Behandlung von NPC anerkannt worden.

«Es ist unserer Ärztin des Kinderspitals Zürich schon 2012 gelungen, unseren Töchtern das Medikament zugänglich zu machen.» Für beide zusammen kostete bereits das Generikum rund 200'000 Franken jährlich. Die Krankenkasse übernehme den Betrag. «Weitere Medikamente, so genannte Off-Label-Medikamente, die für die Bekämpfung anderer Krankheiten wie Krebs oder HIV entwickelt wurden, jedoch auch gegen gewisse Symptome von NPC wirken sollen, kann die Kasse nicht übernehmen, weil sie in der Schweiz nicht für die Behandlung der Krankheit zugelassen sind», führt Poincilit aus. «Eines dieser Medikamente beziehen wir aus Frankreich und bezahlen es selbst.»

Das Hintergrundwissen über solche Medikamente gewinnen die engagierten Eltern aus den alle zwei Jahre stattfindenden Konferenzen über NPC mit den weltweit führenden Wissenschaftlern und Forscherinnen, die sie seit 2012 mithilfe von Sponsoren selbst organisieren. Ziel ist es, Medikamente zu finden, welche die Gesundheit der Betroffenen zusätzlich stabilisieren und unterstützen, und letztlich natürlich auch, einen

Wirkstoff zu entdecken, der die Krankheit heilt. Dabei werden Forschungsergebnisse zur Bekämpfung von NPC vertraulich ausgetauscht. Die Pharmaindustrie ist nicht involviert. «So müssen wir uns zwar immer um Sponsoren kümmern und haben wenig Geld zur Verfügung, bleiben aber frei und bekommen Kenntnis aus erster Hand von noch unveröffentlichten Studien», erklärt Hanny Poincilit. So bekommen ihre Töchter Zugang zu Medikamenten, die noch Jahrzehnte brauchen, bis sie vielleicht einmal offiziell als wirksam gegen NPC anerkannt werden. «Wir sind gezwungen, solche Schleichwege einzuschlagen, um unseren Töchtern zu helfen.»

Natürlich sind solche Medikamentencocktails nicht ohne Risiko. Es gibt Nebenwirkungen, unter denen die Betroffenen leiden. «Ein Junge aus England, den wir kennen, hat sein Gehör verloren», erzählt Hanny Poincilit. «Wir entscheiden natürlich nichts ohne ärztlichen Rat. Mit jeder neuen Therapie beginnen wir langsam und beobachten genau, was passiert.» Dennoch, die Medikamente belasten auch ihre Töchter. Sie leiden unter Müdigkeit, Antriebslosigkeit und Verdauungsbeschwerden.

## 22 führende Wissenschaftler im Bösch

Nachdem die ersten Treffen ab 2012 an der Loire in seinem Heimatland Frankreich stattgefunden hatten, organisierte Christoph Poincilit mithilfe seiner Freunde Regula und Michael Werder diesen Oktober erstmals ein Treffen in der Schweiz. Michael Werder, der Filmemacher aus Hünenberg, schilderte die Geschichte der Familie bereits 2014 in einem eindrücklichen Dok-Film. Das Treffen fand im Kultursilo Böschhof in Hünenberg statt und hiess Reuss Valley Meeting. Es trafen sich 22 Forschende aus zehn Ländern. Mit dabei war die gesamte Familie Poincilit. «Die Konferenz war erfolgreich», resümiert der Familienvater und zeigt einen Kurzfilm mit einem Querschnitt durch das Wochenende, an dem auch der unterhaltende Teil mit Raclette und Abendprogramm nicht zu kurz kam.

Es sei beschlossen worden, eine weitere Forschungsetappe einzuleiten. «Zita darf zudem an einer privaten Medikamentenstudie in Barcelona teilnehmen.» Getestet wird ein HIV-Medikament, das gegen Gedächtnisschwäche helfen soll. Für Alix kommt diese Chance leider zu spät, da bei ihr die Krankheit bereits zu stark fortgeschritten ist.

Den beiden Schwestern geht es vergleichsweise gut; viele Betroffene erreichen kaum das Alter von 30 Jahren. Dennoch sind auch bei ihnen die Spuren der Krankheit deutlich erkennbar.

## Das Kurzzeitgedächtnis ist zerstört

Alix lebt unter der Woche in einem Wohnheim für geistig Beeinträchtigte. Ihr Kurzzeitgedächtnis ist kaum mehr existent. «Eine halbe Stunde, nachdem Sie fortgegangen sind, wird sie sich nicht mehr an Ihren Besuch erinnern», sagt ihr Vater. Aber von ihrer Schulzeit an der Kanti erzählt sie manchmal.

Zita, die jüngste der drei Geschwister, kam dank der Diagnose ihrer Schwester am frühesten in den Genuss der medikamentösen Behandlung und hat infolgedessen deutlich weniger Beeinträchtigungen. Sie ist gelernte Textilfachfrau und arbeitet an zwei Halbtagen die Woche in einer Wäscherei in Zug. «Manchmal, wenn ich die Treppe hinuntergehe, um etwas zu holen, weiss ich unten nicht mehr, was es war. Das ist so mühsam», sagt sie bekümmert.

Vor kurzem litt sie zusätzlich unter epileptischen Absenzen – einer häufigen Begleiterscheinung von NPC. «Ein Jahr lang haben wir Dutzende von Medikamenten ausprobiert», erzählt ihr Vater. «Mit einer Multibehandlung, bestehend aus drei verschiedenen Medikamenten, kann Zita nun normal weiterleben. Vorher haben wir sie draussen nie mehr allein gelassen.» Sämtliche dieser Medikamente werden von der Krankenkasse anerkannt.

## «Gesundheit ist ein Geschenk»

Zitas Eltern sind Mitte siebzig. «Wir sind erschöpft und haben grosse Angst vor der Zukunft», sagt Hanny Poincilit. Auf die Unterstützung ihrer Familien können sie nicht zählen. Was geschieht mit ihren Töchtern, wenn die Eltern nicht mehr die Kraft haben, für sie zu kämpfen? Oder was, wenn sie eines Tages darüber entscheiden müssen, ob das Leben ihrer Kinder noch lebenswert ist? «Zita hat eine Patientenverfügung, nach der wir uns richten können, aber für Alix müssen wir entscheiden, ob sie zum Beispiel künstlich ernährt werden soll oder nicht.»

Aus dem Verein NPSuisse, den die Poincilit gemeinsam mit drei anderen Familien 2011 gegründet haben, sind in den letzten Jahren drei Betroffene gestorben. Nachdenklich sagt Christoph Poincilit: «Man betrachtet die Gesundheit junger Leute als normal. Früher dachten wir auch so. Aber sie ist ein Geschenk.»



Familie Poincilit in ihrem Haus in Unterägeri, von links: Christoph und Hanny sowie die jüngste Tochter Zita und ihre Schwester Alix. Bild: Stefan Kaiser (11. 11. 2024)