

# Ein toller Junge mit großem Lächeln

## - und seine seltene Erkrankung

„Max ist ein absoluter Sonnenschein“, sagt Pia und hat dabei ein Strahlen in den Augen. Jedes Mal, wenn sie von ihrem Sohn spricht, lächelt sie breit und voller Freude, denn er verkörpert für die Familie das pure Glück VON ANNA LAMP

**MAX IST 12 JAHRE ALT UND HAT EINE SELTENE STOFFWECHSELERKRANKUNG NAMENS MORBUS NIEMANN-PICK TYP A/B (ASMD).** Seit seiner Geburt muss er sich dieser Realität stellen, mit allen Schwierigkeiten, die damit einhergehen – und das macht er stets mit einem Lächeln.

Als die Familie die Diagnose erhielt, war Max knapp ein Jahr alt. Bereits im Alter von sieben Monaten fiel auf, dass bei ihm etwas nicht stimmte. Mit 13 Monaten bestätigte die Stoffwechselambulanz schließlich den Verdacht: Max hat ASMD. Ein Moment,

der das Leben der Familie von Grund auf veränderte. „Als der Arzt uns sagte, dass Max nicht alt wird, brach für uns die Welt zusammen“, erzählt Pia.

Der Alltag der Familie ist seit der Diagnose stark durch Max' Krankheit geprägt. Er benötigt rund um die Uhr Betreuung, und die körperlichen Anforderungen werden zunehmend herausfordernder. „Er wiegt mittlerweile 20 Kilo, und das bringt uns an unsere Grenzen“, berichtet seine Mutter. Die Tage sind von Arzt- und Therapieterminen und Absprachen mit

Ämtern und Krankenkassen durchzogen. Trotz all dieser Anstrengungen hat Max eine unerschütterliche Lebensfreude. „Er ist ein Goldstück und nimmt alles mit Gelassenheit“, sagt Pia stolz.



MAMA PIA

Max besucht eine Förder- schule für den Schwerpunkt geistige Entwicklung ganz in der Nähe, wo er liebevoll betreut wird. Seine Lehrerinnen und seine Teil- habeassistentin setzen sich mit viel Herzblut für ihn ein, was sich auch in seiner Entwicklung widerspiegelt.

Ein Wendepunkt in Max' Behandlung war die Einführung der Enzyersatz- therapie im Jahr 2021. Pia vergleicht diese Therapie mit einer „Müllab- fuhr“, die Max' Körper von schädli- chen Stoffwechselprodukten befreit. Max' Symptome äußern sich vor allem durch einen riesigen Bauch, der auf- grund vergrößerter Milz und Leber anschwillt. Dieser drückt dann wie- derum auf Magen und andere Organe, was lange Zeit dazu führte, dass Max Nahrung sehr schlecht bei sich behal- ten konnte. Dank der Enzyersatz- therapie hat sich seine Lebensquali- tät enorm verbessert und er kann in



zerkleinerter Form so gut wie alles essen. Die Therapie war für die Familie wie ein Sechser im Lotto. „Wir hatten jahrelang darauf gehofft und gekämpft, dass Max diese Behandlung bekommt. Es war ein Wettlauf gegen die Zeit“, erklärt seine Mutter erleichtert.

Die Diagnose von Max war für die Familie ein schwerer Schlag, doch Pia und ihr Mann haben einen Weg gefunden, damit umzugehen. „Wir gehen sehr offen mit dem Thema um, und Max ist im Dorf bekannt und beliebt“, sagt sie. Die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V., der sie angehören, bietet wichtige Unterstützung. „Wir helfen uns gegenseitig und tauschen uns aus, das gibt uns Kraft.“ Auch der Kinderhospizdienst der Maltenser steht der Familie zur Seite und setzt sich mit großer Leidenschaft für Max, seine Bedürfnisse und seine Familie ein.

Max ist ein besonderer Junge. Er sprüht vor Lebensfreude und sorgt immer wieder für unvergessliche Momente. Er liebt Ziegen, hat eine Schwäche für Heidi aus den Bergen und genießt seine Reittherapie auf seinem Lieblingspferd Gerry. „Sonntagmorgens gehen wir als Familie in den Whirlpool, und Max freut sich wie ein Schneekönig über das Plantuschen“, erzählt seine Mutter lächelnd.

Pia größter Wunsch für Max ist, dass er weiterhin ein schönes Leben führen kann – ohne Schmerzen, mit viel Freude und Lebensqualität. Sie hofft, dass die Forschung voranschreitet und es eines Tages vielleicht sogar eine Heilung für ASMD gibt. „Und vor allem wünsche ich mir, dass Max seine Unbeschwertheit nie verliert und mein ganz persönlicher Sonnenschein bleibt“, sagt sie. ▲



## „Frühe Diagnosen spielen eine entscheidende Rolle!“

**Dr. Eugen Mengel ist Experte im Bereich der lysosomalen Speichererkrankungen. Er gründete das Institut SphinCS, das sich auf die Durchführung von Studien zu neuen Medikamenten und Therapieansätzen spezialisiert hat**

**Wie ist die Krankheit Morbus Niemann-Pick Typ A/B (ASMD) vereinfacht zu erklären?**

» Die Krankheit wird autosomalrezessiv vererbt, was bedeutet, dass beide Eltern ein defektes Gen weitergeben und Max nun den Defekt auf beiden Genen hat, wodurch die Krankheit ausbricht. Sie gehört zu den lysosomalen Speichererkrankungen und beruht auf einem Enzymdefekt, der dazu führt, dass ein wichtiger Bestandteil der Zelle, das Sphingomyelin, nicht mehr abgebaut werden kann. Sphingomyelin ist ein essenzieller Bestandteil der Zellmembranen, der vom Körper kontinuierlich produziert und normalerweise nach seiner Verwendung wieder abgebaut wird. Bei ASMD ist dieser Abbau gestört, was dazu führt, dass sich Sphingomyelin in Organen wie Milz, Leber und

Lunge anreichert. In schwereren Verlaufsformen, bei denen das Enzym fast vollständig fehlt, ist auch das zentrale Nervensystem betroffen, was zu kognitiven Beeinträchtigungen führt.

**Wie äußert sich die Krankheit?**

» In den meisten Fällen wird die Diagnose im Vorschulalter gestellt, vor allem bei Typ AB oder B. Das erste Symptom ist oft ein vergrößerter Bauch, verursacht durch eine Vergrößerung von Leber und Milz. Ein weiteres Anzeichen ist schlechtes Wachstum. Die Symptome und der Krankheitsverlauf sind jedoch sehr variabel und von Mensch zu Mensch unterschiedlich. Frühe Diagnosen spielen hierbei eine entscheidende Rolle, da Studien belegen, dass Kinder deutlich besser auf Therapien ansprechen als Erwachsene.“ ►

### Wie viele Kinder erkranken an der Krankheit?

» In Deutschland erkranken jährlich etwa drei bis vier Kinder an ASMD, was etwa einem Fall pro 200.000 Geburten entspricht.

### Was sind die verschiedenen Typen der Krankheit?

» Patienten, die von Typ A betroffen sind, können das entsprechende Enzym gar nicht produzieren. Bereits in den ersten Lebensmonaten zeigt sich eine deutliche Vergrößerung von Leber und Milz. Bei dieser Form ist auch das zentrale Nervensystem stark betroffen, was zu schweren neurologischen Beeinträchtigungen führt. Diese Kinder erreichen wichtige Meilensteine der motorischen Entwicklung, wie das freie Sitzen, in der Regel nicht. Ab dem ersten Lebensjahr verschlechtert sich ihr Zustand oft drastisch, und die meisten Kinder mit Typ A versterben leider vor ihrem dritten Lebensjahr.

Typ B gilt allgemein als die mildeste Form der Erkrankung. Hier ist das zentrale Nervensystem kaum oder gar nicht betroffen. Die Symptome konzentrieren sich hauptsächlich auf die Vergrößerung von Leber und Milz sowie Wachstumsstörungen. Neurologische Beeinträchtigungen treten in der Regel nicht auf oder sie werden erst im späteren Kindesalter, etwa im Schulalter, bemerkbar, oft in Form von Lernschwierigkeiten.

Typ AB, die intermediäre Form, weist ein gemischtes Krankheitsbild zwischen Typ A und Typ B auf. Die Symptome können bereits im ersten Lebensjahr auftreten, jedoch verläuft die Krankheit oft langsamer

und weniger aggressiv als bei Typ A. Typ-AB-Patienten zeigen häufig eine verzögerte geistige Entwicklung, und erlernte Fähigkeiten können im Laufe der Zeit verloren gehen.

### Was sollten Menschen wissen, die mit Betroffenen in Kontakt sind?

» Es ist wichtig zu verstehen, dass bei dieser Erkrankung nicht nur Leber und Lunge betroffen sind, sondern der gesamte Körper, einschließlich der Knochen. Die Knochen sind sehr fragil, weshalb Stürze unbedingt vermieden werden sollten. Auch die Blutgerinnung kann beeinträchtigt sein, wodurch Blutungen länger anhalten können. Darüber hinaus ist es entscheidend zu betonen, dass viele meiner Patienten mit Typ AB zwar Schwierigkeiten haben, sich verbal auszudrücken, dennoch aber sehr viel verstehen. Es ist von großer Bedeutung, sich die nötige Zeit zu nehmen, um den Betroffenen Dinge in Ruhe zu erklären und sie ernst zu nehmen. Trotz der kognitiven Einschränkungen verstehen die Patienten oft weit mehr, als man zunächst annimmt. .

### Was macht solche Krankheiten so besonders?

» Die Seltenheit der Erkrankung und die komplexe Diagnostik prägen das Krankheitsbild entscheidend. Sowohl das Messen der Enzymaktivität als auch genetische Untersuchungen sind hochkomplexe Prozesse, die aus naturwissenschaftlicher Sicht anspruchsvoll und herausfordernd sind. Trotz der Schwere der Krankheit ist es bemerkenswert, dass es heute überhaupt Therapiemöglichkeiten gibt – etwas, das vor wenigen Jahrzehnten noch als nahezu unmöglich galt.



*„In Deutschland erkranken jährlich etwa drei bis vier Kinder an ASMD.“*

DR. EUGEN MENGEL

### Welche Behandlungsformen gibt es, und welche bekommt Max?

» Es gibt verschiedene Therapieansätze. Die Gentherapie ist die kausalste Methode, da sie den zugrunde liegenden Gendefekt behebt. Diese ist jedoch nicht bei allen Erkrankungen anzuwenden. Eine andere Methode ist die Enzyersatztherapie, die Max erhält. Es ist zu erwarten, dass die Lebenserwartung der Patienten, die die Enzyersatztherapie erhalten, deutlich steigt. Auch wenn uns Langzeitstudien noch fehlen, so zeigen Studien eine dramatische Verbesserung der Leber- und Lungenfunktion, die oft die Haupttodesursachen bei dieser Erkrankung darstellen. ●