



Vater und Sohn – dieses Foto stammt aus dem Jahr 2009. Seitdem hat das geheimnisvolle **Batten-Syndrom** Sohn Tim weiter geschwächt und seinen Zustand verschlimmert. Aber Vater Frank macht weiter

Die Aufholjagd

Um seinen kranken Sohn zu retten, nimmt ein Vater die medizinische Forschung selbst in die Hand. Was kann ein Einzelner in der Wissenschaft bewegen? VON CHRISTIAN HEINRICH

Am 17. September 2001 lässt sich Frank Husemann auf einen Wertlauf gegen die Zeit ein: Entweder gewinnt er ihn, oder sein Sohn Tim stirbt.

Drei Monate zuvor. Frank Husemann, damals 36, fährt mit seinem sechsjährigen Sohn über die Autobahn. Als sie sich gegenseitig die Nummernschilder der anderen Autos vorlesen, fällt Husemann auf, dass Tims Augen offenbar in der Ferne nicht ganz scharf sehen. Wahrscheinlich wird Tim bald eine Brille brauchen, glaubt Husemann. Auf eine andere Idee kommt er gar nicht. Warum auch? Tim hat sich bis dahin entwickelt wie jedes andere Kind. Doch der Augenarzt schickt ihn nicht zum Optiker, sondern zu einem Kollegen. Von dort aus geht es in eine Klinik, dann in noch eine. Nach einer halbjährigen Ärztesydeesse sitzt Frank Husemann schließlich im Universitätsklinikum Eppendorf in Hamburg, ihm gegenüber Alfred Kohlschütter, Leiter der Abteilung für degenerative Hirnerkrankungen bei Kindern. Der Arzt erinnert sich auch heute noch gut an das Gespräch vor 13 Jahren.

Kohlschütter teilt dem besorgten Vater die Diagnose von Tim mit: Neuronale Ceroid-Lipofuszinose, kurz NCL, oder auch Batten-Syndrom. Es ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, bei der die Nervenzellen langsam absterben. Am Anfang sehen die Erkrankten schlecht, dann kommt es zu Erblindung, geistigem Abbau, sie können ihre Muskeln nicht mehr steuern, bis die Erkrankten im Alter von etwa 30 Jahren unfähig sind zu sprechen, zu schlucken und schließlich aufhören zu atmen.

Husemann ist geschockt und stellt eine endlose Reihe von Fragen.

Warum ist eine Heilung nicht möglich?

Weil es noch keine Therapie gibt.

Warum gibt es noch keine Therapie?

Weil die Forschung die Ursache noch nicht gefunden hat. »Eine kaputte Uhr kann man nicht reparieren, wenn man nicht weiß, wie sie funktioniert«, fügt Kohlschütter hinzu.

Warum hat man die Ursache noch nicht gefunden?

Der Arzt erklärt dem zunehmend irritierten Frank Husemann, dass bislang nur wenige Wissenschaftler NCL erforschten, auch deshalb, weil in Deutschland nicht einmal ein Dutzend Kinder im Jahr erkrankten.

Für die Betroffenen und ihre Angehörigen ändert die Häufigkeit, mit der eine Krankheit in der Bevölkerung auftritt, nichts an der dramatischen Situation. Für die Medizin aber steht ein sehr seltenes Leiden am unteren Ende der Prioritätenliste. Es fehlt Geld für Grundlagenforschung, es fehlen Anreize für die Therapieentwicklung, es fehlen Patienten, mit denen man Studien durchführen kann. Deshalb heißen solche seltenen Erkrankungen auch Orphan Diseases, »Waisenkrankheiten«.

Husemann nickt. Er versteht jetzt das Problem, das er lösen muss. Wenn sich kein anderer um die Krankheit seines Sohnes kümmert, nimmt er eben die Sache selbst in die Hand.

Neben NCL gibt es 5000 bis 8000 verschiedene seltene Erkrankungen in Deutschland. Die Medizin spricht von einer seltenen Erkrankung, wenn nicht mehr als fünf von 10 000 Menschen darunter leiden, meist sind nur einige Hundert

Menschen betroffen. Nimmt man allerdings alle seltenen Leiden zusammen, leben hierzulande vier Millionen Menschen mit einer solchen Erkrankung. Ihre einzige Gemeinsamkeit ist, dass sie kaum Gemeinsamkeiten mit anderen Kranken haben. Werden Fördergelder vergeben, dann erhält die Forschung hohe Summen vor allem für Studien über die sogenannten Volkskrankheiten. Schließlich profitieren von Fortschritten bei Diabetes, Arteriosklerose oder Krebs oft Millionen Menschen. Für jede einzelne der Tausenden seltenen Erkrankungen bleibt fast nichts übrig.

Frank Husemann, mehrfacher Marathonläufer, kantiges Gesicht, ist Betriebswirt und arbeitet als Unternehmensberater. Probleme analysieren, Probleme lösen, nächstes Projekt – das ist sein Arbeitsalltag. Die einzige Möglichkeit, gleichzeitig Geld für die Forschung zu sammeln, Anreize zu schaffen, Patienten und Ärzte untereinander zu vernetzen, sieht er in der Gründung einer Stiftung. Dafür braucht man hierzulande 50 000 Euro. Husemann schreibt die 150 Partner seiner Unternehmensberatung an und gewinnt fast 50 von ihnen für sein Vorhaben. Er wendet sich mit seinem Anliegen an Immobilienfirmen, damit sie ihm kostenlos Räume zur Verfügung stellen, an Telefonunternehmen, damit sie die Kosten für Telefon und Internet übernehmen. Nach einigen Monaten ist die NCL-Stiftung gegründet. Sie hat ein Büro, aber fast keine laufenden Kosten.

Ein Jahr später stellt Husemann den ersten Mitarbeiter ein, Frank Stehr, einen Molekularbiologen, der sich die bekannten Fakten über die Krankheit aneignet und die nächsten Schritte für die Forschung ausarbeitet. Der Wissensrückstand muss aufgeholt werden. Die NCL-Stiftung ist jetzt Husemanns wichtigstes Projekt. Er kündigt seinen Job bei der zeitintensiven Unternehmensberatung, wo er fast schon Partner war, und geht als Projektmanager zu einem Windkraftwerkbetreiber. So hat er mehr Zeit für die Stiftung. Tim ist inzwischen fast vollständig erblindet. »Papa, hast du schon eine Medizin gefunden?«, fragt er alle paar Tage.

Owohl die einzelnen seltenen Erkrankungen noch immer kaum in Erscheinung treten, hat das Phänomen selbst inzwischen eine beachtliche Lobby. Im Jahr 2006 wird eine europaweite Initiative namens E-Rare aktiv, die für die einzelnen Erkrankungen europaweite Netzwerke etablieren will. Im Jahr 2010 tun sich Gesundheits- und Forschungsministerium zusammen mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse), dem deutschen Dachverband von über 100 Selbsthilfeorganisationen. Die drei großen Institutionen werden mit 25 weiteren Partnern das sogenannte Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (Name).

In einem Bürokomplex im Bonner Gewerbegebiet koordiniert Miriam Schlangen, die Geschäftsführerin des Bündnisses, zusammen mit ihrem Team die Kommunikation aller Interessengruppen untereinander: Forscher, Patienten, Stiftungen, politische Institutionen, Wirtschaft. »Wir sind hier für alle etwa 8000 seltenen Erkrankungen gleichermaßen zuständig«, sagt Schlangen. Der Schwerpunkt der Arbeit liegt nicht auf der Förderung von konkreten Projekten, sondern auf der Vernetzung und dem Informationsfluss. »Ziel ist

es, die verstreute Expertise zusammenzubringen, indem zum Beispiel Netzwerke für Forscher aufgebaut oder Zentren für die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen implementiert werden«, sagt Schlangen. In solchen Zentren versucht man größere Patientengruppen zu erfassen und zu behandeln, etwa alle mit Erbkrankheiten, die das kindliche Gehirn betreffen. Aber die schiefe Menge und die großen Unterschiede der Erkrankungen erschweren ihre Zuordnung. Manchmal gibt es nur ein oder zwei Erkrankte – weltweit.

Ein Abend im Jahr 2008 in Hamburg: Die Menschen applaudieren, als Husemann die Bühne verlässt. Wieder einmal hat er seine Geschichte erzählt und die Zuhörer bewegt. Die NCL-Stiftung hat zu einem Wohltätigkeitsdinner eingeladen. Am Ende werden mehr als 10 000 Euro für die Stiftung übrig bleiben. »Genug, um einen weiteren wissenschaftlichen Doktoranden für einige Zeit zu finanzieren«, sagt Husemann, »es hat sich gelohnt.« Golfturnier für Golfturnier, Charity-Dinner für Charity-Dinner gewinnt die Stiftung an

Tausende Seltene

Leiden, die höchstens ein halbes Promille der Bevölkerung betreffen, gelten als **seltene Krankheiten**. Oft treten sie nur bei ein paar Hundert Menschen im Land auf – und sind darum schwer zu diagnostizieren und zu behandeln. Es gibt aber Tausende verschiedene »**Waisenkrankheiten**« (engl. »orphan diseases«), deshalb sind insgesamt Millionen betroffen.

Kapital und Husemann an Erfahrung. »Ideal sind andere Events, auf die man aufspringen kann«, sagt er, »dann sparen wir die Kosten und Zeit für die Organisation.« Husemann ist inzwischen ungewollt Experte für Fundraising. Der Erfolg der Ice-Bucket-Challenge von der US-amerikanischen ALS Association, die sich für die seltene Erkrankung Amyotrophe Lateralsklerose einsetzt, sei ein Geniestreich gewesen. »Was immer viel bringt: die Unterstützung von Prominenten.« Bei ihrer jährlichen Kunstauktion hat die NCL-Stiftung schon selbst gemalte Werke von Günter Grass, Udo Lindenberg und Armin Mueller-Stahl versteigert.

2009, acht Jahre nach Ausbruch der Krankheit, hat Tim in der Schule längst den Anschluss verloren, auch das Gehen fällt ihm zunehmend schwer. Frank Husemann hat eine Art Tandemfahrrad bauen lassen, eine Sonderanfertigung, in dem sein Sohn liegt, während Husemann in die Pedale tritt und lenkt. Tim, inzwischen 14 Jahre alt, lacht wie ein kleines Kind, wenn sein Vater mit ihm durch die Straßen rauscht.

Währenddessen kümmert sich der Molekularbiologe Frank Stehr vor allem um die Forschung. Durch die Mutation eines Gens fällt offenbar ein Protein aus, und in den Nervenzellen sammeln sich langsam bestimmte Moleküle an. Die führen irgendwann dazu, dass die Zelle nicht mehr richtig arbeitet und abstirbt. Allerdings weiß noch nie-

mand, was das ausgefallene Protein im Körper leistet, wie die verhängnisvollen Moleküle entstehen und welche Stoffe dafür sorgen könnten, dass sie abgebaut werden. »Es geht erst einmal um Grundlagenforschung«, sagt Frank Stehr. Von Anfang an organisiert die Stiftung einen jährlichen NCL-Kongress, bei dem sie Wissenschaftler aus der ganzen Welt versammelt, um jeweils eine konkrete Forschungslücke anzugehen. Und natürlich ist die Stiftung vor allem dort aktiv, wo die anderen nichts tun: Sie fördert gezielt einzelne Forschungsarbeiten.

Im Jahr 2011 steht die Chemikerin Xenia Lojewski in einem Labor im Uni-Klinikum Dresden und »füttert« ihre Zellkulturen, wie es die heute 29-Jährige ausdrückt: »Sieben Tage die Woche hatten sie Hunger, bei der Menge brauchte ich jeden Tag drei, vier Stunden für die Fütterung.« In der übrigen Zeit prüft Lojewski manche Zellkulturen auf bestimmte Eigenschaften. Sie träufelt beispielsweise einen Antikörper darauf, der bestimmte Moleküle in der Zelle markiert, sowie einen weiteren Antikörper, der sich an den ersten bindet und ihn im Fluoreszenzmikroskop sichtbar macht.

Alle Zellen stammen von drei an NCL erkrankten Kindern. Aus den Hautzellen entstehen in Lojewskis Labor Nervenzellen, mit denen sich außerhalb der Kinderkörper experimentieren lässt. Ein Jahr später, 2012, wird sie am Ziel sein. An den gezüchteten Nervenzellen lässt sich testen, welche Substanzen die Ansammlung der gefährlichen Abfallmoleküle aufhalten könnten. Hätte die NCL-Stiftung ihre Doktorstelle nicht finanziert, wäre ihre Arbeit nicht zustande gekommen.

2013, zwölf Jahre nach Ausbruch der Krankheit. Husemann hat ein neues Haus. Ein Teil davon ist für seinen Sohn und dessen Betreuer reserviert. Tim liegt nur noch im Bett und bekommt Sondennahrung. Er hat mehrmals in der Woche epileptische Anfälle und sagt nur noch gelegentlich Papa zur Begrüßung. Manchmal erkennt er seinen Vater nicht mehr. In Tims Reich sieht es fast aus wie im Krankenhaus. An der Wand hängt der Ernährungs- und ein Dienstplan, fünf angestellte Pflegekräfte kümmern sich inzwischen rund um die Uhr um ihn. Die Mutter von Tim – die Ehe der beiden Eltern war schon zu Ende, bevor sie von der Krankheit erfahren haben – kommt regelmäßig zu Besuch.

»In der Grundlagenforschung gibt es noch verhältnismäßig viel Unterstützung, weil die Ergebnisse sich oft auf andere Krankheiten und Problemstellungen übertragen lassen«, sagt Miriam Schlangen vom Aktionsbündnis. Wenn es aber in die klinische Forschung mit Patienten geht, wird es aufwendiger. Normalerweise übernehmen dann Pharmaunternehmen, bei seltenen Erkrankungen bleibt das aber oft aus. Den Firmen fehlt bei den wenigen Patienten die Gewinnperspektive. Mithilfe spezieller Förderprogramme schaffen EU und die Bundesrepublik wenigstens ein paar Anreize.

Ein weiteres Problem ist die Diagnose. »Viele der seltenen Krankheiten sehen Allgemeinmediziner, wenn überhaupt, nur einmal im Leben«, sagt Schlangen. Auf diese Weise wird das exotische Leiden schlicht übersehen. »Deshalb versuchen wir, die Sensibilität der Ärzte für seltene Erkrankungen zu steigern.«

Molekularbiologe Frank Stehr und seine inzwischen zwei Kollegen von der NCL-Stiftung waren bereits in mehr als 100 Schulen, um im Unterricht von NCL und seltenen Erkrankungen

zu erzählen. »Aufklärung, Forschung, Vernetzung, wir sind in jedem Bereich aktiv«, sagt Stehr. Er hat inzwischen den Vorsitz der Stiftung inne. Dort gibt es drei hauptamtliche Angestellte, mehr als eine Million Euro wurden bereits bewegt. Eine Menge für eine einzelne Stiftung, aber doch viel zu wenig, um ein Medikament zu entwickeln.

Unüberwindbar scheinen die Schwierigkeiten. Es sind einfach zu viele Leiden, um alle wirkungsvoll zu erforschen. Trotzdem gibt es regelmäßig auch Erfolge. An der Medizinischen Hochschule Hannover wurde vor wenigen Jahren ein vierjähriger Junge namens Felix mit einer neuartigen Therapie behandelt. Der Junge leidet am Wiscot-Aldrich-Syndrom. Ein Kind von 200 000 ist von dieser seltenen Erbkrankheit betroffen, doppelt so viele wie bei NCL. Die Blutplättchen und Abwehrzellen im Blut arbeiten nicht richtig, oder es sind zu wenige. Die Lebenserwartung der Kinder liegt bei zehn Jahren.

»Neue Behandlungsmöglichkeiten für solche extrem seltenen Krankheiten lassen sich nur dann entwickeln, wenn Ärzte und Wissenschaftler über Länder- und Fachgrenzen hinweg zusammenarbeiten«, sagt Christoph Klein, Direktor der Kinderklinik der LMU München. Er gehört zum Deutschen Netzwerk für Primäre Immundefekterkrankungen, das vom Bund gefördert wird, und gründete die Care-for-Rare-Foundation, eine internationale Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen. Zusammen mit seinen Kollegen entwickelte Klein eine Gentherapie für Felix, die angeschlagen hat. Felix ist heute gesund und führt ein ganz normales Leben.

Ende 2013 erleidet Tim eine Infektion und muss ins Krankenhaus. Sein Zustand verschlechtert sich. Nachts ruft das Krankenhaus Husemann an: Tim braucht Sauerstoff. Soll er ihn bekommen? Über solche Fragen hatten die Eltern noch nicht intensiv nachgedacht. Husemann ruft seine Exfrau an, sie entscheiden sich auf die Schnelle für den Sauerstoff. Als Tim wieder zu Hause ist, sprechen sie über Sterbehilfe. »Wir haben lange überlegt: Sollen wir ihm beim nächsten Mal den weiteren Leidensweg ersparen?« Sie legen für die Zukunft fest: Sauerstoffmaske ja, intubieren nein. Und wenn die Situation ausweglos ist, wenn keine Aussicht darauf besteht, dass er wieder nach Hause kann – dann keine weiteren Maßnahmen.

Heute erkennt Tim seinen Vater immer seltener. Mehrmals war er im Krankenhaus, jedes Mal, wenn Husemann ihn dorthin bringt, fragt er sich, ob Tim wieder nach Hause kommt. »Wenn er einmal geht, dann kann ich meinen Frieden damit schließen«, sagt Husemann. Er muss seinem Sohn beim Sterben in Zeitlupe zusehen. »Aber ich habe dabei auch die Chance, mich von ihm zu verabschieden.«

Husemann wird den Wettlauf gegen die Krankheit wohl verlieren. Selbst wenn Tim noch Jahre am Leben bliebe, wenn dank der Stiftung ein Wirkstoff gefunden würde, ist in seinem Gehirn bereits so viel zerstört, dass eine Therapie wohl nichts mehr bewirken könnte. Die Stiftung hat für den Vater inzwischen nicht mehr nur den Zweck, seinen Sohn zu retten. Sie ist eine Lebensaufgabe geworden.