

«Eine Leber wie ein Schwerstalkoholiker»

Patricia Gygli aus Biberist will als Mutter zweier Betroffener und Vereinspräsidentin über eine seltene Erkrankung aufklären – und helfen.

Sharleen Wüest

Sie ist erschöpft. Das Wasser in ihrem Glas schwappt gefährlich nahe an den Rand. Ihre Hand zittert. So könnte eine junge Frau aussehen, die an der seltenen Lebererkrankung Morbus Wilson leidet – muss sie aber nicht. Denn die Symptome sind vielfältig und die Krankheit bleibt noch heute teils über längere Zeit unbemerkt.

Das möchte die 62-jährige Patricia Gygli ändern. Als Präsidentin des Vereins Morbus Wilson Schweiz bietet sie Unterstützung, wie sie diese vor 20 Jahren auch gebraucht hätte.

Sie sitzt auf ihrer Veranda in Biberist. Heute redet sie offen über das Thema, doch der erste Schreck klingt auch heute, nach 22 Jahren, noch nach.

Ihre damals 17-jährige Tochter war stets müde. Nicht einmal Schlaf konnte das ändern. «Nur der Schulstress.» Oder: «Im Teenie-Alter ist das normal.» So wurde ihre Müdigkeit anfangs abgestempelt. Sie war aber alles andere als normal. Gygli ging mit ihrer Tochter zum Hausarzt. «Wir hatten Glück, er hat sie von Anfang an ernst genommen und einen Bluttest gemacht», sagt sie. Dabei habe er auch die Leberwerte angekreuzt.

Eine Person von 90 trägt das defekte Gen

«Ich mag mich noch sehr gut an den 1. September 2000 erinnern», sagt sie. An ebendiesem Tag kam der Anruf, der Antworten brachte. Gyglis Tochter musste sofort ins Spital gebracht werden. Ihre Leberwerte seien gefährlich hoch. «Sie hatte eine Leber wie ein Schwerstalkoholiker. Mit 17», sagt Gygli.

Der Grund dafür: die Kupferspeicherkrankheit Morbus Wilson. Eine sehr seltene, vererbte Störung des Kupferstoffwechsels in der Leber. Dabei kann das überschüssige Kupfer nicht ausgeschieden werden und es kommt zu einer Über-



Patricia Gygli: «Wir waren auf uns allein gestellt und mussten irgendwie an die Medikamente kommen.»

Bild: wue

Autosomal-rezessiv: Was heisst das?

Kinder erhalten jeweils seitens der Mutter und des Vaters je 23 Chromosomen. Diese bilden Paare. Wird eine Genmutation rezessiv vererbt, ist das Kind nur krank, wenn beide Chromosomen des Paares defekt sind. Erbt das Kind nur ein defektes Chromosom, ist es zwar Träger der Krankheit, aber nicht krank. Die Chance steht somit bei 25 Prozent. Dass der Erbgang autosomal ist, bedeutet lediglich, dass es sich nicht um die Geschlechtschromosomen handelt. Somit sind beide Geschlechter gleich stark betroffen. (wue)

kupferung – oder einer allmählichen Vergiftung des Körpers. In der Schweiz seien ungefähr 285 Personen von der Krankheit betroffen, Träger des Wilson-Gens sei jedoch jede 90. Person, wie das Universitätsspital Zürich auf seiner Website schreibt. Die Krankheit wird nämlich autosomal-rezessiv vererbt.

Expertinnen und Experten sprechen von über 350 Mutationen – und genauso unterschiedlich sind die Symptome. Diese können sich neurologisch, also zum Beispiel mit einem Tremor, einer Sprachstörung oder einer Störung der Koordination zeigen. Die Krankheit kann aber auch durch eine kupferfarbene Verfärbung der Hornhaut um die Iris, psychische Auffälligkei-

ten wie zum Beispiel Depressionen oder durch Müdigkeit festgestellt werden.

Ihre Tochter war in grosser Gefahr

Der Spitalaufenthalt, die Diagnose – am Anfang war für Gygli und ihren Mann alles zu viel gewesen. Sie hätten die Situation gar nicht richtig verstanden. «Eine Krankenschwester ist auf uns zugekommen und hat gefragt, ob wir schon eine Leber für unsere Tochter hätten», sagt Gygli und ergänzt: «Ich habe erst nachher gemerkt, dass unsere Tochter in grosser Gefahr war.» Die beiden Eltern und der ältere Bruder hätten einen Teil ihrer Leber gespendet, das war klar. So weit kam es aber zum Glück

nicht. Denn, obwohl die Jugendliche dem Leberversagen sehr nah war, haben ihr die Medikamente geholfen.

Darauffhin liessen sich die beiden Geschwister auf Morbus Wilson testen. Auch die Jüngste der Familie, damals erst sieben Jahre alt, hatte das defekte Gen. Und obwohl sie zu diesem Zeitpunkt keine Symptome hatte, war auch ihre Leber alles andere als gesund.

Es gibt zwei Medikamente, mit denen die Krankheit bekämpft werden kann. Beide mit dem Ziel, das überflüssige Kupfer aus dem Körper mittels Medikation auszuscheiden. Noch vor zwanzig Jahren war es für Betroffene in der Schweiz sehr schwierig, an die Medikamente

zu kommen. Zugelassen waren sie nämlich noch nicht. Gygli sagt: «Wir waren auf uns allein gestellt und mussten irgendwie an die Medikamente kommen. An überlebenswichtige Medikamente.» Ihre Gesichtszüge verhärteten sich. Das sei eine schwierige Zeit gewesen. Hilfe habe sie beim Morbus-Wilson-Verein gefunden. Denn sie und ihre Familie seien nicht die Einzigen, die mit dem Erhalt der Medikamente zu kämpfen hatten.

Die Hälfte der Mitglieder besteht aus Angehörigen

Heute ist die Situation eine einfachere. «Es gibt zwei zugelassene Medikamente, welche die Krankenkasse übernehmen muss», sagt Gygli. Diese müssen nur noch zweimal täglich eingenommen und nicht mehr kühl gelagert werden. Eine Erleichterung. «Die Forschung dauert noch lange, aber es wird geforscht, und das ist die Hauptsache. Wir haben Glück», sagt sie. Wichtig sei, dass über die Krankheit gesprochen und informiert wird. «So können Fehldiagnosen verhindert werden. Ich kenne eine Person, welche im Teenageralter ein Jahr lang starke Depressionen erleiden musste, bevor der Morbus Wilson diagnostiziert werden konnte.»

Deshalb hat sie es sich zum Ziel gesetzt, mit ihrer Präsidenschaft aufzuklären. Dies unter anderem mit dem «Morbus-Wilson-Tag Schweiz», der jährlich am zweiten Samstag im März stattfindet und ein Symposium beinhaltet. Auch Treffen fänden zweimal im Jahr statt. «Wir können zusammen lachen und zusammen traurig sein.» Unter den dreissig Mitgliedern im Verein besteht die Hälfte aus Familienangehörigen. «Für Betroffene kann es schwierig sein, zu sehen, dass andere von der Krankheit stärker gezeichnet sind und teilweise an irreversiblen Schäden leiden», sagt sie. Und doch spende der Zusammenhalt viel Stärke.