



# NEUE HOFFNUNG FÜR DIE KLEINE CLÉA

Wie ein vierjähriges Kind aus dem Zürcher Unterland mit der Erbkrankheit zystische Fibrose lebt. Und warum ein bahnbrechendes Medikament ihm bald helfen soll, endlich frei atmen zu können.

— Text Vanessa Hann Fotos Sabina Bobst, Valeriano Di Domenico

**G**eübt setzt Cléa die Nasenklammer auf und beginnt zu inhalieren. Die Vierjährige sitzt auf dem Tripp-Trapp zu Hause am Küchentisch im Zürcher Unterland. Auf der Ablage an der Wand stapeln sich ein Dutzend Medi-

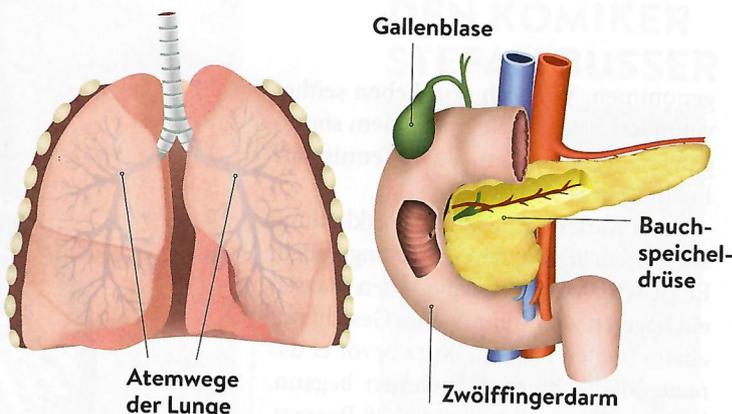
kamentenpackungen. Cléa nimmt täglich 20 Tabletten und inhaliert mindestens zweimal. Sie hat zystische Fibrose (CF), eine angeborene Krankheit, doch sie wirkt wie ein gesundes, aufgestelltes Kind. Gerade albert sie mit ihrer Mutter Louise

herum, die ihr gegenüber sitzt. Louise erinnert sich: «Als ich mehr über die Krankheit erfuhr, wurde mir bewusst: Cléa muss mit CF leben.»

Das war vor vier Jahren. Doch nun hofft die Familie, die zystische Fibrose

## DIE ERBKRAKHEIT ZYSTISCHE FIBROSE

Bei einer zystischen Fibrose (CF; auch Mukoviszidose) bildet sich zäher Schleim, der für schwere Atemprobleme sorgen kann. Im Verdauungstrakt (r.) leiden vor allem die Bauchspeicheldrüse und der Darm unter CF.



Ein Spiel, bei dem es ernst gilt: Bei einer von Cléas Atemübungen ist das Ziel, mit einem Röhrchen so viele «Blöötlerli» wie möglich zu erzeugen.

Nährstoffe nicht richtig aufgenommen, weil die Bauchspeicheldrüse zu wenig Enzyme abgibt. Das Resultat sind Bauchweh, Durchfall und Untergewicht.

Die Stoffwechselerkrankung ist eine der häufigsten Erbkrankheiten Europas. In der Schweiz sind derzeit 1058 Betroffene bekannt. Sie haben ein krankes Gen von den Eltern geerbt, das die Krankheit verursachen kann. Meistens passiert das unbewusst, wenn Vater und Mutter eigentlich kerngesund, aber Träger der Krankheit sind. Hierzulande kann jede 25. Person die Krankheit vererben.

Die Symptome von CF sind unterschiedlich stark ausgeprägt, weil es mehrere Mutationen gibt. Die durchschnittliche Lebenserwartung betrug bis anhin zwischen 40 und 50 Jahren, in den 1980ern lag sie bei knapp 20 Jahren. Einige Betroffene entwickeln im Laufe der Zeit Diabetes, und weil die Lunge schnell schwach wird, ist bei vielen noch vor dem 30. Lebensjahr eine Lungentransplantation nötig.

Für Louise und ihren Mann ist die zystische Fibrose Teil ihres Alltags, seit ihre Tochter

ter?» Damals habe sie die Machtlosigkeit, für ihr Kind keine Lösung zur vollständigen Heilung bereithalten zu können, kaum ausgehalten.

Cléa musste von da an alle drei Monate für ärztliche Untersuchungen ins Kinderspital. Neben der Medikamententherapie macht sie täglich Atemübungen, die sie bei der Physiotherapeutin gelernt hat, damit sich der Schleim in der Lunge löst.

Nun also soll ein Medikament die Symptome von Cléa massiv vermindern. Trikafta stammt von der US-Herstellerin Vertex. Seit drei Jahren ist es in der Schweiz zugelassen und unter Patientinnen und Patienten, die an CF leiden, höchst beliebt. Christina Eberle, Geschäftsführerin des Vereins Cystische Fibrose Schweiz, sagt: «Die Wirkung von Trikafta ist sehr eindrücklich. Wer es nehmen kann, nimmt es.»

Wer es nicht nehmen könne, müsse irgendwie versuchen, den Gesundheitszustand stabil zu halten, sagt Louise, die regelmässig mit anderen CF-Betroffenen in Kontakt ist. «Sie brauchen Geduld, Zuversicht und dürfen die Hoffnung nicht verlieren, dass bald ein Medikament zugelassen wird, das ihnen weiterhilft.»

### Wirkung schon ab Tag eins

Für über die Hälfte der CF-Betroffenen in der Schweiz erfüllt Trikafta diese Hoffnung. Es wirkt bei jenen mit einer bestimmten Genmutation, in der Fachsprache: F508del-Defekt. Etwa 80 Prozent der Betroffenen in der Schweiz haben diese Mutation.

Einer von ihnen ist Ueli Karlen. Er nimmt das Medikament seit vier Jahren. Der 59-jährige Wahlzürcher hat 2019 vor der Zulassung an einer Teststudie teil-



**CHRISTINA  
EBERLE**

Geschäftsführerin des Vereins Cystische Fibrose Schweiz.

besser in den Griff zu bekommen. Cléa soll bald ein neues Medikament nehmen können, das sie vom zähen Schleim in ihrem Körper befreit. Es trägt den Namen Trikafta und ist in der Schweiz momentan erst ab 6 Jahren zugelassen. Das dürfte sich bald ändern. Louise heisst in Wirklichkeit anders. Weil sie ihre Tochter nicht zu sehr exponieren möchte, haben wir die Namen von beiden geändert.

Zystische Fibrose ist eine fortschreitende Erkrankung. Am stärksten betrifft sie die Lunge und den Magen-Darm-Trakt. In der Bronchialschleimhaut produzieren die Zellen einen viel zu zähen Schleim, ein gemachtes Bett für Viren und Bakterien. Im Dünndarm werden die

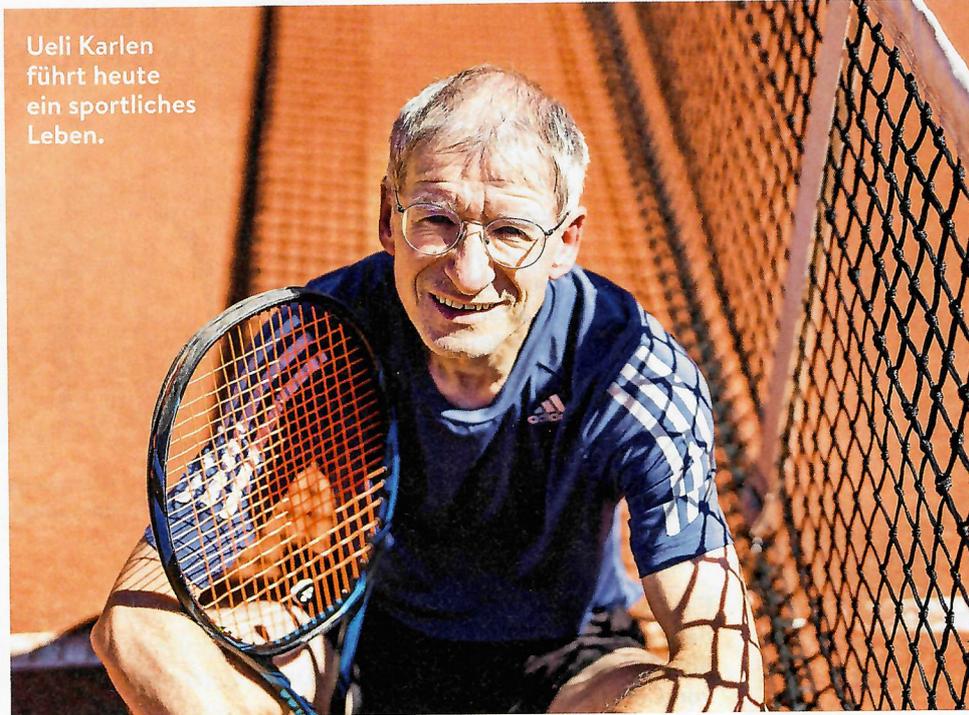
drei Wochen alt ist. Damals rief eine Ärztin die Familie an. Sie habe zuerst nicht recht rausrücken wollen, worum es gehe. Es solle nur eine gängige Routineuntersuchung werden, habe die Ärztin gesagt, erinnert sich Louise. Dann zwei Sätze: Der Guthrie-Test, das Screening auf Stoffwechselerkrankungen bei Neugeborenen, sei positiv. Cléa habe CF. «Ich wusste ungefähr, was das für eine Krankheit ist», sagt Louise, die gelernte Pflegefachfrau ist. «Ich dachte: wieso gerade meine Toch-

genommen. Wie sich sein Leben seither verändert hat, erzählt er an einem sonnigen Nachmittag auf dem Tennisplatz Eichrain in Seebach.

Ueli Karlen kommt in Sportkleidung auf seinem schwarzen E-Bike angeradelt. Er ist schlank, unter den grauen Haaren ein hageres, aber freundliches Gesicht mit einem breiten Lächeln. Kurz bevor er das neue Medikament zu nehmen begann, lag seine Lungenfunktion bei 28 Prozent. Eine Situation, in der bald eine Lungentransplantation notwendig geworden wäre, der Normalwert von gesunden Lungen ist etwa 80 Prozent. «Dass mich Trikafta davor bewahrt hat, ist ein riesiger Segen», sagt er.

Schon ab dem ersten Tag mit dem neuen Medikament spürte Karlen, wie sich der Schleim in seiner Lunge löste. «Es war unglaublich», sagt er im Berner Dialekt. Er hatte mehr Energie, besonders für seine Lieblingsbeschäftigung: Tennis. «Ich kann jetzt regelmässig zwischen einer und zwei Stunden spielen, ohne dass meine Lunge zu rasseln beginnt. Das wäre früher nie gegangen.»

Als Karlen 1964 in Bern geboren wurde, waren die Behandlungsmethoden für CF sehr bescheiden. Er erinnert sich an eine Kindheit mit Therapie. «Jeden Morgen musste meine Mutter mir den Rücken abklopfen, damit sich der Schleim löst.» Husten, ausspucken, husten, ausspucken, jeden Tag, mehrmals. Karlen schlief in einem Plastikzelt, neben dem Bett surrte die Nebelmaschine, um für genug Luftfeuchtigkeit zu sorgen. Bei ihm zu Hause



Ueli Karlen führt heute ein sportliches Leben.

**«Heute kann ich bis zu zwei Stunden Tennis spielen, ohne dass meine Lunge zu rasseln beginnt.»**

Ueli Karlen (Bild), Tontechniker und CF-Betroffener

wurde fettfrei gekocht, weil er schwere Kost schlecht verdauen konnte. «Wie jeder Jugendliche, der mit CF zur Welt kommt, war ich mager und klein.»

Trotz der Krankheit habe Karlen gut gelebt; er liess sich in den USA zum Tontechniker ausbilden, bekam mit 36 Jahren einen Job beim Schweizer Radio und Fernsehen. Dort mischt er Live-Interviews und Bands ab.

Nebenwirkungen von Trikafta hat Ueli Karlen kaum. Er spüre nur, dass seine

Verdauung leicht schlechter geworden sei, was zur Folge habe, dass er ein anderes Medikament häufiger nehmen müsse. Doch die positiven Aspekte überwiegen für ihn. Bei seinem letzten Lungenfunktionstest war der Wert von 28 Prozent auf 44 angestiegen. «Das ist sensationell», sagt er begeistert.

**«Befunde massiv verbessert»**

Trotz allen positiven Aspekten sehen behandelnde Ärztinnen und Ärzte die Schwierigkeiten des Medikaments. Markus Hofer, Lungenarzt am Kantonsspital Winterthur, betreut CF-Betroffene im Erwachsenenalter, seit er im Jahr 1999 die CF-Sprechstunde am Unispital Zürich mit aufgebaut hat. Praktisch alle Patientinnen und Patienten würden mit dem neuen Medikament ihre restlichen Lungen-Medikamente absetzen und mit Atemtherapien aufhören. «Ob das gut ist, wird gerade in unseren Fachkreisen heftig diskutiert», sagt Hofer.

Er sei allerdings wenig besorgt. «Ich sehe, dass sich die Befunde massiv verbessern», sagt Hofer. Dementsprechend vermutet er, dass die Reduktionen der Lungentherapien wohl gerechtfertigt sind.

**EIN MEDIKAMENT MIT NEUER WIRKUNGSWEISE**

Trikafta heilt CF nicht. Setzt man das Medikament ab, kommen die Symptome zurück. Doch im Gegensatz zu bisherigen Therapien wirkt Trikafta bei CF-Betroffenen auf Zellebene: Es korrigiert ein unvollständiges Protein. Der dysfunktionale Chloridkanal wird dadurch wieder intakt, und die Flimmer-

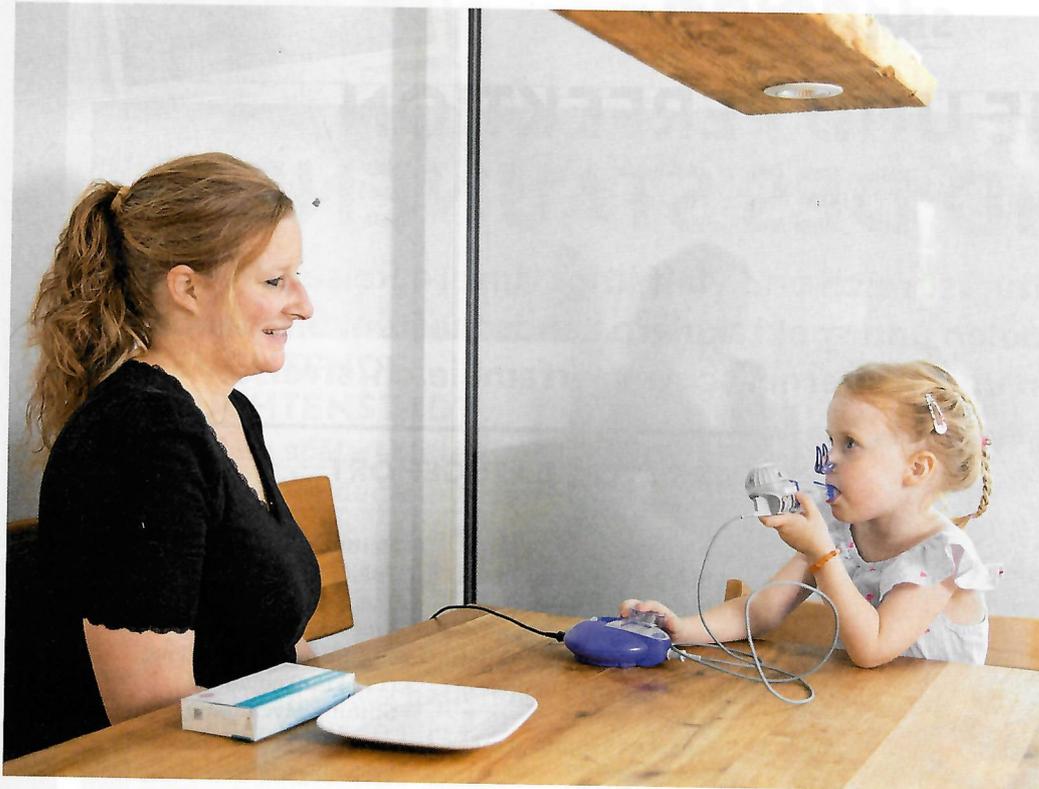
härchen der Zellen liegen nicht mehr im Trockenen. So entsteht auch kein zähflüssiger Schleim.

Obwohl das Medikament in der Schweiz erst ab sechs Jahren zugelassen ist, werden bereits jüngere Kinder damit behandelt. Die US-amerikanische Herstellerin

Vertex hat ein Spezialprogramm gestartet, für das Ärztinnen und Ärzte Kinder mit schweren Verläufen anmelden können. Vertex bezahlt deren Behandlung.

Am Kinderspital Zürich nimmt derzeit ein dreijähriges Kind das Medikament, vier weitere sind auf der Warteliste.

Mit Mamas Unterstützung geht alles leichter: Cléa beim Inhalieren, einem fixen Bestandteil ihrer täglichen Therapiemassnahmen.



Hofer erzählt von weiteren Nebenwirkungen. «Durch das komplett neue Körpergefühl haben einige Patienten depressive Verstimmungen», sagt er. Für ihn sei das nachvollziehbar. «Stellen Sie sich vor, dass Sie Symptome Ihres Körpers völlig neu lesen müssen, die früher alltäglich waren.» Einige Betroffene nehmen stark zu, bis hin zu Übergewicht. Ein Patient habe zudem allergisch auf das Medikament reagiert. Jedoch seien das Einzelfälle. «Der Grossteil hat mit dem Medikament ein neues Leben», sagt der Lungenarzt.

Am Kinderspital Zürich teilt man die Begeisterung. Der auf CF spezialisierte Lungenarzt Alexander Möller sagt: «Ein Kind, das Trikafta nimmt, hat die Krankheit ab dem Moment eigentlich nicht mehr.» Das Ziel am Kispä sei es, möglichst früh mit der Therapie zu beginnen, also im ersten Lebensjahr. Bei einem CF-Kleinkind, das mit Trikafta behandelt wird,



**MARKUS HOFER**

Lungenarzt und Mitinitiant der CF-Sprechstunde am Unispital Zürich.



**ALEXANDER MÖLLER**

Pneumologe am Kinderspital Zürich mit Spezialgebiet CF.

besteht das Potenzial, dass die Bauchspeicheldrüse wieder funktioniert. «Das kommt fast einer Heilung gleich», sagt Möller.

Für die Schweizer Zulassungsbehörde Swissmedic reicht die Datenlage jedoch noch nicht aus, um Trikafta wie in den USA ab zwei Jahren zuzulassen. Möller hofft, dass sich das im nächsten Jahr ändern wird.

Und so hoffen auch die vierjährige Cléa und ihre Eltern, dass sie schon bald mit der Trikafta-Therapie beginnen können. Momentan nimmt sie noch das Medikament Orkambi, ein Vorgängermedikament von Trikafta. Die Wirkung ist vielversprechend. «Cléa hatte von einem Tag auf den anderen mehr Energie», sagt Mutter Louise. Vorher sei die Kleine oft niedergeschlagen gewesen. «Jetzt kann sie ohne Probleme mit den gleichaltrigen Kindern mithalten und geht ins Leistungsturnen.»

## DREI FRAGEN AN DEN KOMIKER STEFAN BÜSSER



Der 38-jährige Comedian und Moderator, selbst Betroffener und Aushängeschild des Vereins Cystische Fibrose Schweiz, über seine Erfahrungen mit Trikafta.

### Sie nehmen Trikafta seit zwei Jahren. Wie hat es Ihre Lebensqualität verbessert?

Das Medikament ist ein echter Gamechanger, mein Schleim ist weg, und ich habe 10 Prozent Lungenvolumen gewonnen. Ich bin nicht mehr den ganzen Tag müde und habe eine Zukunftsvision.

### Was können Sie heute tun, was Sie vorher lassen mussten?

Sport geht heute natürlich viel einfacher. Ich habe mit Velofahren angefangen und finde es toll, stundenlang unterwegs zu sein.

### Haben Sie Nebenwirkungen?

Bis jetzt spüre ich keine.

Mehr Infos: Verein Cystische Fibrose Schweiz, [cystischefibroseschweiz.ch](http://cystischefibroseschweiz.ch)

Louise hofft, dass ihre Tochter das neue Medikament gut vertragen wird. Cléa geht jetzt in den Kindergarten. Wenn sie Glück hat, wird sie ein Leben ohne Schleim in der Lunge führen können. ■

Dieser Artikel ist auch in den Zürcher Lokalmedien von Tamedia erschienen.