

MEDIZIN

Was bricht, das bricht

Arm oder Bein können splintern, wenn die Betroffenen stürzen oder auch nur erschrecken: In Duderstadt trafen sich Menschen mit Glasknochen.



Kind Benjamin mit Osteogenesis imperfecta: Irgendwann stellt sich eine gewisse Lässigkeit ein

Ich will doch später keinen Behinderten als Mann. Zwei Behinderte zusammen, das ist doch eine totale Nullnummer“, sagt die zwölfjährige Elena Meth zu ihrer Mutter.

„Glaskiste hat er mich immer genannt“, erzählt Nicole Vorberg, 35, über ihren Ex-Freund.

Ironie, betonen sie, sei die beste Art, damit umzugehen. Die beste Art, es denen zu zeigen, die sie beschimpfen: „Krüppel“, „Contergan-Kind“, „früher wär so was wie du vergast worden“.

Und sie sagen: Mediziner mögen es Krankheit nennen, was wir haben. Aber krank sind wir nicht. Gewiss, die Knochen brechen schnell, bei manch einem

passiert das über hundert Mal. „Aber krank bin ich, wenn ich Schnupfen habe“, sagt Nicole Vorberg.

Als sie acht Jahre alt war, ließ eine Frau neben ihr ein kleines Radio fallen. Das Mädchen schreckte zusammen – und der Arm war durch.

Auf Röntgenbildern sehen die Knochen von Vorberg und den anderen durchsichtig aus. Glasknochenkrankheit heißt es umgangssprachlich, Osteogenesis imperfecta (OI) sagen Fachleute. Defekte Gene stören den Aufbau der Knochen, so dass diese brüchig und dünn werden. Je nachdem, wie schlimm es ist, können sie sogar spontan nachgeben, am Ende des Tages, wenn der Körper müde wird.

Die Brüche haben den Körper manches Betroffenen verzogen, die Wirbelsäule verkrümmt oder den Brustkorb aufgebläht. Viele sitzen im Rollstuhl, die Beine sind nicht stark genug, sie zu tragen. Die Arme sind verdreht, der Körper ist klein geblieben. 84 Zentimeter misst Nicole Vorberg. „Eigentlich“, sagt sie, „wollte ich immer einen Meter groß werden.“

Es gibt wenige, die wie sie sind, etwa 5000 leben in Deutschland. Einmal im Jahr treffen sie sich in Duderstadt bei Göttingen.

300 Menschen, viele Mütter und Väter mit ihren Kindern, sind gekommen. Vier Tage ohne Treppen, ohne Tabus, ohne Erklären-Müssen und die Frage: Was hast du denn?

Ein Fünfjähriger mit einem dreieckigen Gesicht bringt seinen Rollstuhl in Fahrt. Es ist ein blaues Gefährt mit einem Piratenschiff auf der Radkappe. Auf der Rückenlehne steht „Benjamin“. „Ey, guck mal“, ruft er seinem Vater zu. Er holt Schwung, rast über den Holzboden, bremst und dreht auf der Stelle. Glasknochen mögen ein Grund sein aufzupassen, aber keiner, sich in Watte zu packen. Irgendwann stellt sich eine gewisse Lässigkeit ein. Was bricht, das bricht.

Die Störung kann von einem betroffenen Elternteil weitergegeben werden, kann aber auch neu in einer Familie auftreten. Dann erfahren es die Eltern bei der Geburt, so wie bei Nicole Vorberg, bei der die Ärzte bemerkten, dass etwas nicht stimmte, als sie das Kind das erste Mal hochnahmen und die Ärmchen brachen. Oder es zeigt sich noch während der Schwangerschaft. Wie bei Andrea Meth: Ein Pränataldiagnostiker hatte ihr gesagt, ihr Kind werde nicht überleben.

Das Kind kam dann doch zur Welt, es lebte, und Andrea Meth hörte zum ersten Mal das Wort Glasknochen. Das Krankenhaus gab ihr die Telefonnummer einer anderen Familie mit einer Achtjährigen, die die gleiche Diagnose erhalten hatte.

Andrea Meth, noch im Krankenhaus, rief dort an. Sie fragte, was das sei, was passieren könne, worauf ich mich einstellen müsse? Aber sehen wollte sie das andere Kind nicht. „Ich wollte nicht wissen, wie ein 80 Zentimeter großes Mädchen aussieht, eine Achtjährige, kaum höher als ein Couchtisch.“ Die Angst verschwand später, als sie die anderen Betroffenen kennenlernte.

Ein Vater schiebt den Rollstuhl seiner Frau, sie wiederum hat die Hände am

STEFAN SOBOTTA / VISUM / DER SPIEGEL

Kinderwagen, dessen Verdeck ihr bis zum Kopf ragt. Wie in einer Polonaise kutschieren sie über das Gelände. Sie hat Glasknochen, ihr Kind nicht. Die Wahrscheinlichkeit, dass sie die defekte Genvariante hätte weitergeben können, lag bei 50 Prozent.

Du solltest einen Workshop anbieten, fordert eine junge Frau die Mutter auf. Wie ist das, sich um ein Baby zu kümmern, wenn der eigene Körper fragil ist?

Es gibt viele solcher Fragen, aber nur wenige Antworten. Glasknochen treten zu selten auf, als dass die Ol-Forschung für Wissenschaftler und Firmen lukrativ wäre. Spezialisten sind eher die Betroffenen selbst. Viele Kinder gelten als missandelt, wenn sie mit 10 oder 15 Brüchen in den Kliniken auftauchen. Statt Glasknochen zu diagnostizieren, rufen die Ärzte das Jugendamt. Statt ihnen Tipps zu geben, machen sie den Eltern Angst. Andrea Meth wusste am Anfang nicht, wie sie ihr Kind anfassen sollte, bei dem doch alles jederzeit hätte brechen können. Das Köpfchen ihrer Tochter war so weich. Kein Arzt konnte ihr sagen, was zu tun war.

Einer der wenigen Experten ist Oliver Semler von der Uniklinik Köln. Semler ist nicht viel größer als seine Patienten. Er ist Betroffener und Kinderarzt zugleich. Er wackelt beim Gehen, während er nach vorn tritt, um zu berichten, was er und seine Kollegen herausgefunden haben.

Eine Familie war zu ihm in die Klinik gekommen. Die beiden Töchter waren gesund, die zwei Söhne waren schwer betroffen, und doch war irgendetwas anders. Später als gewöhnlich, erst im Alter von mehreren Monaten, zeigte sich, wie leicht ihre Knochen brachen. Die Kölner untersuchten das Erbgut der Jungen und erkannten, dass sie eine neue Ursache für Glasknochen vor sich hatten. Nicht der Aufbau der Knochenmasse war das Problem, sondern dass sie sich schneller als gewöhnlich abbaute. Je gründlicher die Ärzte suchen, desto mehr zeigt sich: Glasknochen haben nicht immer die gleiche Ursache, sondern nur ähnliche Symptome. Defekte in rund zehn Genen haben Wissenschaftler mittlerweile identifiziert. „Das macht die Suche nach einer Behandlung leider noch komplizierter“, sagt Semler seinen Zuhörern.

Heilbar sind Glasknochen nicht. Betroffene können die Muskeln trainieren, um Arme und Beine stabiler zu machen. Ein Medikament existiert offiziell nicht. Wer einwilligt, kann Infusionen mit so-

genannten Bisphosphonaten bekommen. Sie sollen das Skelett vor den knochenabbauenden Zellen schützen. Die Langzeitfolgen sind jedoch nicht ausreichend untersucht.

Semler spritzte den beiden Jungen in Köln einen Antikörper, ein Mittel, das normalerweise bei Osteoporose verabreicht wird. Denosumab heißt es, es bleibt nicht im Körper, und es schien den beiden Kindern zu helfen.

Jetzt hat Semler eine kleine Studie begonnen. Bei dem Treffen in Duderstadt suchen er und sein Team weitere Kinder als Probanden, aber sie wollen keine falschen Erwartungen wecken: „Die Ergebnisse klingen hoffnungsvoll, aber wir müssen sie erst noch prüfen.“

wurden ihre Knochen stabiler. Erst in den Wechseljahren wird es wieder schlimmer werden.

In ihrem elektrischen Rollstuhl liegt eine Wasserflasche. Sie klemmt die Flasche zwischen die rechte Hand und die Lehne. Sie versucht, am Verschluss zu drehen. Doch es klappt nicht. Der linke Arm ist zu kurz. „Kannst du mal aufmachen?“, fragt sie ihren Vater.

Zu Hause in München lebt sie ohne ihre Eltern. Dort hat sie Assistentinnen, die ihr helfen. Wenn sie beschließt: „Ich koche heute Abend chinesisch“, dann heißt das: Eine Assistentin schnippelt, wirft die Zutaten in den Topf, stellt den Herd an, und Nicole Vorberg sagt, was zu tun ist.



STEFAN SOBOTA / VISUM / DER SPIEGEL

Ol-Patientin Vorberg: „Ich wollte immer einen Meter groß werden“

Vieles hat sich in den vergangenen Jahren auch so getan für die Betroffenen. Auf dem Gelände gibt es Rollstühle mit drei Rädern, die eigentlich Fahrräder sind. In ihnen können auch Kinder und Erwachsene mit kurzen Beinen strampeln. Früher, erinnern sich ältere Teilnehmer, gab es nicht mal Kinderrollstühle. Wer als Kind nicht laufen konnte und klein blieb, den fuhren seine Eltern jahrelang im Kinderwagen.

Als Nicole Vorberg ihren neuen Rollstuhl bekam, mit dem sie sich auch nach oben fahren kann, erfüllte sie sich einen Wunsch. Sie fuhr ins Museum, hielt an ihrem Lieblingsbild, einem Selbstporträt von Albrecht Dürer. Sie drückte den Knopf, und zum ersten Mal waren sie auf Augenhöhe, sie und Dürer im Pelzrock.

Es ist nun elf Jahre her, dass sie sich etwas gebrochen hat. Nach der Pubertät

In Schichten bekommt sie Hilfe, fast rund um die Uhr. Bis vor einem Jahr waren es nur 11,5 Stunden am Tag, mehr hatte man ihr nicht zugestanden. Damals musste Nicole Vorberg, zwei Stunden bevor die Assistentin sie ins Bett hob, aufhören zu trinken. Zwölf Stunden blieb sie liegend, dann erst kam wieder jemand. Acht Jahre kämpfte sie, bis sie mit ihrem Antrag auf mehr Hilfe Erfolg hatte.

Sie sagt, das sei es wert gewesen. Sie kann nun aufstehen, wann sie will. Wenn sie nachts auf die Toilette muss, klingelt sie nach ihrer Assistentin.

Wer alles will, der kann auch alles haben. Das ist, was Elena Meth aus den Treffen in Duderstadt lernt. Mit 18 werde sie ausziehen, so hat sie es ihrer Mutter verkündet.

Andrea Meth sagt, sie habe keine Ahnung, wie ihre Tochter einmal ein selbständiges Leben schaffen wolle. Aber

nach zwölf Jahren mit Elena wisse sie, dass sie es schaffen werde.

Sie erzählt, wie Elenas Rollstuhl einmal in ein Schlagloch rutschte. Sie fiel nach vorn. Die Beine waren viermal gebrochen. Das Mädchen lag zehn Wochen im Becken-Bein-Gips. Als sie wieder nach Hause kam, wollte Elena sofort wieder zur Schule.

Andrea Meth muss nun los. Sie hat noch einen Sohn, acht Jahre alt, ohne Glasknochen, der auch mit nach Duderstadt gekommen ist. Er ist beim Klettern vom Baum gefallen. Der Junge musste ins Krankenhaus, wurde am Arm genäht, zwölf Stiche. „Man passt ja den ganzen Tag auf das andere Kind auf“, sagt sie und lacht. Dann wird sie ernst, sie weiß, wie das klingen kann. „Natürlich hatten wir Angst um ihn“, sagt sie. „Aber ohne Humor gehen Sie ein.“

Laura Höflinger