

Gesund dank personalisierter Medizin

13 Jahre lang mussten die Retta and Joe Beery warten, bis sie endlich wussten, woran genau ihre Zwillinge Noah und Alexis leiden. Erst die komplette Entzifferung des Erbguts der beiden Zwillinge führte zur Lösung des Rätsels.

Als Alexis und ihr Zwilingsbruder Noah auf die Welt kommen, sind ihre Eltern überglücklich. Aber rasch wendet sich das Blatt: die Babies kommen nicht zur Ruhe, weinen die ganze Zeit, erbrechen viel. Die Kinderärzte beruhigen die Eltern, das lege sich wieder. Aber das Weinen geht weiter, Monat für Monat.

Im Alter von zwei Jahren kann Alexis kaum krabbeln, die Arm- und Beinmuskeln sind schlapp, die Bewegungen unkoordiniert. Eine intensive Abklärung ergibt, dass Alexis und auch ihr Bruder an zerebraler Kinderlähmung leiden. Die nachfolgende Behandlung verbessert den Zustand der Kinder, Alexis lernt zu gehen, aber sie bleibt unsicher auf den Beinen, muss einen Helm tragen, weil sie oft hinfällt. Die Ärzte überlegen, ob sie gar in den Rollstuhl muss.

Weil die Symptome der Zwillinge nur zum Teil auf eine zerebrale Kinderlähmung hindeuten, misstraut Retta Beery der Diagnose und sucht im Internet nach Alternativen. Dabei stösst die Mutter auf einen Fachartikel, in dem eine Krankheit beschrieben wird, die oft fälschlicherweise als zerebrale Kinderlähmung diagnostiziert wird. Die Mutter ist sich sicher: Ihre Kinder leiden am Segawa-Syndrom, einer Erkrankung, die gemäss Schätzungen bei zwei Millionen Menschen durchschnittlich nur einmal auftritt.

Das Segawa-Syndrom ist zwar nicht heil-, aber gut behandelbar. Und als Alexis kurz darauf die Behandlung mit Dopamin (L-Dopa) beginnt, verbessert sich der Zustand des Mädchens sprichwörtlich über Nacht dramatisch. Ihre Bewegungen werden viel sicherer, nachts kann sie durchschlafen. Auch ihr Zwilingsbruder Noah erhält nun täglich L-Dopa.

Für viele Jahre funktioniert die Dopamin-Therapie, den Zwillingen ist bereits kurze Zeit später kaum mehr anzusehen, dass sie einst schwer krank waren. Aber im Alter von 11 Jahren verschlechtert sich der Zustand von Alexis merklich, sie hat Schwierigkeiten mit der Atmung, muss mehrmals notfallmässig beatmet werden. Die Ärzte sind ratlos.



Aber die Mutter gibt nicht auf. Sie entscheidet, dass nun die Zeit für eine neue Strategie gekommen ist. Da die Zwillinge an einer Erbkrankheit leiden, kontaktiert sie die Spezialisten des Houston Baylor College of Medicine in Houston, Texas mit der Bitte, das gesamte Erbgut der Zwillinge zu untersuchen und mit dem Erbgut der Eltern vergleichen. Das Resultat dieser genetischen Untersuchung liefert die Antwort, welche die Familie Beery seit mehr als zehn Jahren sucht: Die Zwillinge leiden an einer genetischen Veränderung, die nicht nur wie bereits bekannt für einen Mangel an Dopamin sorgt, sondern auch für einen Mangel an Serotonin. Die zusätzliche Gabe von Serotonin verbessert den Zustand von Alexis innerhalb weniger Wochen: Sie kann nun endlich wieder ihrem Lieblingssport nachgehen, der Leichtathletik.

Quellen:

- Science Translational Medicine, Juni 2011, Band 87, Seite 87
- www.bcm.edu/news/item.cfm?newsID=4020

Foto: Familie Beery neben der Sequenziermaschine