

Ein Leben voller Wucherungen

Neurofibromatose: Eine seltene Krankheit, die zu Wucherungen und Tumoren am ganzen Körper führen kann. In ganz Südtirol gibt es nur etwa 130 registrierte Fälle. Die Dunkelziffer ist jedoch weit höher.

von Anna von Stefanelli

BRIXEN Stefano Brocco aus Brixen versteckt seinen linken Arm normalerweise unter einem Verband. „Mich stören die Wucherungen nicht, aber die Leute schon“, sagt der 56-Jährige. Was bei anderen oft Ekel hervorruft, ist für ihn ganz normal, denn er ist mit Neurofibromatose Typ 1 (NF1) geboren.

Wenn Wucherungen tödlich werden

Neurofibromatose ist ein Gendefekt, der dafür sorgt, dass sich Körperzellen ungebremst vermehren – besonders entlang des Nervensystems. „Fibrome“ sind also Tumore, die meist gutartiger Natur sind. Dieser Gendefekt ist nicht ansteckend und äußert sich ganz unterschiedlich. Äußerlich zeigt sich die Erkrankung mit vielen Gesichtern – bei den meisten Patienten anfangs durch milchkaffeefarbene Hautflecken (auch Café-au-lait-Flecken genannt) und durch Geschwulstbildungen, die an verschiedenen Körperstellen in und unter der Haut entstehen und für die Betroffenen ein großes ästhetisches Problem darstellen. An manchen Stellen können sie allerdings gefährlich werden – zum Beispiel im Gehirn, oder wenn sie andere wichtige Organe befallen. So wie bei Stefano Brocco. Als er 22 war, entdeckten die Ärzte nämlich eine Wucherung in seinem Gehirn, die tödlich hätte enden können. Doch er hatte Glück. Die gefährliche Operation über-



Ich hoffe, dass die nächste Generation von Betroffenen ein leichteres Leben haben wird.

Stefano Brocco,
Neurofibromatose-Betroffener

stand er ohne Folgeschäden. Überhaupt ist der Brixner dankbar für das Leben: „Jedes Jahr stirbt jemand, den ich kenne, an Neurofibromatose. Das macht dann schon traurig“, sagt er. Zum Beispiel im vergangenen Jahr, als ein elfjähriger Bub in Italien an einem Hirntumor gestorben ist. Brocco weiß, wie tückisch und gefährlich die Krankheit sein kann – ist er doch der Verantwortliche für die Neurofibromatose-Organisation von Trentino-Südtirol und Friaul-Julisch Venetien. Er hat Kontakt zu vielen Betroffenen und möchte vor allem Jüngere auf ihrem Lebensweg unterstützen.

Auch plötzliche Genmutation möglich

Im Verlauf von Morbus Recklinghausen, wie die Krankheit auch genannt wird, kann es zu Knochenveränderungen, insbesondere Wirbelsäulenverkrümmungen (Skoliose) kommen. Aber auch Lenseschwierigkeiten, die durch eine Vielzahl von Teilleistungsdefiziten gekennzeichnet sind, können zu den Schwierigkeiten von NF1-Kindern und -Ju-

gendlichen zählen. So ist es kein Wunder, dass Eltern von einer NF1-Diagnose bei ihrem Kind zu tiefst getroffen sind. Oft quälen sie Schuldgefühle. Sie fragen sich, ob sie in der Schwangerschaft etwas falsch gemacht haben. Die Krankheit beruht jedoch nicht auf einem vermeintlichen Fehlverhalten, sondern auf einem Gendefekt.

Oft haben Kinder diese Genmutation, ohne dass Familienmitglieder davon betroffen sind. Kinder von betroffenen Eltern haben allerdings ein um ein Vielfaches erhöhtes Risiko, mit Neurofibromatose geboren zu werden. Für Brocco und seine Frau Ingrid war dies Grund genug, sich bewusst gegen Kinder zu entscheiden. Wie leidvoll das Leben für Betroffene sein kann, weiß er nur zu gut, muss er doch jährlich zur Routinekontrolle und regelmäßig seine neuen Wucherungen entfernen lassen. „Das letzte Mal haben sie mir 2,5 Kilo Gewebe vom Arm entfernt ... Da habe ich mich dann leichter gefühlt“, erzählt er grinsend. Nun hofft er für junge Betroffene von Neurofibromatose, dass ein in den USA bereits angewandtes Medikament auch hierzulande bald zugelassen wird. „Selumetinib“ kann nämlich zur Verkleinerung von Tumoren führen, die durch Neurofibromatose hervorgerufen wurden. „Wenn das funktioniert, könnte die nächste Generation von NF-Betroffenen ein viel normales Leben führen“, sagt Brocco. Auch wenn es für ihn selbst dann zu spät ist – eine ermutigende Vorstellung.



Stefano Brocco und seine Frau Ingrid haben wegen der Krankheit bewusst auf Kinder verzichtet.

BILDER: AST

Immer wieder muss Stefano Brocco die Wucherungen am Arm entfernen lassen – doch sie wachsen stets weiter.



Typisches Symptom:
Café-au-lait-Flecken

SHUTTERSTOCK

Hilfe bei Neurofibromatose & Co

• Stefano Brocco ist Verantwortlicher der Neurofibromatose-Vereinigung in der Region. Für Fragen steht der perfekte zweisprachige Brixner unter **333/4287847** und **trentinoaltoadige@neurofibromatosi.it** zur Verfügung.

► **Am kommenden Samstag, 25. Mai, findet ab 8.30 Uhr im Forum in Brixen ein italienweiter Kongress statt, bei dem über die Krankheit, Probleme und neueste Erkenntnisse diskutiert wird. Jeder ist herzlich eingeladen.**

• Für Betroffene und Angehörige gibt es in Südtirol auch eine Freizeitgruppe namens „die Rastlosen“, in welcher die Gemeinschaft im Vordergrund steht, in der man sich aber auch über Probleme, Behandlungen und Hilfen austauschen kann.

► **Info & Anmeldung unter 339 1829505 oder dierastlosen@virgilio.it.**

• **Weitere Hilfen für Betroffene seltener Erkrankungen und deren Angehörige:**

► Viele Informationen einschließlich medizinischer Versorgung, Kontakt-, Unterstützungs- und Vernetzungsmöglichkeiten finden sich auf dem Portal für seltene Erkrankungen (**www.rare-bz.net**).

► Auch beim Landeskoordinierungszentrum für die seltenen Krankheiten (**0471/907109**; online unter **seltenkrankheitenBZ@sabes.it** sowie auf **www.sabes.it** unter „genetischer Beratungsdienst“) finden Sie Beratung.

► Die Dienststelle für Selbsthilfegruppen und der Dienst für Patientenorganisationen im Dachverband für Soziales und Gesundheit bietet Unterstützung bei der Suche nach Gleichbetroffenen oder bei der Gründung einer Selbsthilfeinitiative (**0471/312424**; online unter **www.dsg.bz.it** oder **www.selbsthilfe.bz.it**).