

## **Anna Höllwerth aus Niedersill**

Geb. 09.03.2013

Diskretion ist absolut erwünscht!

### **Diagnose: Crigler Najjar Syndrom**

Anna wurde im März 2013 geboren. Nachdem sie und ihre Mutter die ersten 2 Monate ihres Lebens fast ausschließlich im Krankenhaus verbrachten, ohne genau zu wissen, warum die Bilirubin-Werte des kleinen Mädchens nicht im Normalbereich bleiben wie bei jedem anderen Kind, brachte ein Gentest die Gewissheit, dass Anna am äußerst seltenen „Crigler Najjar Syndrom – Typ 1“ erkrankt ist.

### **Was ist das „Crigler Najjar Syndrom“?**

Bei dieser Erkrankung handelt es sich um einen äußerst selten vorkommenden Gendefekt – weltweit gibt es ca. 200 registrierte Fälle, davon leben 3 Kinder in Österreich (permanenter Erfahrungsaustausch vor allem mit einer Familie aus Kärnten, deren Tochter bereits 9 ist).

Der Leber von Anna fehlt das Enzym, welches den körpereigenen, giftigen Stoff Bilirubin (Auslöser für die Gelbsucht bei Neugeborenen) abbaut. Es gibt kein Medikament, welches dieses Enzym ersetzen kann. Die einzige Möglichkeit, den Bilirubinwert (kurz Bili-Wert) unter Kontrolle zu halten, ist eine tägliche Photo-

therapie unter speziell dafür entwickelten Lampen mit Blaulichröhren. 12 Stunden täglich, mit zunehmenden Alter mehr Stunden, muss Anna deshalb unter diesen Lampen verbringen, nackt, und einem Augenschutz – da dieses spezielle Licht auch für die Augen schädlich ist. Eine speziell entwickelte Wärmelampe sorgt für die nötige Wärme, da Anna nicht zugedeckt werden darf.

Annas Haut ist leicht gelblich, mal mehr, mal weniger, je nach Höhe des Bilirubinwertes, der alle paar Tage mittels Blutprobe kontrolliert werden muss. Würde man diese spezielle Therapie nicht machen, so würden die Werte in die Höhe schnellen und das Bilirubin somit den kleinen Körper vergiften, zu schweren neurologischen Schäden führen und Anna letztendlich töten.

Anna kann sich dank der Therapie körperlich sonst völlig normal entwickeln, ging mit 11 Monaten und fängt jetzt zu sprechen an.

## **Lebertransplantation**

Mit ca. 10 Jahren wird Anna eine neue Leber brauchen. Durch das Wachstum wird die Haut in den nächsten Jahren immer dicker und die Bestrahlung daher immer ineffektiver. Anna wurde bereits auf die Transplantationsliste gesetzt. Ihre Eltern haben sich ebenfalls testen

lassen und kommen als Spender in Frage, obwohl eine Organspende natürlich mit hohen Risiken für die Gesundheit verbunden ist. Mit einer neuen Leben kann Anna zwar, sofern alles planmäßig verläuft, das Bilirubin dann selbständig abbauen, sie muss jedoch für den Rest ihres Lebens Immunsuppressiva/Medikamente nehmen, damit der Körper das fremde Organ nicht abstößt.

## **Konsequenzen für ihre Familie**

Das Familienleben wird natürlich von Anna Therapie bestimmt. Vereisen oder wo anders Übernachten ist für Anna nicht möglich, da Ihre Lampen fix über Ihrem Bett befestigt sind. Mit zunehmenden Alter kommt der psychische Faktor bei Anna dazu, wenn sie merkt, dass sie anders als die anderen Kinder ist.

Wenn Anna krank ist, muss der Wert noch mehr kontrolliert werden, da bei Krankheit oder auch beim Zahnen der Wert schneller ansteigt. Mehr Fototherapie ist nötig.

Eine Rückkehr ihrer Mutter ins Berufsleben ist zur Zeit noch nicht möglich und verlangt auch in Zukunft viel Kulanz vom Arbeitgeber, da es immer wieder notwendig sein wird, speziell bei Krankheit oder auch spätes-

tens bei der Lebertransplantation, sich vermehrt um die Pflege von Anna zu kümmern.

Die Lebertransplantation findet idealerweise in einem Alter von ca. 10 Jahren statt, da in diesem Alter die Risiken geringer sind als bei einem so großen Eingriff bei einem Kleinkind.

## **Kosten**

Die Mietkosten für die derzeit 4 Speziallampen über Annas Bett (später muss die Anzahl auf 6 erhöht werden, gestartet wurde mit 2!) und die spezielle Wärmelampe werden von der Gebietskrankenkasse bezahlt.

Was nicht bezahlt wird:

Erhöhte Stromkosten:

Im vergangen Jahr ca. 400 € bei 2 Lampen

Seit März 4 Lampen, also ca. 800 € für dieses Jahr

Hochrechnung auf ca. 10 Jahre:

1. Jahr:	400 €
2. Jahr:	800 €
3. Jahr:	800 €
4. Jahr:	800 €
5. Jahr:	1000 € - Annahme Erhöhung auf 6 Lampen
6. Jahr:	1000 €
7. Jahr:	1000 €
8. Jahr:	1000 €

9. Jahr: 1000 €

10. J: 1000 €

**Gesamt Mehrkosten Strom: 8600 €**

Dazu kommt, dass Annas Zimmer mindestens auf 27 °C temperiert werden, egal ob Sommer oder Winter muss also dieser Raum beheizt werden – also sicherlich auch mehrere hundert Euro pro Jahr.

Diese Kosten für Strom und Heizung sowie Fahrtkosten für die Arztbesuche werden von der Krankenkasse nicht ersetzt.

#### Weitere Kosten:

- Kosten für Notstromaggregat (1000 €) als Absicherung im Falle eines länger andauernden Stromausfalls
- Verkabelung und Umlegung von Leitungen ober das Bett von Anna (300 €)
- Spezialaufhängung für Lampen
- Babyphon mit Bewegungskamera (200 €)
- Taggeldrechnungen Aufenthalt Krankenhaus 550 €
- Fahrtkosten
- Versicherung bei KIB Verein für Eltern mit erkrankten Kindern (150 €) – Für Anna kann nur eine Kran-

kenversicherung OHNE Lebererkrankungen abgeschlossen werden

### **Spezielle Matte**

Derzeit wird an der Entwicklung einer speziellen Matte mit integrierten Bestrahlungselementen gearbeitet. Die genauen Kosten dieser stehen jedoch noch nicht fest. Klar ist, dass diese Kosten nicht von der Kasse übernommen werden und somit die Anschaffung einer solchen aus der eigenen Familienkasse bestritten werden muss.

Der Ankauf dieser Matte würde ein Stückchen mehr Normalität in Annas bringen, da sie mit dieser mobiler wäre und es auch einmal möglich wäre, ein paar Tage Urlaub zu machen oder zB auch dass Anna bei ihrer Oma oder bei einer Freundin übernachten kann.

### **Behandelnde Ärzte:**

KH Schwarzach – OA Dr. Christoph Seelbach

Kinderarzt – Dr. Roland Drexler

Facharzt für Lebertransplantationen:

Univ. Prof. Dr. Ludwig Müller – Innsbruck

Fotos Anna einfügen

Links:

Connect Medizintechnik <http://www.connect-medizintechnik.at/neonatologie/phototherapie/index.html> - MAVILED-Lampen

auf [www.orpha.net](http://www.orpha.net) (Ärzteportal) unter CRIGLER NAJJAR SYNDROM suchen, einige Details zur Krankheit sowie Forschungseinrichtungen, Studien etc...

Wikipedia:

<http://de.wikipedia.org/wiki/Crigler-Najjar-Syndrom>

Association de Criglar Najjar (France)

<http://www.crigler-najjar.fr/die-phototherapie?lang=fr>

## **Weitere Information:**

Im Juni 2014 hat Anna ihren Opa mütterlicherseits mit 52 Jahren bei einem tragischen Autounfall verloren. Der Verlust trifft die gesamte Familie hart.