



Holly liebt die Schule, wie es vielleicht nur Sechsjährige können. Aber sie braucht einen Rollstuhl oder eine Gehhilfe, um hinzukommen. Sie wurde mit Glutarazidurie vom Typ 1 geboren, so dass ihr ein wichtiges Enzym fehlt. Dadurch werden bestimmte Aminosäuren nicht abgebaut. Diese reichern sich im Gewebe an, auch im Gehirn, was nicht nur die Motorik beeinträchtigen kann.

Ein Tag nachdem ein Pries-ter an sein Bett gekommen war, ihm die Sterbesakramente gespendet und David Fajgenbaum sich bereits vom Leben verabschiedet hatte, schlug das Medikament an. Seine Krankheit hatte den amerikanischen Medizinstudenten schon zweimal fast umgebracht, weitere Attacken standen ihm allerdings noch bevor. Angefangen hatte es zoro damit, dass er nachts im Schlaf extrem schwitzte.

Morgens kam Fajgenbaum dann kaum aus dem Bett, Appetit hatte er keinen mehr und war ständig müde. Nach zwei Wochen konnte sich der zuvor durchtrainierte Mann nur noch schwer auf den Beinen halten; auf seinem Oberkörper traten Blutgefäße hervor, die Lymphknoten schwellen an. Nachdem er mit letzter Kraft eine Prüfung geschrieben hatte, schleppte sich Fajgenbaum hinüber in die Notaufnahme. Das Ergebnis der Untersuchung war niederschmetternd: „Ihre Nieren, Ihre Leber und Ihr Knochenmark gehen in die Knie. Und wir wissen nicht, warum“, sagten die Ärzte.

Inzwischen ist Fajgenbaum Anfang 30, Assistenzprofessor für seltene Erkrankungen an der University of Pennsylvania, in Philadelphia, und er kennt die Ursache seiner Verwandlung vom Sportler zum Wrack: Morbus Castelman. Eine Krankheit, an der in den Vereinigten Staaten weniger als 8000 Menschen leiden. Der Mediziner empfängt Besucher in seinem Büro, das fünf Stockwerke über der Notaufnahme liegt, in der sein Kampf gegen das rätselhafte Leiden begonnen hatte. Bis heute führt er ihn fort – als Arzt, Wissenschaftler und Patient. Mit beachtlichem Erfolg. In Zusammenarbeit mit Kollegen und einer Pharmafirma erreichte er so gar, dass ein erstes Medikament zugelassen wurde. Fajgenbaums Geschlecht ist jedoch nicht nur für Leidensgenossen wichtig, sie könnte darüber hinaus als Leitfaden dienen, um Menschen zu helfen, die an seltenen Erkrankungen leiden. Und das sind keinesfalls wenige.

Zwar befindet eine seltene Erkrankung nach der Definition der EU höchstens einen von 2000 Menschen. Weil es aber mehr als 7000 solcher Krankheiten gibt, sind es viele Betroffene: deutschlandweit mehr vier Millionen, in der EU bis zu dreißig Millionen, und nur für etwa jeden Zehnten existiert eine spezifische Therapie. Meist handelt es sich um genetisch bedingte Leiden, die früh in Erscheinung treten und chronisch verlaufen. Mit der richtigen Diagnose fangen die Probleme aber erst an, denn sich ein Gesundheitssystem stellen muss: Wie lassen sich seltene Erkrankungen besser erkennen? Was kann die Forschung beitragen und wie kosteneffektiver arbeiten? Das Geld im Medizinsystem ist schließlich begrenzt, das ist nicht nur den Ökonomen bewusst.

In Fajgenbaums Fall wurde sein fitter Körper zum Ballon. Flüssigkeit lagerte sich ein, das Gehirn arbeitete langsamer. Die Diagnose erhielt er elf Wochen nach den ersten Symptomen. Zunächst tippten die Ärzte auf Pfeiffersches Drüsenfieber, aber im Blut fand sich keine Spur einer akuten Infektion mit Epstein-Barr-Viren. Doch Krebs? Ein bösartiges Lymphom schied nach einer Knochenmarkspunktion ebenfalls als Erklärung aus. Antikörper, die auf eine Autoimmunkrankheit wie etwa Lupus erythematoses hinweisen würden, suchte man vergebens. Erst als Ärzte in seiner Heimatstadt sich einen der Lymphknoten vornahmen und eine Probe an die Mayo-Klinik in Minnesota schickten, fand man typische Veränderungen. Der Assistent, der die Diagnose überbrachte, sagte: „Sie haben Morbus Castelman. Aber ich habe keine Ahnung, was das ist.“ Dieses 1954 vom Pathologen Benjamin Castelman beschriebene Leiden



Natalia ist eine begeisterte Tänzerin, doch das Patau-Syndrom schränkt ihre Gesundheit ein. In ihren Zellen ist das Chromosom 13 doppelt vorhanden, aber sie erlbe noch ein Stückchen extra. Es ist eine partielle Trisomie 13, die in jedem Fall anders ausgeprägt sein kann.



Heidi schläft gerne in Kleider der Disney-Prinzessinnen und lackiert ihre Fingernägel. Aber ihre Gelenke sind überbeweglich und schmerzen, weil das Ehlers-Danlos-Syndrom vom Typ 3 ihr Kollagen verändert. Die erste von zig Operationen erfolgte im Alter von acht Monaten.



Jake genießt es zu schwimmen. Er mag Wasser und Musik, scheut Fremde nicht, braucht aber Hilfe bei vielen alltäglichen Dingen. Jake leidet unter dem Angelman-Syndrom, das im Alter von sieben Jahren diagnostiziert wurde: Ein Defekt auf dem mütterlichen Chromosom 15 vermindert seine kognitiven und psychischen Fähigkeiten. Auch Bewegung sowie Artikulation sind in Mitleidschaft gezogen.

ten führen, in das solle einfließen, wer welche Behandlung bekam und wie lange die Patienten überlebten. Erst dann könne man nach den Ursachen der Erkrankung und Therapien suchen.

Dem Castelman-Netzwerk gelang es so, die ersten diagnostischen Kriterien für die Erkrankung zu entwickeln. Diese basieren auf Laborwerten sowie Lymphknotenproben von Patienten aus aller Welt und würden dieses Jahr im Fachjournal *Blood* veröffentlicht. Man unterscheidet nun eine unizentrische Form, bei der ein einzelner Lymphknoten betroffen ist, von der systemischen Ausprägung. Die unizentrische Erkrankung ist mit einer Operation oft heilbar, eine systemische meist nicht. Letztere kann durch das Humane-Herpes-Virus 8 hervorgerufen werden, was insbesondere Aids-Patienten trifft. HHV-8 setzt bestimmte Immunzellen zu. Mit Hilfe des Medikaments Rituximab, eines Antikörpers, lassen sich diese B-Lymphozyten aber aus dem Verkehr ziehen und die Krankheit in den Griff bekommen.

Wenn HHV-8 allerdings keine Rolle spielt, handelt es sich um die dritte Form des Castelman-Syndroms. Diese tritt ebenfalls systemisch, also am ganzen Körper in Erscheinung, doch niemand weiß bislang, warum die Entzündungsbotenstoffe in hohen Konzentrationen durchs Blut rauschen. Sie greifen Blutgefäße und Organe an, wie in dem beispielhaften Fall von David Fajgenbaum. Für die Suche nach den Ursachen hat das Castelman-Netzwerk bereits mehr als 800.000 Dollar eingeworben, und dieses Geld geht nicht einfach an irgendein Team, das sich um eine Förderung für ein Projekt besorgt, sondern nur an die Besten, erklärt Dustin Shilling, stellvertretender Leiter für Forschung im CDCN: „Wir besorgen das Geld, wissen ganz genau, was damit erforscht werden soll, und geben es den absoluten Experten im Feld.“

Um auszuschließen, dass hinter der HHV-8-negativen Form des Syndroms ein anderes Virus steckt, beauftragte man Ian Lipkin von der Columbia University. Er gilt als Koronaphie, wenn es um das Aufspüren unbekannter Erregers geht. Anfang 2008 will er seine Ergebnisse vorlegen. Das wäre vergleichsweise schnell, aber abgesehen davon hat das Netzwerk in fünf Jahren noch einiges erreicht. Man lässt die Pharmaindustrie zum Beispiel für den Aufbau eines Patientenregisters bezahlen, hat Diagnosekriterien erarbeitet, eine Biobank eingerichtet. Mit dem Medikament Silusimab, das als Interleukin-6-Hemmer den Sturm der Botenstoffe abfangen soll, ist ein erstes Mittel zugelassen und ein zweites könnte bald folgen. Derzeit wird das Präparat Sirolimus erprobt, das zum Beispiel nach Transplantationen eingesetzt wird, um die Abwehrreaktionen zu bremsen. Castelman-Patienten erhalten es nun unter anderem, damit in die Lymphknoten keine Blutgefäße einwandern und T-Lymphozyten „geheimt“ werden. Fajgenbaum testet es seit 2014 an sich selbst, bei ihm schlägt diese Therapie an.

Die Patienten und ihre Bedürfnisse prägen die Arbeit des Forschungsnetzwerkes. Wie, das lässt sich auf dem alljährlichen „Castelman Patient Summit“ beobachten. Dieses Mal fand das Treffen im gläsernen Neubau des Universitätsklinikums in Philadelphia statt – spiegelnde Böden, Rolltreppen und riesige Bildschirme, auf denen Mediziner und Forscher der Klinik ihre Erfolgsgeschichten erzählen, darunter der weltbekannte Diabetologe Arthur Rubenstein.

Aus ganz Nordamerika, aber auch aus Europa waren Betroffene Mitte September angereist und erzählten sich, auf bunten Sofas sitzend, ihre Krankengeschichten. In einer Runde berichtete beispielsweise ein Brit, während der Therapie habe ein Virus sein Gehirn befallen, was ihm die Intensivstation eingebracht hätte. „Oh my God“, stammelte eine an der gleichen Form erkrankte Amerikanerin entsetzt. Es gab aber auch hoffnungsvollere Töne – und Unarmungen, die davon zeugen, dass viele der Patienten sich seit langem kennen und reger über ihre Krankheit austauschen. Wer wollte, konnte sich Blut abnehmen lassen, damit die Biobank um eine weitere Probe anwächst. Nach ihren Vorträgen freuten sich Experten wie Dustin Shilling oder Frits van Rhee über ein Zweiteinmitleid, das hinter der HHV-8-negativen Form des Syndroms ein anderes Virus steckt, beauftragte man Ian Lipkin von der Columbia University. Er gilt als Koronaphie, wenn es um das Aufspüren unbekannter Erregers geht. Anfang 2008 will er seine Ergebnisse vorlegen. Das wäre vergleichsweise schnell, aber abgesehen davon hat das Netzwerk in fünf Jahren noch einiges erreicht. Man lässt die Pharmaindustrie zum Beispiel für den Aufbau eines Patienten-

registers bezahlen, hat Diagnosekriterien erarbeitet, eine Biobank eingerichtet. Mit dem Medikament Silusimab, das als Interleukin-6-Hemmer den Sturm der Botenstoffe abfangen soll, ist ein erstes Mittel zugelassen und ein zweites könnte bald folgen. Derzeit wird das Präparat Sirolimus erprobt, das zum Beispiel nach Transplantationen eingesetzt wird, um die Abwehrreaktionen zu bremsen. Castelman-Patienten erhalten es nun unter anderem, damit in die Lymphknoten keine Blutgefäße einwandern und T-Lymphozyten „geheimt“ werden. Fajgenbaum testet es seit 2014 an sich selbst, bei ihm schlägt diese Therapie an. Die Patienten und ihre Bedürfnisse prägen die Arbeit des Forschungsnetzwerkes. Wie, das lässt sich auf dem alljährlichen „Castelman Patient Summit“ beobachten. Dieses Mal fand das Treffen im gläsernen Neubau des Universitätsklinikums in Philadelphia statt – spiegelnde Böden, Rolltreppen und riesige Bildschirme, auf denen Mediziner und Forscher der Klinik ihre Erfolgsgeschichten erzählen, darunter der weltbekannte Diabetologe Arthur Rubenstein.

Aus ganz Nordamerika, aber auch aus Europa waren Betroffene Mitte September angereist und erzählten sich, auf bunten Sofas sitzend, ihre Krankengeschichten. In einer Runde berichtete beispielsweise ein Brit, während der Therapie habe ein Virus sein Gehirn befallen, was ihm die Intensivstation eingebracht hätte. „Oh my God“, stammelte eine an der gleichen Form erkrankte Amerikanerin entsetzt. Es gab aber auch hoffnungsvollere Töne – und Unarmungen, die davon zeugen, dass viele der Patienten sich seit langem kennen und reger über ihre Krankheit austauschen. Wer wollte, konnte sich Blut abnehmen lassen, damit die Biobank um eine weitere Probe anwächst. Nach ihren Vorträgen freuten sich Experten wie Dustin Shilling oder Frits van Rhee über ein Zweiteinmitleid, das hinter der HHV-8-negativen Form des Syndroms ein anderes Virus steckt, beauftragte man Ian Lipkin von der Columbia University. Er gilt als Koronaphie, wenn es um das Aufspüren unbekannter Erregers geht. Anfang 2008 will er seine Ergebnisse vorlegen. Das wäre vergleichsweise schnell, aber abgesehen davon hat das Netzwerk in fünf Jahren noch einiges erreicht. Man lässt die Pharmaindustrie zum Beispiel für den Aufbau eines Patienten-

registers bezahlen, hat Diagnosekriterien erarbeitet, eine Biobank eingerichtet. Mit dem Medikament Silusimab, das als Interleukin-6-Hemmer den Sturm der Botenstoffe abfangen soll, ist ein erstes Mittel zugelassen und ein zweites könnte bald folgen. Derzeit wird das Präparat Sirolimus erprobt, das zum Beispiel nach Transplantationen eingesetzt wird, um die Abwehrreaktionen zu bremsen. Castelman-Patienten erhalten es nun unter anderem, damit in die Lymphknoten keine Blutgefäße einwandern und T-Lymphozyten „geheimt“ werden. Fajgenbaum testet es seit 2014 an sich selbst, bei ihm schlägt diese Therapie an. Die Patienten und ihre Bedürfnisse prägen die Arbeit des Forschungsnetzwerkes. Wie, das lässt sich auf dem alljährlichen „Castelman Patient Summit“ beobachten. Dieses Mal fand das Treffen im gläsernen Neubau des Universitätsklinikums in Philadelphia statt – spiegelnde Böden, Rolltreppen und riesige Bildschirme, auf denen Mediziner und Forscher der Klinik ihre Erfolgsgeschichten erzählen, darunter der weltbekannte Diabetologe Arthur Rubenstein.



Isobel und Abigail fordern als identische Zwillinge mit Trisomie 21, dem Down-Syndrom, die natürliche Wahrscheinlichkeit heraus: 1 zu zwei Millionen. Sie entwickeln sich langsamer als andere Kinder, und ihr Sprachvermögen ist schlechter, doch ihre Fröhlichkeit steckt alle an.

übertragen werden – und auf andere Länder. Das schrieb der Amerikaner 2016 in dem Fachjournal *Lancet Oncology*. Ob das Konzept generell Chancen hat? Zu denjenigen, die das einschätzen können, zählt Christoph Klein, Leiter des Haumerischen Kinderspitals in München und des angebundenen Zentrums für Seltene Erkrankungen bei Kindern. Der Mediziner hat fünf Jahre in Harvard gearbeitet und geforscht, nach seiner Rückkehr eine gemeinnützige Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen gegründet und engagiert sich dafür, den Charity-Gedanken hierzulande zu stärken. Seiner Meinung nach könnte die Forschungs- und Versorgungslandschaft im Bereich seltener Erkrankungen in Deutschland noch verbessert werden. Klein spricht sich für eine klarere Strukturierung der Versorgung und eine gerechtere Allokation der Ressourcen aus: „Eine gute Patientenversorgung geht meist noch auf das persönliche Engagement einzelner Ärzte zurück.“ Ansonsten aber habe sich in Deutschland in diesem Bereich vieles bewegt. Wie in den Vereinigten Staaten spielen Patienten und Eltern kranker Kinder dabei eine wichtige Rolle; aber auch Betroffene wie David Fajgenbaum, die das Thema – gemeinsam mit ihren Ärzten – aus der eigenen Not heraus auf die politische Agenda bringen. Auf ihren Druck hin forderte die Europäische Kommission 2009 alle EU-Länder dazu auf, nationale Aktionspläne auszuarbeiten und umzusetzen.

Ain dem Plan für Deutschland war Klein beteiligt, und zu den Projekten, die schon umgesetzt wurden, zählt der sogenannte se-Atlas. Wer auf der zugehörigen Website (<https://www.se-atlas.de/>) eine Diagnose einigt, findet auf einer Deutschlandkarte passende Ansprechpartner. Die Patienten können damit schneller einen Fachmann finden. Und Ärzten, die Unterstützung oder eine Zweiteinmitleid suchen, hilft zum Beispiel Christine Mundlos. Die Ärztin ist Loisin bei der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, kurz ACHE, dem deutschen Dachverband der Patientenvereine und Selbsthilfegruppen. Sowohl Klein als auch Mundlos würden sich wünschen, dass Klinik, Forschung und Industrie noch enger zusammenarbeiten. Seit 2000 existieren in Europa immerhin Gesetze, die eine Zulassung von Medikamenten erleichtern. Hersteller, die einen neuen



Grace's weiße Hirnsubstanz ist geschädigt, weil es ihr an Sauerstoff mangelte; ihr Kreuzbein fehlt, das Rückgrad endet mit den Brustwirbeln, die Milz liegt auf der falschen Seite, der Darm musste gedreht werden – eine Zyste an der Lunge entfernt. Sie wirkt jünger als sieben.

Wirkstoff gegen eine seltene Krankheit auf den Markt bringen wollen, müssen die Gebühren für die Zulassung nicht bezahlen und erhalten für zehn Jahre ein Exklusivrecht. Außerdem kann der Anspruch an die Studien nicht so hoch sein wie bei herkömmlichen Medikamenten. Denn einerseits fällt es schwer, Betroffene dafür zu finden, andererseits sind Studien mit vielen Probanden teuer. Und wenn letztlich nur wenige hundert oder tausend Patienten das Medikament bekommen, decken sich die Ausgaben nicht mit den Einnahmen. An der Zulassungsstudie von Silusimab für Morbus Castelman nahmen nur 79 Patienten teil.

Seit der neuen Gesetzgebung sind in der EU mehr als achtzig Medikamente für seltene Erkrankungen zugelassen worden. Dieser Boom hat allerdings seine Kehrseiten. Ein zusätzlicher Nutzen vieler Medikamente ist schwer zu quantifizieren oder einfach nicht besonders groß. Auch scheinen Kosten und Nutzen nicht immer in einem ausgewogenen Verhältnis zu stehen, und manche Substanzen kosten zwar Hunderttausende von Euro, helfen aber trotzdem kaum. Das Pharmainternehmen die Sonderkonditionen munter zweckentfremden, ist ein weiteres Problem. Zum Beispiel, wenn sie diese für Krankheiten nutzen, die in Europa zwar selten, weltweit jedoch recht häufig sind. Damit lässt sich etwa erklären, wa-



Maddox ist hier zwei Jahre alt. Bei seiner Geburt brach er sich Rippen, beide Handgelenke und wirkte entsetzlich klein. Nach zehn Tagen diagnostizierten die Ärzte Hypophosphatase, eine Stoffwechselerkrankung der Knochen – die Mehrzahl der früh Betroffenen wird keine fünf Jahre alt. Ihm halfen Injektionen im Rahmen einer klinischen Studie.



Percy gilt als Nimmersatt, und seine Muskelspannung ist schwach. Dafür sorgt sein Prader-Willi-Syndrom, das durch eine Störung auf dem vom Vater geerbten Chromosom 15 ausgelöst wird. Mit seinen beiden Brüdern spielt er gerne, nur naschen wie sie darf er nicht.

Eine Studie aus dem Jahr 2006 schätzt, dass jedes Jahr an die 250 neue seltene Erkrankungen beschrieben werden. Dafür verantwortlich sind Wissenschaftler wie die Genetikerin Ashley Winslow, die am Orphan Disease Center der University of Pennsylvania die translationale Forschungsabteilung leitet. „Wir finden immer neue seltene Erkrankungen, und wir brechen manche Krankheiten in kleinere Gruppen auf, die dann per definitionem selten sind“, erklärt Winslow. Dementsprechend müsse die Medizin ebenso präziser werden. Zudem wird es immer preiswerter, das menschliche Erbgut zu entschlüsseln und darin genetische Erkrankungen aufzuspüren. Was zu Beginn des Jahrzehnts noch Milliarden verschlang, kostet heute weniger als eintauschend Euro – und dauert keine Jahre, sondern Tage oder sogar nur noch Stunden.

Wie die Genetik helfen kann, zeigt sich am Rett-Syndrom, das vor allem Mädchen betrifft und das zu Gehirnschäden führen kann. Die Diagnose fällten Ärzte bisher meist anhand der Symptome wie etwa eines seltsamen Gangs oder eines recht kleinen Kopfes. Atypische Rett-Patientinnen, zu denen die klinische Beschreibung nicht passte, gab es trotzdem, und einige bekamen häufiger als andere Krampfanfälle. Schließlich zeigten Genanalysen, dass bei ihnen ein bestimmtes Gen betroffen ist. Inzwischen ist diese CDKL5-Erkrankung als eigenständig anerkannt, und eine darauf zugeschnittene Therapie könnte in absehbarer Zeit erhältlich sein. In seiner ersten Erprobung verringerte das Medikament Ganaxolon die Anzahl von Krampfanfällen um fast die Hälfte – für die Patienten eine erhebliche Verbesserung.

Zum Abschied deutet David Fajgenbaum auf eine Pinwand in seinem Büro. Daran hängen Schnappschüsse von Patienten, die er behandelt oder auch nur kennengelernt hat. Der Arzt nimmt das Foto eines jungen Mannes ab, der erst vor kurzem erkrankte und auf der Intensivstation im selben Zimmer landete wie er selbst vor ein paar Jahren. „Gary hing an einer Beatmungsmaschine, und es ging ihm zunächst von Tag zu Tag schlechter“, erzählt Fajgenbaum. Als ich ihn da liegen sah, dachte ich mir: Genau so muss ich vor fünf Jahren ausgesehen haben.“ Nach wie vor ist Fajgenbaum Castelman-Patient, aber zugleich Arzt. Einer, der mal Quarterback war und auf keinen Fall schnell aufgibt.

Je weiter die Erforschung seltener Erkrankungen fortschreitet, desto mehr zeigt sich, dass es ziemlich viele sind.



Mathew wurde mit seiner Zwillingsschwester in der 26. Woche geboren. Beide zart, doch er war besonders anfällig für Infekte und hatte Atemprobleme. Mit knapp einem Jahr wurde Morbus Crozon bei ihm festgestellt, seine Schädelknochen verknöcherten vorzeitig.

Sind so große Augen

Mit Isaac, dem Sohn der britischen Fotografin Ceriwen Hughes, fing alles an. Sie startete das Selbsthilfeprojekt „Same but different“ auch aus persönlichen Gründen: Isaac ist vom Möbius-Syndrom betroffen, einer seltenen Erkrankung, die unter anderem die Mimik erschwert und das Gesicht maskenhaft erscheinen lässt. Immer wieder störten sich die Leute an seinem Aussehen und seinem Verhalten, und über die Jahre hinweg traf Hughes viele Eltern, die Ähnliches erleben, weil ihre Kinder eben anders waren.

Um der Ablehnung und den Vorurteilen etwas entgegenzusetzen, setzt die Fotografin auf ihr Können. Sie will den Blick auf den Menschen hinter der Behinderung lenken. So in etwa geht ihre Geschichte, jetzt nachzulesen auf der Website zum „Rare Project“, das mit beeindruckenden Kinderporträts auf seltene Erkrankungen aufmerksam macht. Die Bilder sind in Ausstellungen zu sehen – und eine Auswahl auf dieser Doppelseite. Ohne selbst das Wort zu ergreifen, treten die Betroffenen damit für sich selbst ein, und sie werden zu Botschaftern für andere.

Zu sehen sind auch inszenierte Krankenhauszenen (unter dem Menüpunkt „Rare Beauty“), aber es sind vor allem die fragenden Kinderaugen, die ersten oder verschnitzten Gesichter, die einen nicht mehr loslassen. Wer die Texte dazu liest, versteht schnell, dass Familien unendlich viel Kraft, Hoffnung, Geduld, Liebe sowie Unterstützung brauchen, um sich den Herausforderungen und Schwierigkeiten zu stellen, wenn ein seltenes Syndrom einmal diagnostiziert ist. Am schlimmsten ist für die meisten Eltern jedoch die Zeit der Ungewissheit, in der ihnen niemand sagen kann, woran ihr Kind eigentlich leidet.

www.samebutdifferent.org.uk



Isobel leidet an den Folgen einer Gehirnentzündung im Kleinkindalter, verursacht von Herpes simplex-Viren. Sie ist Epileptikerin, stumm, autistisch, hört schlecht: ein Schlaganfall verletzte ihr Gehirn, was sie zusätzlich einschränkt. Disney-Filme schaut sie mit den passenden Puppen.