

# „Es ist ein Glück, dass ich lebe“

20 Tabletten muss Barbara Kirchmair pro Tag schlucken. Die Hopfgartnerin hat Mukoviszidose. Am Tag der Seltenen Krankheiten erzählt sie, warum es an ein Wunder grenzt, dass sie mit 50 ein normales Leben führt.

Von Nicole Strozzi

**Innsbruck** – Barbara Kirchmair ist 50, sportlich, stylisch gekleidet und gut drauf. Dass die Hopfgartnerin heute in der Öffentlichkeit über ihre Krankheit spricht, ist nicht selbstverständlich. Die Mutter zweier erwachsener Kinder lebt mit der Diagnose Cystische Fibrose (CF), bekannt als Mukoviszidose. Mukoviszidose zählt zu den seltenen angeborenen, vererblichen Krankheiten. CF verschleimt die Bronchien in der Lunge, betrifft aber auch viele andere Organe, darunter den Darm und die Bauchspeicheldrüse.

## Frühe Behandlung

Vor einigen Jahrzehnten überlebten Betroffene kaum das Kindesalter. Barbara Kirchmair ist eine der wenigen, die der Statistik trotzen. „Ich hatte Glück. Die meisten, die mit mir jung waren, leben heute nicht mehr“, sagt sie.

Heute hingegen werden viele Betroffene mit der Krankheit erwachsen. „Seit Mitte der 90er-Jahre wird in Österreich jeder Säugling auf Mukoviszidose gescreent. Wird die Krankheit früh erkannt und behandelt, kommt es kaum zu Symptomen“, erklärte Dorothea Appelt, Oberärztin an der Innsbrucker Uniklinik für Kinder- und Jugendheilkunde und Leiterin des Cystischen Fibrose Zentrums, gestern zum „Tag der Seltenen Krankheiten“.

„Früher hat es ein solches Screening nicht gegeben“, erzählt Barbara Kirchmair. Dass ihre Krankheit früh entdeckt wurde, verdankt sie einer schicksalhaften Begebenheit. „Mein Bruder hatte ebenfalls CF und ist mit zwei Jahren leider daran gestorben. Ich hatte von Geburt an dieselben Symptome und wurde deshalb im Säuglingsalter genauer untersucht“, verrät die Tirolerin.

Während die Kontrollen anfangs noch einmal pro Jahr stattfanden und die Behandlung eher nach dem Zufalls-

prinzip erfolgte, kam es vor 30 Jahren zu einer Weiterentwicklung der Therapie. „Für mich war das ein Gamechanger“, betont Kirchmair. Dank Antibiotika, neuer Medikamente und strafferen Kontrollen lebt die Unterländerin heute ein nahezu „normales“ Leben inklusive Job und Jogging-Runden. Ihre ganze Familie gehe – genau wie sie selbst – „unhysterisch“ mit dem Thema um, versichert die

Patientin, die zwar versucht, Ansteckungen möglichst zu vermeiden, aber nicht auf soziale Kontakte verzichtet.

Nur die tägliche und konsequente Tabletteneinnahme erinnert sie an die Mukoviszidose. „Derzeit nehme ich 20 Tabletten pro Tag und inhaliere zwei Stunden täglich“, erzählt die 50-Jährige. Auf das Tragen einer Maske im Alltag würde sie verzichten. „Wichtig ist nur, dass sich CF-Pati-

enten nicht treffen, wenn sie krank sind, da sich die Keime untereinander eher verbreiten“, betont Oberärztin Appelt. Auch Schwimmbäder und Biomüll gelten als riskante Quellen für Keime.

## Eine von 3500

„Die Wahrscheinlichkeit, an CF zu erkranken, liegt in Österreich bei 1:3500. CF ist somit eine der häufigeren seltenen Krankheiten“, ergänzt

Johannes Zschocke, Direktor des Innsbrucker Instituts für Humangenetik. Jede 30. Person sei AnlageträgerIn. Tragen beide Elternteile ein mutiertes Gen in sich, liege die Wahrscheinlichkeit bei 25 Prozent, dass das Kind erkrankt.

„Ausgerechnet ich habe einen Mann gefunden, der Anlageträger ist. Das ist so unwahrscheinlich wie ein Lotto-Jackpot“, spricht die Tirolerin einen unglaublichen Zufall

an. Ihre beiden Kinder seien somit auch Anlageträger. „AnlageträgerIn zu sein, heißt aber nicht, dass die Krankheit Probleme macht oder zu Symptomen führt“, erläutert Johannes Zschocke.

Barbara Kirchmair hat gelernt, mit ihrer Krankheit zu leben, und blickt positiv in die Zukunft. Denn das Leben sei viel zu kostbar, um es mit „Was wäre wenn“-Gedanken zu verschwenden.



„Die Mehrheit der Seltenen Krankheiten wird meistens durch genetische Veränderungen verursacht.“

Johannes Zschocke  
(Leiter Humangenetik)



„Seit Mitte der 90er-Jahre wird in Österreich jeder Säugling auf Mukoviszidose gescreent.“

Dorothea Appelt  
(Leiterin CF Zentrum)



Barbara Kirchmair geht entspannt und offen mit ihrer Krankheit um. Sie hat gelernt, mit Mukoviszidose zu leben.

Fotos: Tirol Kliniken/Bullock

## Seltene Krankheiten

**In Summe häufig:** Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 EinwohnerInnen daran leiden. Hinter dem Begriff „Seltene Erkrankungen“ verbergen sich ca. 7000 unterschiedliche Krankheiten, die in ihrer Gesamtheit etwa 7 Prozent der Bevölkerung betreffen. In Österreich ist also von rund 500.000 PatientInnen auszugehen.

## Cystische Fibrose (CF)

bzw. Mukoviszidose ist eine angeborene, vererbliche Stoffwechselerkrankung, die zu den Seltenen Erkrankungen zählt. Zäher Schleim „verstopft“ und schädigt lebenswichtige Organe. Die Symptome machen sich meist schon im Babyalter bemerkbar. Heute ist CF immer noch nicht heilbar, mit Medikamenten und angepasster Ernährung aber gut kontrollierbar. Viele Betroffene sind heute erwachsen.