

## Refsum - Wenn sehen, hören und riechen nicht mehr selbstverständlich ist

Maria Pogoda: Hallo und herzlich willkommen zur vierten Staffel von „seko on air“. Wir, das sind Maria Pogoda und

Irena Težak: Irena Težak

Maria Pogoda: präsentieren Ihnen, wenn Sie mögen, ab sofort wieder zweimal monatlich interessante Themen aus der Selbsthilfe in Bayern. Schreiben sie uns, kommentieren sie und melden sie sich mit Ideen zu Wort. Wir freuen uns über jede Weiterleitung, Verlinkung oder Erwähnung. Unsere erste Folge beschäftigt sich mit einer Seltenen Erkrankung

Irena Težak: Der Tag der seltenen Erkrankungen wird seit dem 29. Februar 2008 weltweit begangen, um die Öffentlichkeit auf die Belange der von seltenen Krankheiten Betroffenen Menschen aufmerksam zu machen. Eine Erkrankung gilt als selten, wenn bis zu 5 von 10.000 Menschen in der Europäischen Union von ihr betroffen sind. In Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung In der gesamten Europäischen Union geht man von 30 Millionen Menschen aus. Weltweit sind bis zu 8.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen bekannt.

Maria Pogoda: Hören und Lesen Sie nun über die Refsum-Erkrankung.

Irena Težak: Ja, ich begrüße heute hier bei uns die Frau Kerstin Reichert zu einem sehr interessanten Thema. Eine seltene Erkrankung mit dem Namen Refsum. Wenn Sehen, Hören und Riechen nicht mehr selbstverständlich ist. Frau Reichert, hallo. Und was bedeutet Refsum denn eigentlich?

Kerstin Reichert: Ja hallo erstmal vielen lieben Dank für die Einladung und Refsum bedeutet: es ist im Grunde eine seltene Stoffwechselerkrankung, die hauptsächlich betroffen ist von der Leber und damit einhergehend noch mal verschiedene Symptome hat. Sie haben ja schon im Eingangssatz gesagt, wenn Sehen, Hören und Riechen nicht selbstverständlich ist. Dann sind wir auch bei den Sinnesorganen, die da auch noch alles betroffen sind. Also insbesondere die Augen. Das ist die Augenerkrankung, Retinitis Pigmentosa. Die ist an sich eigentlich auch noch mal eine eigene seltene Erkrankung, bei Refsumpatienten mit einer der Hauptsymptome. Riechen, ist es dann der Geruchsverlust, der kommt schleichend. Wir haben eine Polyneuropathie, wir haben eine Schwerhörigkeit und wir haben eine Ataxie.

Irena Težak: Können Sie Polyneuropathie und Ataxie nochmal erklären?

Kerstin Reichert: Sehr gerne - Polyneuropathie das ist so eine Art, dass wir kein Gefühl an den Körperteil haben, insbesondere an den Füßen und Beinen, wo dann einfach wenig Gefühl da ist. Das heißt nicht, das gar kein Gefühl da ist. Aber es ist auf jeden Fall ein verlangsamtes oder verzögertes Fühlen oder überhaupt nicht Bemerken einer Berührung vorhanden und die Ataxie geht in die Gleichgewichtsstörungen. Das kommt eben dadurch, dass durch den - jetzt sind wir schon beim ersten Fachbegriff - der Phytansäure - eine Nervenbahnschädigung passieren kann, wenn der Wert zu hoch ist. Und dann führt es zu Nervenbahnschädigungen und Muskelproblemen, weil die Nervenbahnen natürlich auch die Muskeln mitbedienen. Also wir sind ja aus einer Zelle entstanden und deswegen hängt alles mit allem zusammen.

Irena Težak: Mich würde interessieren: Sie sind ja selbst betroffen - wie haben Sie denn erfahren, dass Sie diese Erkrankung haben? Also ich weiß von vielen seltenen Erkrankungen, dass das sehr, sehr lange dauert, bis die Menschen dann letztendlich wissen, was sie haben, bis das Kind einen Namen hat, sozusagen. War das bei Ihnen auch so?

Kerstin Reichert: Ja, das war bei mir auch so. Es wurde dadurch entdeckt, weil ich selbst gemerkt habe, dass mir die Kraft zum Joggen fehlt. Und es hat mich persönlich so getriggert, weil ich einfach unbedingt wieder richtig joggen wollte, dass ich in die Uniklinik gegangen bin und hab abklären lassen mit der Bitte: "klärt bitte alles ab, ob ich MS habe. Keine Ahnung, was es alles für muskuläre Erkrankungen gibt". Und das war, als ich 49 war.

Irena Težak: Was haben Sie denn gemerkt beim Joggen? Was hat nicht mehr funktioniert?

Kerstin Reichert: Dadurch, dass ich 2015 ein Guillain-Barré-Syndrom hatte, hat es dazu geführt, dass ich schon nicht mehr richtig laufen konnte und die Muskulatur in den Beinen eher schwach ist. Normalerweise war es aber so die Aussage, dass beim Guillain-Barré-Syndrom sich die Symptome wieder verbessern und nach knapp sieben Jahren habe ich mir gedacht: So, jetzt bin ich immer noch nicht da, wo ich gerne sein möchte und wollte das auch auf einem ziemlich niedrigen Niveau wiederhaben, also Joggen. Ich wollte gar nicht meine normale Sportart Tennis wieder haben, sondern ich wollte einfach mal wieder joggen und das hat halt einfach nicht funktioniert. Und das war dann mein Weg in die Uniklinik. Im Grunde, wenn man das so will, war mein erstes Symptom schon im Jugendzeitalter.

Irena Težak: Das sagen sie jetzt sozusagen rückwärts gerichtet mit dem Blick auf Ihre Jugend. Was hatten Sie mit zwölf, dreizehn, was?

Kerstin Reichert: Das habe ich vorhin eingangs noch vergessen. Es gibt auch noch ein Symptom. Das sind die Zehenanomalien. Also meistens ist es der verkürzte vierte Zeh und den haben damals meine Eltern in der Uniklinik untersuchen lassen. Da hatte man einfach gesagt das ist halt so, man soll nichts machen. Wenn der Fuß ausgewachsen ist, kann man das alles gerne noch mal anschauen. Aber wenn das Kind keine Schmerzen hat, dann ist das alles so okay.

Irena Težak: Und heute wissen Sie, dass das auch ein Refsumsymptom ist?

Kerstin Reichert: Ja!

Irena Težak: Hätte es Ihnen denn was gebracht, wenn Sie das schon früher gewusst hätten?

Kerstin Reichert: Ja, und zwar. Wenn man jetzt wieder zu dem komischen Wort der Phytansäure geht. Das ist ja das, was unser Körper nicht verstoffwechselt, hat es dann natürlich dazu geführt, dass ich in meinem ganzen Leben ganz viel Phytansäure in dem Körper aufgebaut habe.

Irena Težak: In welchen Lebensmitteln ist denn Phytansäure drinnen?

Kerstin Reichert: Insbesondere in Rindfleisch, in Lamm, ja auch in Schweinefleisch und Gemüse. Es kommt immer darauf an, welchen Wert man jetzt hat - jetzt wird's schon sehr fachspezifisch. Dann darf man gewisse Gemüsesorten nicht essen und ganz komplett rauslassen muß man alle Milchprodukte.

Irena Težak: Okay, das haben Sie sozusagen gar nicht gemacht.

Kerstin Reichert: Das habe ich nicht gemacht. Ich habe mich eigentlich in meinem in meiner Welt gut ernährt. Rindfleisch, Gemüse, Fisch. Fisch ist auch nicht erlaubt oder nur zwei, drei Fische sind erlaubt. Also eigentlich, was man für eine gute Ernährung macht, das habe ich getan und das war natürlich für die Refsumerkrankung jetzt genau das Gegenteil an guter Ernährung.

Irena Težak: Therapie bei der Refsumerkrankung ist dann ja auf jeden Fall eine Diät. Ich nehme an, dass Sie diese Lebensmittel nicht mehr essen. Was heißt es dann? Kommt es dann zum Stillstand oder kann sich sogar was verbessern oder ist es trotzdem chronisch fortschreitend - Ihre Erkrankung?

Kerstin Reichert: Das sagt man so schon immer. Es kommt darauf an.

Irena Težak: Okay, worauf kam es denn bei Ihnen an?

Kerstin Reichert: Im besten Fall erreicht man eine leichte Verbesserung im zentralen Nervensystem, also das, was dann zum Beispiel nicht mehr so gut funktioniert. Das könnte sich mit einem niedrigen Phytansäurespiegel durchaus wieder leicht verbessern. Es geht nicht weg, aber es ist nicht mehr so stark vorhanden. Das wäre im besten Fall das Ganze. Dann im zweitbesten Fall kommt es zum Stillstand, weil oft hat man sich als Patient an diese Tatsache ja schon gewöhnt. Dann ist es einfach so: Stillstand ist immer besser wie weiter Voranschreiten. Das hilft dann einem auch schon. Also die Ernährung ist die Haupttherapie für Refsumpatienten und da sind wir eigentlich auch ganz gut aufgestellt.

Irena Težak: Wie ist es bei Ihnen? Ist es jetzt zum Stillstand gekommen? Haben Sie Verbesserungen gemerkt, seitdem Sie die Diagnose kennen und eine Diät einhalten?

Kerstin Reichert: Ich würde nicht sagen, dass es zu einer Verbesserung gekommen ist. Aber ich würde auf jeden Fall sagen, mir geht es nicht schlechter und ich bin stabil und damit bin ich zufrieden. Also ich kann jetzt nicht sagen, dass... also doch eigentlich, wenn man das so will, ist es auch ein Stück weit zu einer Verbesserung gekommen, weil ich ja jetzt wieder joggen kann.

Irena Težak: Okay.

Kerstin Reichert: Genau.

Irena Težak: Da haben wir das Joggen wieder.

Kerstin Reichert: Dann sind wir wieder beim Joggen. Also wenn wir das als Maßeinheit nehmen, ist es auf jeden Fall besser geworden.

Irena Težak: Ja, das freut mich. Und Sie haben auch den Eindruck, Ihren Alltag können Sie zufriedenstellend und und gut leben? Oder, was braucht es noch?

Kerstin Reichert: Also den Alltag kann ich durch eine klare Struktur ganz gut handhaben, aber auch durch die Unterstützung von meiner Familie, also insbesondere von meinem Mann und auch meinen Eltern. Durch die RP [Retinitis Pigmentosa] fahre ich auch gar kein Auto mehr. Meine Eltern sind trotz ihres hohen Alters mein Privatchauffeur. Das erleichtert den Alltag, weil es eine unheimliche Zeitersparnis ist. Der öffentliche Nahverkehr in Schweinfurt ist jetzt nicht der Schlechteste von den Taktzeiten, aber es kommt a) darauf an, wo man wohnt und b) ist es dann doch einfach länger unterwegs, wenn man nicht nur an den zentralen Ort hin muss, sondern vielleicht noch mal zwei, drei Stationen weiter. Da unterstützen mich meine Eltern, dass sie mich einfach fahren und ich da einen hohen Zeitgewinn habe. Und mein Mann, der sich natürlich um die Lebensmitteleinkäufe kümmert, der wirklich immer schaut, darf ich das essen, darf ich es nicht essen? Der ja auch mir Arbeit abnimmt, weil er unser Essen zubereitet. Also das hat er auch schon davor, weil er einfach der viel bessere Koch ist als ich. Das verteilt sich dann ganz automatisch so und da bin ich ihm auch dankbar. Aber das nimmt mir natürlich Stress runter und hilft mir dabei, dass ich nach wie vor meinen Job ausüben kann, so wie ich ihn möchte.

Irena Težak: Das bedeutet, Sie sind berufstätig?

Kerstin Reichert: Genau, ich bin berufstätig in Vollzeit.

Irena Težak: Emotionaler und psychischer Stress oder emotionale und psychische Herausforderung. Wenn ich mir vorstelle, dass ich einfach mit der Zeit weniger sehe, höre und rieche und mich auch nicht mehr so gut bewegen kann. Das macht doch auch emotional etwas aus. Wie sind Sie damit umgegangen? Oder hat es Sie jetzt gar nicht so mitgenommen?

Kerstin Reichert: Es hat mich in der Tat gar nicht so mitgenommen, wie man vielleicht denkt. Weil diese Retinitis Pigmentosa, die bei mir mit Mitte 20 diagnostiziert wurde, ist eine schleichende Augenerkrankung, also zumindest in meinem Fall. Es gibt auch welche, die ziemlich schnell erblinden, aber es gibt auch welche, die bis in das hohe Alter noch eine Restsehfähigkeit haben. Also bei mir ist das alles schleichend und insofern habe ich das so für mich gar nicht so schlimm wahrgenommen, weil ich ganz lang auch noch Sachen tun konnte. Wir sind in Unterfranken und da kennen die Leute Korbball spielen und da konnte ich auch noch Korbball spielen bis fast Anfang 30. Danach bin ich ins Tennis übergewechselt. Also ich habe das nicht gemerkt, dass irgendwas jetzt bei mir schlechter ist, sondern ich war noch mobil. Mit dem Wegfall des Autofahrens schränkt das natürlich die Mobilität ein. Da sind wir dann schon an der einen oder anderen Stelle beim emotionalen Stress, weil man einfach nicht mehr flexibel ist. Und wenn ein Mensch nicht mehr flexibel ist, dann ist er eingeschränkt. Das heißt jetzt aber nicht, dass ich mich zu Hause verkrümel und nur traurig bin, aber man hat an der einen oder anderen Stelle immer den Punkt, wo man dann sagt: Oh Mann, wie komme ich jetzt dahin? Und ich würde jetzt gern mal spontan und das ist dann halt möglicherweise schwierig.

Irena Težak: Ich erlebe Sie jetzt hier im Gespräch als sehr selbstbewusste, mitten im Leben stehende Frau, und ich weiß ja, dass Sie eben auch noch eine Initiative gegründet haben oder einen Bundesverband gegründet haben. Die Refsum-Erkrankung, also die Kombination von diesen Symptomen ist ja selten. Wie selten ist es? Und wie sind Sie auf die Idee gekommen, dafür eine Selbsthilfeorganisation zu gründen?

Kerstin Reichert: Ich fange jetzt mal ganz vorne an, und zwar: Als ich dann die Diagnose in der Uni Würzburg bekommen habe, hat mir die Ärztin die Kontaktdaten der Global DARE Foundation gegeben. Die Global DARE Foundation hat sich 2019 in Amerika gegründet - das ist so eine Art Dachverband, würde ich jetzt mal für unsere Erkrankung sagen. Sie haben einen medizinischen Beirat, der auch sehr hoch qualifiziert besetzt ist und machen auch ziemlich viel für die Patienten-Community. Das hat dann dazu geführt, einfach die Arbeit von Christy und Susan, das ist die Präsidentin und Vizepräsidentin, beide betroffen von Refsum. Habe ich mir gedacht: geil, sowas will ich auch für Deutschland. Und deswegen habe ich dann ganz schnell mich auch entschlossen, den deutschen Verein Refsum Deutschland e.V. zu gründen. Ich habe mich dazu entschieden, das Wort Refsum in den Vereinsnamen mit dabei zu haben, weil aus deutscher Sicht habe ich einfach gedacht, es ist besser auffindbar. Wenn jemand die Diagnose Refsum eingibt, wäre mein Wunsch, dass ich irgendwann mal bei Google mit Refsum Deutschland e.V. oben lande.

Irena Težak: Ist Refsum denn dann eine Abkürzung für eine Reihe von amerikanischen Erkrankungen oder amerikanisch klingenden?

Kerstin Reichert: Nein, der der Erfinder oder der Entdecker das war ein Norweger und das ist einfach sein Name und daher kommt es. Und die Global DARE Foundation: Dieses Dare ist im ausgesprochenen Zustand die "Defeat Adult Refsum Everywhere". Das haben die sich als Motto gemacht. Und die haben mich dann auch bald gefragt: Machst du Länderbotschafter für Deutschland? Für uns, für die Global DARE? Das habe ich dann natürlich gesagt, ja. Und dann hat es mich einfach gestört, dass ich in Deutschland ja selbst nichts tun kann, wenn ich nur in Amerika gelistet bin. Ich habe keinen Zugang zu Amerika und wir haben in Deutschland ein ganz eigenes Gesundheitswesen. Also es ist überhaupt nicht vergleichbar. Und das hat mich dann eben dazu

motiviert zu sagen: ich mache einen Ableger in Deutschland, um für die Betroffenen in Deutschland was zu verändern. Und jetzt komme ich zu dem Punkt, wo Sie eingangs gefragt haben: Wie selten ist es? Man sagt, statistisch gesehen, eins zu einer Millionen, also im Orphanet. Das ist so ein Netzwerk, wo man viel über seltene Erkrankungen auch nachlesen kann, reden die von 60 bis 80 Betroffenen in Deutschland.

Irena Težak: Wie viele davon kennen Sie inzwischen?

Kerstin Reichert: Ich kenne inzwischen 18.

Irena Težak: Oh, das ist ein Haufen - wenn man das jetzt prozentual berechnet, dann kennen Sie 25 % der Betroffenen. Das ist ja toll, wenn sich so viele Menschen von ihrer Erkrankung dann auch in einer Initiative engagieren.

Kerstin Reichert: Genau. Und ich würde gerne noch viel, viel mehr kennenlernen. Und da brauchen wir auch ein bisschen die Öffentlichkeitsarbeit und das Gesehenwerden und die Sensibilisierung der Ärzte. Für das Verständnis, insbesondere bei uns den Augenärzten. Weil die Retinitis Pigmentosa ist einfach das Hauptsymptom. Und wenn man jetzt mal bedenkt, ich habe es mit Mitte 20 gehabt. Damals hat es noch keine Gentests gegeben. Da hat mir der Arzt in der Uniklinik gesagt: ja, lernen Sie halt mal Blindenschrift. Und dann habe ich mir gedacht: ja, was für ein freundlicher Mensch. Ich war dann wirklich sauer und habe dann auch meiner Augenärztin gesagt: Also dahin braucht sie mich nicht mehr schicken, weil wenn, möchte ich gerne etwas Motivierendes haben oder Lösungen - das ist ja auch die Blindenschrift - aber nicht gleich so pessimistisch an die Sache rangehen, weil er eben das nicht wusste. Und 2017/2018 war ich noch mal in der Uniklinik, auch wieder zur Kontrolle, einfach mal. Um das nicht nur von einem regionalen Augenarzt bewerten zu lassen. Und da haben sie mich auch kontrolliert, aber da hat mir auch leider niemand gesagt, dass bei der RP, so kürzt man das ab, auch noch Folgeerkrankungen da sein können. Und das finde ich an der Stelle schade. Und zu dem Zeitpunkt hätte man auch schon Gentests machen können. Und diese Gentests sind halt für uns mit seltenen Erkrankungen unheimlich wichtig. Dass Ärzte erkennen bei gewissen Erkrankungen, dass sie einfach Gentests durchführen und das ist jetzt mittlerweile auch durch die Panel-Diagnostik gar nicht mehr so hochkompliziert wie vor 25 Jahren und es würde einfach viel, viel mehr helfen. Und statistisch gesehen haben wir 1:300, also 300 RP-Patienten. rechnen wir statistisch gesehen einen Refsum-Patienten.

Irena Težak: Was hätte jetzt bei Ihnen 2017 durch einen Gentest - was hätten Sie mehr gewusst? Was hätten Sie anders machen können? Was wäre dadurch festgestellt worden?

Kerstin Reichert: Dadurch wäre eben festgestellt worden, wenn der Arzt auf diesem Bogen - die haben meistens so Bögen, wo sie das dann ankreuzen mit Anamnesen und Vorerkrankungen, also die waren ja bei mir alle da. Also wenn wir das jetzt noch mal chronologisch nehmen: Die Zehenanomalie, Mitte 20 die RP, Anfang 30 die Schwerhörigkeit oder Mitte 30 spätestens, dann Anfang 40 das Guillain-Barré-Syndrom. Das sind alles Symptome von Refsum - und wenn die in einem Anamnesebogen stehen und dann ein Gentest gemacht wird, dann sind die Genetiker natürlich darauf sensibilisiert. Wenn der Arzt sagt, wir suchen eine Haupterkrankung zu den Einzeldiagnosen - das wäre dann natürlich der Gamechanger gewesen.

Irena Težak: Weil dann auch Ihre Behandlung auch anders verlaufen wäre?

Kerstin Reichert: Je früher man mit der phytansäurearmen Ernährung anfängt, umso weniger Schäden gibt es im zentralen Nervensystem. Die Nerven erholen sich auch immer wieder. Das merkt man ja auch bei Schlaganfallpatienten, wie weit oder wie gut die sich wieder entwickeln können. Aber je mehr halt kaputt ist, umso schwieriger wird wieder irgendwas zu reparieren. Und deswegen ist die frühe Diagnose und die phytansäurearme Ernährung elementar wichtig für Menschen mit Refsum, die dann möglicherweise die Nervenbahnen schonen.

Irena Težak: Ja, jetzt noch mal zu Ihrer Aktivität als Betroffene und zu Ihrer Selbsthilfeinitiative oder dem Bundesverband, den Sie inzwischen gegründet haben. Wie sind Sie dann vorgegangen? Wie haben Sie diese Menschen kennengelernt? Von Schweinfurt aus.

Kerstin Reichert: Genau, von Schweinfurt aus. Es war eben der Kontakt einmal mit der Global DARE Foundation, und da hat die Susan zu mir gesagt, es gibt eine große Patientenorganisation in Deutschland für die RP, also die Retinitis Pigmentosa. Und da habe ich mich dann hingewandt. Die haben eine Arbeitsgruppe für seltene Erkrankungen gehabt oder haben sie noch und da war ich im Austausch und da hat es in der Tat auch eine Liste gegeben mit Refsum-Betroffenen. Das war zwar inaktiv, es ist ein bisschen eingeschlafen, aber ich bin dort auch Mitglied und ich habe mich da auch engagiert. Das mache ich auch nach wie vor noch. Und da habe ich dann eben auch Zugang zu den Daten bekommen, dadurch, dass ich in dem Verein auch als Aktiva gelistet bin. Und dann habe ich die einfach alle durchtelefoniert, die Liste, das waren bestimmt 25 Personen auf dieser Liste gestanden. Natürlich hat man nicht mehr alle erreicht. Der kann umgezogen sein, alles Mögliche passiert sein. Es haben auch welche gesagt: Ja, schön, dass es sie jetzt gibt, aber jetzt haben wir so lang so gelebt, das ist für uns so okay. Aber ein großer Teil hat dann einfach gesagt: Ja, wir finden das geil, wir würden gern uns netzwerken und dann habe ich halt eine WhatsApp Gruppe gegründet. Und habe dann so nach und nach die Teilnehmenden in die WhatsApp Gruppe gesammelt. Jetzt haben wir zwei Plattformen, also wir haben einmal den WhatsApp - und weil der Datenschutz in Deutschland ja immer sehr wichtig ist, haben wir jetzt auch noch eine andere Community gemacht. Die heißt Slack. Da kann man sich mit einem Einladungslink praktisch einschreiben. Das bildet dasselbe ab, was wir in der WhatsApp Gruppe machen. Jetzt der Austausch der Betroffenen, der soll sowieso untereinander sein, also den wollen wir ja gar nicht, dass ihn jeder lesen kann, weil da ja schon auch über Gesundheitsdaten geredet wird. Aber alles, was wir an Informationen haben, hängt jetzt nicht nur in WhatsApp, sondern es hängt in Slack, in dieser Plattform. Und da gibt es dann die Dateien zu unseren Videos, zu unserer Ernährungsberatung und auch zu den wissenschaftlichen Informationen usw.. Und das ist wirklich für alle zugänglich, also wenn man da uns anschreibt und einen Einladungslink sich wünscht, kann man gerne in die Community reinkommen, weil sie offen für alle ist, weil das ist auch ein Teil der Transparenz.

Irena Težak: Das bedeutet, Ihre Treffen finden digital statt, nicht in Präsenz?

Kerstin Reichert: Genau, unsere Zusammentreffen finden ausschließlich digital statt. Das hat auch was mit der Betroffenenengruppe zu tun. Die sind oft älter und man muss ja auch dann irgendwie hinkommen, also selbst wenn wir jetzt über eine Förderung oder eine Spende sagt, man bekommt das Geld für ein Treffen zusammen, dass man einen Teil der Kosten übernehmen kann, muss man ja immer noch bedenken: Kommt der Mensch von A nach B ohne Probleme? Und die Teilhabe am Leben ist zwar in Deutschland sehr groß geschrieben, aber in der Praxis manchmal halt doch auch ein Hindernis, weil halt nicht jeder mit dem Zug fahren kann. Wenn man dann sagt, man nimmt ein Taxitransport möglicherweise, dann wird es natürlich schon sehr teuer. Wenn ich jetzt sage von Bremen, nehmen wir mal die Mitte in Deutschland ist oft Kassel genannt, dann ist das ja keine günstige Rechnung. Deswegen findet das aktuell alles digital statt. Ich habe zwar auch mal Lust, ein Präsenztreffen zu machen, aber da brauche ich einfach noch ein bisschen Zeit dazu. Da muss noch ein paar Konstellationen und die Motivation der Betroffenen da sein. Aber grundsätzlich ist es schon

möglich. Aber ein kleines unterfränkisches Treffen könnten wir schon machen, weil in der Tat haben wir Schweinfurt, Untertheres und Aschaffenburg, also das ist relativ nah beieinander.

Irena Težak: Das heißt, Sie könnten sich in Würzburg treffen?

Kerstin Reichert: Zum Beispiel.

Irena Težak: Ja, das wäre doch mal eine gute Idee.

Kerstin Reichert: Genau. Ein Anfang.

Irena Težak: Und sind Sie jetzt als Bundesverband auch registriert bei den Selbsthilfverbänden, so, dass Sie auch darüber jemand finden könnte?

Kerstin Reichert: Ja und nein. Also man registriert sich ja da bei der NAKOS zum Beispiel. Dort sind wir gelistet, bei SeKo sind wir natürlich auch gelistet und bei ACHSE - da - nach drei Jahren kann man da erst Mitglied werden. Also das dauert erst ein bisschen, bis man dort dann gelistet wird.

Irena Težak: Achse ist die Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen mit Sitz in Berlin.

Kerstin Reichert: Genau, also da überall bestehen Verbindungen. Und dann haben wir noch bei einem Apherese-Institut sind wir gelistet, weil Apherese wäre auch noch ein Teil einer möglichen Behandlung von Refsum.

Irena Težak: Apherese erklären Sie jetzt bestimmt auch noch?

Kerstin Reichert: Sehr gerne - Apherese ist ein ja, ich sag es mal einfach ausgedrückt, ein dialyseähnliches Verfahren. Es wird Blut aus dem Körper rausgenommen, gereinigt und dann wieder reingegeben. Das ist sehr sanft, weil das Blut eben nicht entsorgt wird, sondern man bekommt sein gereinigtes Blut wieder zurück. Das hilft, die Phytansäure, den Spiegel, niedrig zu halten. Also einige schaffen es ja nicht, über die Ernährung den Spiegel konsequent niedrig zu halten oder sie haben schon ziemlich fortgeschrittene Symptome. Dann ist einfach die Möglichkeit der Apherese ein zweites Hilfsmittel, wie man das jetzt nennen möchte. Damit kann man den Spiegel senken. Man sagt, dass es halt einen gewissen neurologischen Wert gibt und wenn man den unterschritten hat, dann ist die Möglichkeit groß, dass es nicht zu weiteren neurologischen Schäden kommt. Das wünscht man sich.

Irena Težak: Was mich noch interessiert: sind mehr Frauen oder mehr Männer betroffen oder spielt das gar keine Rolle? Gibt es irgendeine Tendenz? Manche Erkrankungen sind ja auch so geschlechtsspezifisch in ihrer Häufung.

Kerstin Reichert: Nein, wir haben einen fast ähnlichen Anteil Männer wie Frauen. Also da gibt es bei Refsum jetzt nicht, dass es typischerweise nur Frauen sind oder typischerweise nur Männer. Sondern es kann beide treffen, weil das einfach daran liegt, wie die Eltern ihre Gene weiter vererben. Manchmal kann man auch nur Träger des Gens sein, aber das ist jetzt, glaube ich, alles viel zu komplex.

Irena Težak: Wie alt ist das jüngste betroffene Mitglied oder die jüngste betroffene Person, die Sie kennen?

Kerstin Reichert: 25.

Irena Težak: Und die älteste?

Kerstin Reichert: Ich glaube schon 70. Ich habe jetzt mir die Geburtsdaten vorher nicht angeguckt, aber es müsste so in diese Richtung gehen.

Irena Težak: Ich meine nur so, also als Kind tritt es noch nicht auf. Sie haben ja auch gesagt, Sie hatten ja schon ein Symptom als Kind, aber das ist dann schwieriger. Also es tritt eher im jungen Erwachsenenalter auf.

Kerstin Reichert: Ja, im jungen Erwachsenenalter und das erste Symptom ist einfach die RP. Deswegen - die Augenärzte sind einfach mit die Schlüsselärzte für die Refsum-Erkrankung. Ich glaube, die sind sich der Wichtigkeit gar nicht bewusst.

Irena Težak: Na dann wollen wir versuchen, dazu beizutragen, dass sich das verändert.

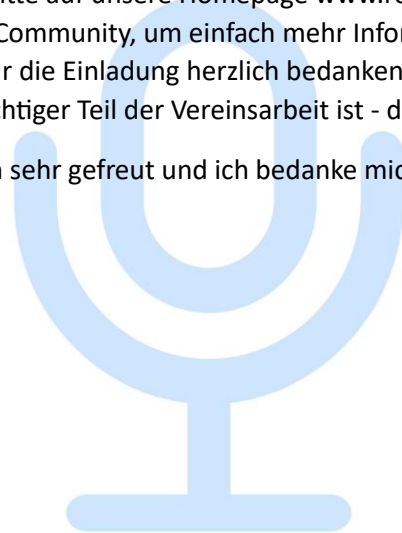
Kerstin Reichert: Das wäre großartig.

Irena Težak: Ich finde engagierte, tatkräftige Frauen, die ihr Schicksal selbst in die Hand nehmen und die sich engagieren - trotz Vollzeittätigkeit - ja in Ihrem Fall - finde ich einfach tolle Vorbilder für andere. Damit bedanke ich mich ganz, ganz herzlich. Oder gibt es noch etwas, wo Sie sagen, das muss ich jetzt noch loswerden?

Kerstin Reichert: Puh, auf die spontane Frage habe ich jetzt gar nicht, habe ich nicht mit gerechnet, insofern nein. Also es gibt den Verein Refsum Deutschland e.V., - das ist mir wichtig. Und jeder Augenarzt, der das hört, schaut bitte auf unsere Homepage [www.refsum.de](http://www.refsum.de), schreibt uns an und wir schicken euch den Link zur Slack Community, um einfach mehr Informationen an einem gesammelten Ort zu finden. Ich möchte mich für die Einladung herzlich bedanken. Es hat mich total gefreut, dass ich hier sein darf, weil das ein wichtiger Teil der Vereinsarbeit ist - die Öffentlichkeitsarbeit.

Irena Težak: Ja, das hat mich auch sehr gefreut und ich bedanke mich bei Ihnen für das gute Gespräch.

Kerstin Reichert: Tschüss.



*on air*