

First Person Account

Zug des Lebens

Anonym¹¹ Name der Redaktion bekannt

Ich wachse bei meiner Tante auf. Als ich sechs bin, nehme ich die 100 Lire, die ich von meinem geliebten Onkel bekommen habe und mache mich auf den Weg zum Lebensmitteladen im Dorf. Es ist ein süditalienisches Dorf in den 80er-Jahren, jeder kennt jeden.

Ich nehme die Münze aus der Hosentasche, während ich die Strasse entlanglaufe, und betrachte die römische Figur auf dem Geldstück in meiner Hand. Ich träume von den Dingen, die ich kaufen werde, als mir die Münze entgleitet und auf die Strasse rollt. Ohne zu zögern hechte ich hinterdrein, Bremsen quietschen, ein Schuh und eine Brille fliegen durch die Luft, ich liege am Boden, jemand beugt sich über mich. Die Besitzerin des Lebensmittelladens rennt hinzu, erkennt mich, hilft mir auf. Meine Tante wird gerufen, meine Tante

kommt, nimmt mich in den Arm, begleitet mich nach Hause, setzt mich an den Tisch, kocht mir einen Tee und eine Bouillon. Als ich fertig gegessen habe, nimmt sie mich und meine Puppe und steckt uns in den Schrank, wo ich bis zum Abend ausharren muss. Hier wird meine Angst vor der Dunkelheit geboren. Und die Angst, zu vertrauen. Und das Gefühl, in der Not allein zu sein.

Es ist der geliebte Onkel, der in diesen Zeiten die Sonne in meinem Leben ist. Ich weiss, diese Sonne scheint auch nach den Schlägen und Beschimpfungen irgendwann wieder. Dann, wenn der Onkel nach Hause kommt, mich umarmt, mich vorne auf seine rote Vespa stellt und mit mir fortfährt. Zusammen besuchen wir seine Schwester oder manchmal auch meine Lehrerin, die mich als gute Schülerin lobt.

Mein Onkel ist auch das erste wichtige männliche Vorbild, an dem ich mich orientiere. Wir kleiden uns gleich: mit Kragenpullover und Herren-Strickpullover darüber. Ich beobachte, wie er sein Outfit sorgfältig von Kopf bis Fuss farblich abstimmt. Diese Liebe zum Detail wird auch mich ein Leben lang begleiten.

Ich kehre als Achtjährige zu meinen Eltern in die Schweiz zurück. Meine Eltern heirateten, als meine Mutter früh mit mir schwanger wurde und sich sonst hätten trennen müssen. Die streng katholischen Elternhäuser schreiben dies vor. Doch meine Eltern arbeiteten beide und hatten keine Zeit für das Kind, das zu Onkel und Tante in den Süden geschickt wurde.

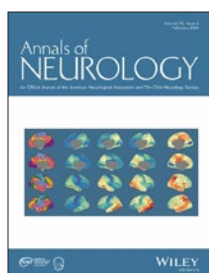


You will find the full article online at <https://sanp.swisshealthweb.ch/en/article/doi/sanp.2024.1499290698/>.

Journal Club Neurology

Extend Survival in Familial Amyloid Polyneuropathy

Andreas Steck



Ueda M, Misumi Y, Nomura T, Tasaki M, Yamakawa S, Obayashi K, et al. Disease-Modifying Drugs Extend Survival in Hereditary Transthyretin Amyloid Polyneuropathy. *Ann Neurol*. 2024 Feb;95(2):230-6.

Background

Hereditary transthyretin amyloid polyneuropathy (TTR-PN), also known as familial amyloid polyneuropathy, is a rare fatal systemic disease that causes sensorimotor polyneuropathy, autonomic dysfunction, cardiac failure, and gastrointestinal tract disorders. Death typically ensues within 7-10 years of disease onset.

The development of several disease-modifying therapies (DMDs), such as tetrameric TTR stabilizers (tafamidis), TTR gene silencing therapies with small interfering RNA (patisiran) and antisense oligonucleotides (inotersen), has significantly improved the outcome of this devastating disease. Past clinical trials indicated that DMDs could halt the progression of symptoms

associated with the disease. However, whether these DMDs improve long-term survival in patients with TTR-PN remains unclear.

Results

A total of 201 consecutive TTR-PN patients were enrolled. The study compared the duration of survival after disease onset with and without DMDs. Disease onset was determined by the earliest patient-reported symptoms. DMDs significantly improved survival in both early-onset (<50 years old) and late-onset (≥50 years old) patients. DMDs also significantly improved survival in patients with later-onset disease (≥60 years old).

Conclusion

Innovative therapeutic approaches in neuromuscular disorders have the potential to significantly improve disease outcomes. The availability of DMDs that significantly improve long-term survival in patients with TTR-PN was made possible by the introduction of breakthrough gene-modifying treatments into the clinic. There is hope for even more effective therapy based on CRISPR-Cas9 technology, a gene editing approach that is currently being investigated in clinical trials.