

Mit Humor und Liebe

TALHEIM (Dekanat Heilbronn) – Wenn Druck da ist und Gelder fließen, kann es in der medizinischen Forschung schnell gehen. Wer aber von einer seltenen Krankheit betroffen ist, schaut in die Röhre. Der „Rare-Disease-Run“ möchte die Aufmerksamkeit auf solche Krankheiten richten. Mit dabei sein wird Familie Welter aus Talheim: Sohn Julian hat das Smith-Magenis Syndrom (SMS).

Smith was? Adelheid Welter kennt die Frage. Die 47-Jährige sprudelt über vor Informationen über den Gendefekt ihres Sohnes. Kein Wunder, hat sie sich doch schon vor dessen Geburt damit beschäftigt und engagiert sich intensiv im Selbsthilfeverein „Sirius“.

„Am Chromosom 17 fehlt ein Stück oder es hat sich verändert“, erläutert die zweifache Mutter. „Generell kann es ganz unterschiedlich stark ausgeprägt sein, denn das Stück, was fehlt, ist unterschiedlich lang.“ Bei Julian zum Beispiel fehlen ganze 56 Gene. So genau wissen das die wenigsten – und auch Familie Welter verdankt diese Erkenntnis eher dem Zufall. Weil Adelheid Welter in der Schwangerschaft bereits Ende 30 ist, lässt sie routinemäßig eine Fruchtwasseruntersuchung machen und denkt sich nichts dabei. Die Untersuchung von Chromosom 17 gehört da nicht zum Standard. „Ich weiß also nicht warum, aber irgendjemand im Labor hat sich ausgerechnet das näher angeschaut und gemerkt, dass da was fehlt.“

Ein anschließender Test bringt die Bestätigung: Smith-Magenis Syndrom. Mit dieser frühen Erkennung ist Adelheid Welter die absolute Ausnahme. Andere suchen jahrelang nach Ursachen für das, was offensichtlich nicht stimmt. „Wir hatten eine Diagnose, aber kein Kind, das war sehr unreal.“ Obwohl ihr davon abgeraten wird, setzt sich Adelheid Welter natürlich abends an den Computer und stößt auf „Sirius“. Der damalige Vorsitzende wohnt in Heilbronn-Sontheim, nur wenige Kilometer entfernt. „So habe ich schon vorab viele Informationen bekommen, auf was ich achten soll.“ Der Gendefekt wirkt sich



Adelheid Welter und ihr Sohn Julian stellen sich den Herausforderungen ihres nicht immer einfachen Alltags. Foto: Stefanie Pfäßle



Urkunde, Startnummer und Medaille erinnern Familie Welter an den letzten „Rare Disease Run“. Fotos: Stefanie Pfäßle

unterschiedlich aus. Typisch sind Schlafprobleme, autistische Züge und sich wiederholendes, forderndes Verhalten. All das ist auch bei Julian der Fall – mal mehr, mal weniger. „Die Menschen haben quasi einen umgekehrten Tages- und Nachtrhythmus, ihr Melatoninspiegel ist nicht nachts am höchsten, sondern nachmittags.“ Anfangs sei das schon heftig gewesen, wenn ab zwei Uhr morgens Action im Wohnzimmer angesagt war. Mit zweieinhalb bekam der Junge dann erstmals Melatonin, seitdem ist es viel besser.

Während des Gesprächs schaut Julian erst auf dem Tablet, dann auf dem Handy Filme an. Zeitgleich springt er auf dem Trampolin, das im Wohnzimmer steht. „Das ist immer Plan B, das entspannt alle, und inzwischen ist es mir auch völlig egal, was andere Leute denken“, gibt sich Adelheid Welter kämpferisch.

Julian fehlen genau 56 Gene

Als Kleinkind hatte der Junge epileptische Anfälle, dann jahrelang nicht, aber seit eineinhalb Jahren beschäftigen diese die Familie stark. Das Notfallmedikament ist immer griffbereit. „Deswegen traue ich mich auch nicht, ihn mal, wenn auch nur kurz, mit seiner Schwester allein zu lassen“, gibt Adelheid Welter zu.

Julian kann nicht besonders gut sprechen, aber er hat seine eigene Form der Kommunikation gefunden. Denn der Junge ist schlau, hat ein fotografisches Gedächtnis, kann längst lesen, Technik ist sein Metier. Er war auch im Regelkindergarten, jetzt ist er in der Außenklasse der Kaywald-Schule an der Beilsteiner Grundschule. „Er hat auch einen wahnsinnigen Sinn für Humor und eine ganz liebevolle Art“, sagt die Erzieherin, die nicht nur das Schwierige hervorheben will.

Emotionen lassen sich nicht steuern

Was jetzt schon herausfordernd ist: Menschen mit SMS bleiben emotional auf dem Stand eines Dreijährigen, können ihre Emotionen nicht steuern. Das heißt dann auch: Wutausbrüche im Supermarkt. „Das ist anstrengend, aber er beruhigt sich relativ schnell wieder, andere steigern sich stundenlang rein und bekommen Psychopharmaka.“ Schwer werde es vor allem, wenn sie sich dabei selbst verletzen. „Er ist glücklicherweise aber nicht aggressiv gegen andere“, betont seine Mutter.

Ein Kind mit diesem Gendefekt bedeutet jede Menge Termine. Frühförderung, Logopädie, Ergotherapie, Ärzte, Physiotherapie, dazu der Kampf um Unterstützung von Krankenkasse und Landkreis. Julian hat Pflegegrad vier, einen Behinderungsgrad von 80.

Viel bleibt auf der Strecke, die große Schwester muss oft zurückstecken. „Für einen selbst bleibt keine Freizeit.“ Und eines ist klar: Julian wird nie so selbständig werden wie andere Kinder. Adelheid Welter würde sich mehr Unterstützung wünschen. Ferienbetreuung für behinderte Kinder gibt es nicht oder nur für teures Geld, da ist sie dankbar für die Hilfe ihrer Schwiegereltern. Und, Gendefekt hin oder her, dankbar für ihre beiden Kinder.

Information

Am 28. Februar ist der **internationale Tag der seltenen Erkrankungen**.

Rund um diesen Tag finden weltweit Aktionen statt, um Aufmerksamkeit auf die seltenen Erkrankungen zu lenken. Unter dem Motto „**Run for Rare**“ findet dieses Jahr schon zum zweiten Mal der Rare-Diseases-Run statt, ein virtueller, inklusiver Lauf, bei dem jeder mitmachen kann, egal ob gehend, laufend oder im Rollstuhl. Die Strecke und den Ort kann sich jeder frei in der Woche vom 28. Februar bis 5. März wählen.

Informationen und Anmeldung unter ▶

www.laufenmachtluecklich.de/laeufer/2023/rare-diseases-run

Evangelisches Gemeindeblatt 09-2023 - Beitrag von Stefanie Pfäffle