



Der Fall ins Bodenlose

Wenn ein Arztbesuch dein Leben aus den Angeln hebt

„Es ist keine Erkrankung, es ist ein Gendefekt!“ Auf diesen Unterschied legt Christian Weyrich großen Wert. Der 37-jährige Polizeihauptkommissar spricht vom CDG-Syndrom, einem Gendefekt, der bei seiner Tochter Maximilia diagnostiziert wurde. Zum einen ist Maxi nämlich nicht krank, zum anderen ist dieser Defekt aber auch unheilbar. Diese Worte könnten auch von Thorsten Frank stammen. Felix, der zweijährige Sohn des 36-jährigen Polizeiobermeisters, musste sich derselben Diagnose stellen. Eben dieser Befund und seine Folgen haben das Leben der beiden Bundespolizisten und ihrer Familien von Grund auf verändert und bestimmen jetzt ihren Alltag.

Familienidylle im beschaulichen Aschau am Inn. Ein junges Ehepaar, gute Jobs, im Jahr 2010 wird das Traumhaus gebaut und Tochter Valerie kommt zur Welt. Zwei Jahre später wird mit Maxi die zweite Tochter des Paares geboren. Bei einem Routinecheck dann das erste unguete Gefühl: Maxi ist „etwas entwicklungsverzögert“, wie der Kinderarzt sich ausdrückt. Aber das sei kein Grund zur Sorge. Allein die Verteilung des Fettgewebes im Hüft- und Lendenbereich seiner Patientin macht ihm ein wenig Sorgen. Er habe da mal etwas von einem speziellen Problem gehört, aber das sei so gut wie ausgeschlossen, so selten sei das, beruhigt der Pädiater. Er will nur ein paar Bluttests veranlassen, um seinen Verdacht auszuschließen. Also muss die Kleine ein paar Tropfen Blut lassen.

Congenital Disorders of Glycosylation

Ein paar Tage später dann der Schock, gefolgt von Ohnmacht. Die Bluttests haben den Verdacht des Mediziners nicht ausgeschlossen, sie haben ihn bestätigt! Maxi leidet an Congenital Disorders of Glycosylation (wörtlich übersetzt: angeborene Erkrankungen der Glykosylierung), kurz CDG. Christian beschreibt das Gefühl mit einem „Fall ins Bodenlose“. Die Glykosylierung ist ein grundlegender Stoffwechselprozess im menschlichen Körper, bei dem durch Enzyme Zuckerketten an Proteine gebunden werden. Dieser Prozess funktioniert beim CDG-Syndrom nur eingeschränkt. Parallelen zu der Bundespolizistenfamilie in Sachsen. Auch Thorsten Frank und seine Frau Tina Leistner sahen sich mit dieser Schockdiagnose konfrontiert.



Das frohe Gemüt der Kinder ist ein wesentlicher Charakterzug und wirkt ansteckend – bei intensiven Einheiten mit dem Walker hilft die große Schwester.



◀ „Auf die Beine“ – ein Erfolg versprechendes Programm der UniReha in Köln – dort wird auch Rosenmontag mit der Mama trainiert.

Irgendwann kommt die Wut

Doch die Fürsorge für die Kinder ist noch lange nicht alles. Das Ehepaar Weyrich bekommt ebenso wie ihr sächsisches Pendant kaum Hilfe von den sozialen Trägern, weil sich so gut wie niemand mit dem CDG-Syndrom auskennt und sich auch keiner verantwortlich fühlt. Wie das so oft bei seltenen Erkrankungen

der Fall ist. Die Forschung und Entwicklung von Therapien und Medikamenten wird nicht wirklich verfolgt; es „lohnt“ sich schlichtweg nicht. Auch Krankenkassen und der Medizinische Dienst der Krankenkassen verbringen mehr Zeit damit, die Betroffenen durch die Mühlen der Bürokratie zu scheuchen und Anträge abzulehnen, als den Betroffenen tatsächlich zu helfen. Da wird eine Erfolg versprechende Therapie einfach abgelehnt, weil sie „nicht auf der Liste steht“, oder ein Zuschuss zum Auto mit rollstuhlgeeignetem Kofferraum oder zum Umbau des Hauses nicht gewährt, weil es „ja die Entscheidung eines jeden selbst ist, sich ein größeres Auto zu kaufen“. Spätestens das ist der Moment, wo die Ohnmacht der Wut weicht.

Angst ist ein täglicher Begleiter

Maxi und Felix leiden am „Typ 1a“. Mit 300 bekannten Betroffenen ist dies die weltweit häufigste Ausprägung von unzähligen Formen des CDG-Syndroms, bei der das Kleinhirn stark betroffen und die Sterblichkeitsrate bis zum zweiten Lebensjahr extrem hoch ist. Täglich schwingt die Angst mit. Bei jeder Erkrankung mit Fieber besteht Lebensgefahr, muss die heute dreijährige Maxi ins Kinderklinikum im dreißig Kilometer entfernten Altötting, der zweijährige Felix sofort in die Klinik in seinem Heimatort. Das wird sich auch in Zukunft kaum ändern. Aber das allein ist es nicht. Maxi zum Beispiel ist stark entwicklungsverzögert, vor allem sprachlich und motorisch. Die meisten Probleme im Alltag machen ihr aber wohl der mangelnde Gleichgewichtssinn und ihre Muskelschwäche.

Für Maxi bedeutet das im schlimmsten Fall ein Leben im Rollstuhl ohne Eigenständigkeit, für ihre Eltern einen „24-Stunden-Job“ und eine große Belastung. „Ohne professionelle Hilfe ist das psychisch nicht zu meistern“, sagt der 37-jährige Vater; vor allem, weil sie sich nicht nur um Maxi kümmern müssen, auch Schwesterchen Valerie darf bei all der Fürsorge, die Maxi braucht, nicht zu kurz kommen. Auch die Tage von Felix sind streng durchgeplant. Physiotherapie und Arzttermine halten die Familie auf Trab.

Zur Wut kommt die finanzielle Belastung. Christian erzählt vom Haus, das sie erst 2010 gebaut haben und jetzt wieder verkaufen müssen, weil es nicht barrierefrei ist. Oder von der täglichen Dosis Mannose, einer speziellen, sündhaft teuren Zuckerart, die Maxi braucht. Oder von den regelmäßigen Fahrten zu Ärzten und Therapeuten sowie der halbjährlichen Fahrt ins Stoffwechsellabor nach Münster mit Übernachtungen und Verpflegung – alles auf eigene Kosten. Da ist auch ein A12-Gehalt auf einmal gar nicht mehr so üppig.

Vereinbarkeit von Familie und Beruf

Bei Thorsten kommt zudem noch die Entfernung zwischen seinem Wohnort und seiner Stammdienststelle, dem Bundespolizeirevier Plauen, hinzu. Zurzeit ist er eben wegen der schwierigen familiären Situation zum Bundespolizeirevier am Hauptbahnhof in seiner Heimatstadt Chemnitz abgeordnet – vorerst noch bis Oktober 2016. Hier zeigt sich am praktischen Beispiel, dass in der Bundespolizei die Vereinbarkeit von Familie und Beruf funktioniert. Die Nähe zu seiner Familie und seinem Wohnort ist für Thorsten unerlässlich, nicht zuletzt weil sich die behandelnden Therapeuten und Ärzte sowie die Kliniken in Wohnortnähe befinden. Auch die Arbeitsstelle seiner Frau Tina und das eigene Haus spielen eine Rolle. Da kann man nicht einfach „schnell mal umziehen“.



▲ Familie Frank mit Felix' Therapiestuhl - ohne diese Unterstützung kann Felix nicht richtig sitzen.

▼ Auch ohne Blaulicht - mit Vollgas durchs Rehasentrum!

Doch ganz allein sind die verzweifelten Eltern dann doch nicht. Es gibt immer noch die Familie und Freunde, auf die immer Verlass ist. Christian zum Beispiel lässt aber auch auf seine direkten Vorgesetzten und den Arbeitgeber seiner Frau Renate, allen voran auch ihren direkten Chef, nichts kommen. Er erzählt sichtlich beeindruckt und dankbar vom großen Verständnis und der absoluten Unterstützung im Rahmen ihrer Möglichkeiten. Dieses Glück haben bei Weitem nicht alle.

Es geht nicht ohne Selbsthilfverein

Aber trotz all dieser Helfer geht es ohne eines nicht: den Selbsthilfverein GlycoKids. Hier organisieren sich deutschlandweit betroffene Eltern, Ärzte und Wissenschaftler, tauschen Erfahrungen aus, stehen sich mit Rat und Tat zur Seite und geben sich gegenseitig Halt und Hoffnung. Aber auch finanziell versucht GlycoKids zu helfen, wo es geht. Hierzu werden natürlich jederzeit unter <https://www.cdg-syndrom.de/ueber-uns.html> gern Spenden entgegengenommen.

Wie wichtig der Selbsthilfverein für die Betroffenen ist, auch etwa bei der Suche nach Leidensgenossen, zeigt die Geschichte vom Kennenlernen der beiden Familien Weyrich und Frank/Leistner, die Christian mit einem kleinen Schmunzeln erzählt.

Denn über GlycoKids haben Renate und er letztes Jahr das junge Paar aus Chemnitz kennengelernt. Man fand sich sympathisch. Also sollten Thorsten, seine Frau Tina und der kleine Felix im Sommer nach Aschau kommen. Als der Besuch aus Sachsen das Haus der Weyrichs betrat, staunte Thorsten nicht schlecht. Im Flur hing nämlich etwas, das ihm äußerst vertraut war - Christians Bundespolizeiuniform. Dass die beiden Familien nicht nur das gleiche Schicksal, sondern auch der Beruf des Bundespolizisten verbindet, war ihnen bis zu diesem Zeitpunkt nicht klar.

Christian Köglmeier



▲ GlycoKids