



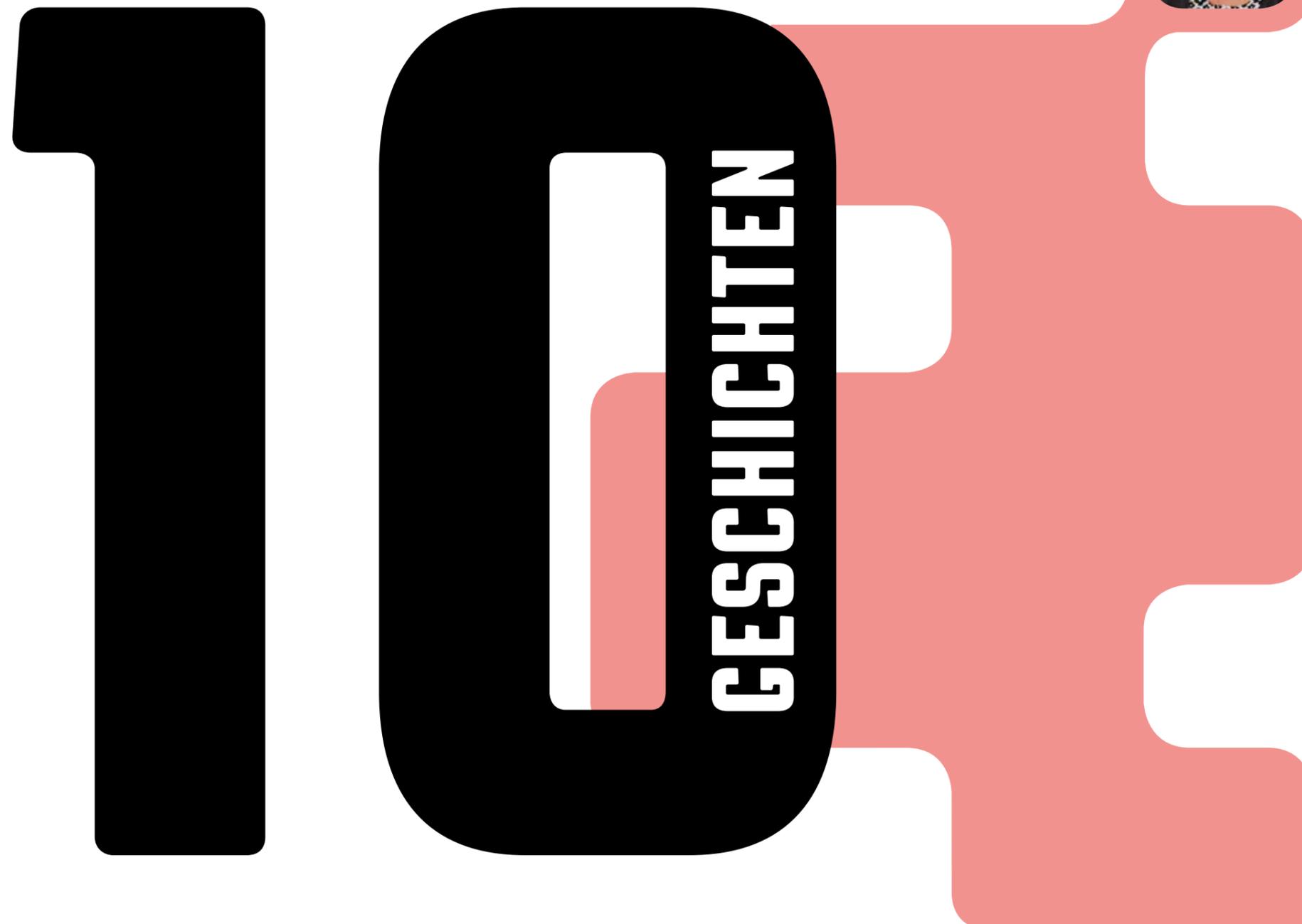
|||||

10 GESCHICHTEN

MEIN LEBEN MIT
TYROSINÄMIE
TYP 1



10 GESCHICHTEN



WILLKOMMEN ZU DIESEM GANZ BESONDEREN BUCH, IN DEM DIE GESCHICHTEN VON ZEHN TYROSINÄMIE TYP 1-PATIENTEN UND DEREN FAMILIEN GESAMMELT SIND.

Als Mutter eines Teenagers mit Tyrosinämie haben meine ganze Familie und ich eine steile Lernkurve hinter uns. Wenn man die Diagnose erhält, fragt man sich zunächst, wie die Zukunft aussehen wird. Dann passt man sich jedoch an und beginnt umzudenken. Man muss jeden Tag so nehmen, wie er kommt. Das Gute ist, dass mein Sohn ein normales Leben führen kann. Nichts kann ihn daran hindern, seine Ziele zu erreichen. Wir haben neue Freunde gewonnen, die wir auf anderem Wege nie kennengelernt hätten und wir haben unseren Horizont erweitert.

Wenn Sie diese Sammlung von Geschichten lesen, werden Sie das überwältigende Gefühl von Hoffnung und Zuversicht spüren, das sie ausstrahlen. Sie werden erkennen, wie jede der Familien entschlossen auf die schlimme Lage reagierte und nun das Beste daraus macht.

Ich hoffe, dass diese Schilderungen helfen, Ihnen Orientierung zu geben und gemeinsame Erfahrungen zu vermitteln, die Ihnen auf Ihrem eigenen Weg in Ihrer eigenen Geschichte nützlich sein können.

Mit den besten Wünschen,

Sarah
(Jakes Mutter)

INHALT

- 6 PATIENTENGESCHICHTEN
- 134 INFORMATIONEN ZUR TYROSINÄMIE TYP 1
- 140 DANKSAGUNGEN



ZAKIYYAH

4 JAHRE
SEITE 58



JAKE

17 JAHRE
SEITE 122



SAM

13 JAHRE
SEITE 100



KEVIN

14 JAHRE
SEITE 44



ALAZ

8 JAHRE
SEITE 18



SOLÈNE

14 JAHRE
SEITE 86



CAROL

11 JAHRE
SEITE 30



BIANCA

12 JAHRE
SEITE 6



JAVIER

8 JAHRE
SEITE 72



SAID

9 MONATE
SEITE 114

BIANCA

„DENKT POSITIV UND HABT VERTRAUEN“

AUTOR: MATTIA BERGONZI

FOTOS: LUCA COMELLI

BIANCA IST EIN LIEBENSWER-
TER 12-JÄHRIGER TEENAGER
AUS FINALBORGO, DEM MIT-
TELALTERLICHEN STADTKERN
VON FINALE LIGURE AN DER
LIGURISCHEN KÜSTE ITALIENS
IN DER PROVINZ GENUA. VOR
EIN PAAR JAHREN ZOG SIE MIT
IHREN ELTERN AUS DER 300
KM ENTFERNTEN STADT PIA-
CENZA IN DER REGION EMILIA
ROMAGNA HIERHER AN IHREN
JETZIGEN WOHNORT.

Bianca und ihre Eltern genießen, was dieser Ort zu bieten hat: ein wesent-
lich besseres Klima, freundlichere und offenere Menschen und viele schöne
Strände die man aufsucht, sobald die Sonne scheint... sogar im Winter. Die-
ser Teil von Italien bietet beständiges mildes Wetter.

Bianca und ihre Eltern haben ein schönes Haus auf den Hügeln über Final-
borgo, inmitten von Oliven- und Orangenbäumen.

Für Bianca war der Umzug in die neue Gegend aus mehreren Gründen
eine Herausforderung. Vor allem vermisste sie ihre Freunde aus der Schule.
Plötzlich musste sie wieder ganz von vorne anfangen..., Freunde finden, mit
den Leuten reden und sich an die Einheimischen mit ihren unterschiedlichen
Mentalitäten gewöhnen.

Dies war Anlass zu „Unstimmigkeiten“ mit ihren Eltern, da sie den Grund
für den Umzug nicht wirklich verstand. Piacenza ist die Stadt, in der Bianca
aufgewachsen war und Finalborgo war nur das Städtchen mit dem Haus am
Strand, in dem sie ihre Sommerferien verbrachte.



Doch Bianca ist ein hellwaches, intelligentes Mädchen und versteht nun, weshalb ihre Eltern sich zu diesem Schritt entschlossen hatten. Sie taten es für ihre Tochter, um ihr mehr Lebensqualität und bessere Chancen zu geben. Bianca hat das inzwischen erkannt, doch anfangs war sie dazu nicht in der Lage. Ihre Augen sprechen Bände, wenn sie über diese emotionale Zeit spricht.

All das gehört jetzt der Vergangenheit an und Bianca ist glücklich und voller Lebensfreude. Ihre Eltern – beide ehemalige Grafikdesigner – hatten beschlossen, ihr Leben völlig zu ändern. Nach ein paar Jahren der Suche fanden sie schließlich den Standort für ihr Geschäft, den sie sich vorgestellt hatten. Sie wandelten eine ehemalige Metzgerei in ein gemütliches Café um, in dem sie verschiedene Arten von Kaffee, Tee und Gebäck servieren. Es ist ein Ort, an dem man verweilt, um die Schönheit der Landschaft zu genießen, ein Ort der Ruhe und Entspannung, an dem man Bücher lesen und echte regionale Produkte genießen kann. Wenn man sich umsieht, kann man klar erkennen, dass die Eltern etwas von Inneneinrichtung verstehen. „Wir dachten, unsere Erfahrung als Grafikdesigner könnte uns helfen, unsere Idee zu präsentieren und zu verkaufen.“

Der Umzug war auch für die Eltern nicht einfach. Auch sie mussten sich anpassen, sich neu orientieren und hart arbeiten und sie wussten, dass die ersten Jahre für alle schwierig werden würden. Aber sie machten trotzdem weiter und haben es nicht bereut.

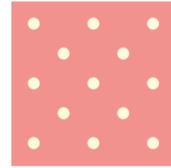


DER MITTELALTERLICHE
STADTKERN VON FINALE
LIGURE AN DER LIGURISCHEN
KÜSTE ITALIENS IN DER
PROVINZ GENUA



FINALBORGO





„ES GIBT KEINE GEHEIMNISSE.
TRANSPARENZ WAR UND IST
DER SCHLÜSSEL ZU EINEM
GUTEN LEBEN.“



„ICH BIN EIN
NORMALES MÄDCHEN
MIT EINER SELTENEN
KRANKHEIT – ALSO
BIN ICH ETWAS
BESONDERES“

Bianca ist jetzt glücklich, da die meisten Probleme gelöst sind oder zumindest jene, die ein Mädchen in ihrem Alter lösen kann. Sie geht wie die anderen Jugendlichen zur Schule. Sie hat eine ältere Schwester und bezeichnet Giulia und Luigi als ihre „phantastischen Eltern“. Bianca redet lieber über ihre Eltern als über sich selbst oder ihre Schwester, die älter ist und in Mailand lebt. Die Schwestern haben regelmäßigen Kontakt zueinander und Bianca fährt gelegentlich zu einem „Shopping-Tag für Mädchen“ nach Mailand, zur großen Freude von Vater Luigi, der vor kurzem den Kreis der Nutzungsberechtigten der Familienkreditkarte erweitert hat!!!

„GEHT ES MEINEM KIND GUT?“

Das war selbstverständlich die wichtigste Frage von Giulia und Luigi an die Ärzte, als bei Bianca erstmals die Diagnose gestellt wurde. Als Bianca noch sehr klein war - bald nach ihrer Geburt - wurde entdeckt,

dass sie an Tyrosinämie Typ 1 leidet.

Zunächst konnten die Ärzte nicht herausfinden, was ihr fehlte. Sie wuchs nicht wie die anderen Kinder ihres Alters. Nachdem mehrere Ärzte hinzugezogen wurden, erkannte man endlich, warum es Bianca nicht gut ging. Es ist vor allem der Ausdauer und den Fähigkeiten eines bestimmten Arztes zu verdanken, dass erkannt wurde, worunter Bianca eigentlich litt. Die Diagnose war eindeutig: Tyrosinämie Typ 1.

Diese Erkenntnis war trotz allem eine Erleichterung. Wenigstens hatten sie jetzt Gewissheit. Auch wenn es schwer zu verstehen und zu akzeptieren war, gab sie ihnen das Bewusstsein und die Hoffnung, dass sie etwas unternehmen und sich der Herausforderung stellen konnten. Jetzt wussten sie, was zu tun war! Für die Familie war es ein langer Prozess, die Diagnose zu verarbeiten, angefangen bei den regelmäßigen Besuchen in der Klinik bis hin zu dem Punkt an dem sie Bianca erklären mussten, was auf sie zukommt.



„ANDEREN GEGENÜBER OFFEN ZU SEIN BEDEUTET NICHT, **DASS SIE ALLES ÜBER MICH WISSEN MÜSSEN.**“



Nachdem sie das Familienleben an die Situation angepasst hatten, vergingen die Jahre und Bianca wuchs wie jedes andere Kind auf. Giulia und Luigi mussten lernen, wie sie mit Bianca über Tyrosinämie Typ 1 sprechen sollten. Die jahrelange Unterstützung von Seiten der Ärzte war für Biancas Gesundheit entscheidend und hilfreich und half auch ihren Eltern. Bis jetzt sind Giulia und Luigi die wichtigsten Menschen im Leben von Bianca und sie sind auch diejenigen, die mit ihr über ihre Krankheit reden können. Bianca ist nun 12 Jahre alt und mit Tyrosinämie Typ 1 aufgewachsen.

Sie weiß alles über ihre Krankheit und deren Behandlung. Sie weiß, was sie tun darf oder lassen sollte. Ihre Eltern gehen offen mit der Tatsache um, dass Bianca medizinische Behandlung braucht, aber auch das Recht hat, so viel wie möglich darüber zu wissen. Es gibt keine Geheimnisse. „Transparenz war und ist der Schlüssel zu einem guten Leben.“

Im Gespräch mit Bianca fällt besonders auf, dass sie nicht wie eine 12-jährige redet. Ihre Gedanken sind tiefgründig und sehr gut formuliert.

DIE ERNÄHRUNG

Von klein auf musste sich Bianca an einen bestimmten Ernährungsplan halten und dieser ist ein wichtiges Kapitel in ihrem Leben mit Tyrosinämie Typ 1. Lebensmitteltabellen waren und sind deshalb ein Hilfsmittel, das jederzeit griffbereit sein sollte.

Dank des pädiatrischen Teams in der Klinik von Piacenza und dank ihrer Eltern hat Bianca gelernt, wie sie mit ihrer Erkrankung bestmöglich

umgeht und sie lebt wie jedes andere Mädchen.

Sie erinnert sich nicht mehr daran, was ihre Eltern ihr zu essen gaben als sie noch klein war, aber sie weiß alles über „erlaubtes“ Essen und hat heute eine größere Auswahl. Proteinfreie Produkte auf Mehlbasis werden immer leichter erhältlich, beispielsweise Teigwaren. „Zusammen mit einer schönen Gemüsesauce kommt wirklich Appetit auf.“

Mittlerweile kann man so auch Lasagne zubereiten, eines von Biancas Lieblingsgerichten. Produkte

BIANCA HAT GELERNT, WIE SIE MIT IHRER ERKRANKUNG BESTMÖGLICH UMGEHT UND SIE LEBT WIE JEDES ANDERE MÄDCHEN.

wie Fleisch, Fisch und Eier sind eigentlich kein Problem für Bianca, da sie nicht weiß, wie sie schmecken. „Wenn man nicht weiß, wie etwas schmeckt, warum sollte man davon träumen?“ Bianca spürt kein Verlangen nach solchen Nahrungsmitteln, weiß jedoch, dass sie sich in einer Lebensphase befindet, in der es zwar spannend ist neue Dinge auszuprobieren, Experimente aber später zu Problemen führen können, weshalb sie sehr vorsichtig ist. Am liebsten isst sie Kartoffeln in jeder Form: als Püree, Bratkartoffeln, Ofenkartoffeln oder - warum nicht - als Chips.

In der Schule bereitet der Koch spezielle Gerichte für Bianca zu. Sie hat inzwischen festgestellt, dass einige ihrer Schulfreunde auch nicht alles essen, entweder aus religiösen





Gründen oder weil sie auf bestimmte Lebensmittel allergisch reagieren. Bianca hat gelernt, dass wir nicht alle gleich sind und fühlt sich nicht anders als ihre Freunde.

Sie ist in einem Alter, in dem sie lernen und experimentieren möchte und das Kochen gehört auf jeden Fall dazu. Seit ihre Eltern das Café eröffnet haben, hilft sie immer wieder ihrer Mutter, für die Familie und für sich selbst zu kochen. Zusammen bilden sie ein tolles Team, sehr zur Freude von Vater Luigi, der besonders stolz darauf ist, seine eigenen Privatköchinnen zu haben.

Aber im Leben geht es nicht nur ums Kochen und Essen. Bianca macht gerne, was die meisten anderen Mädchen in ihrem Alter tun. Vor allem jetzt, wo sie ein wenig älter ist und mit ihren Freunden in die Stadt gehen kann. Finalborgo ist ein sehr sicherer Ort: „Ich gehe gerne mit meinen Freunden aus. Deshalb ist das Helfen in der Küche nicht immer meine erste Priorität.“ Bei dieser Aussage müssen alle lachen.

REISEN UND DAS SOZIALE ZUSAMMENLEBEN

Bianca ist groß geworden und muss nicht mehr so oft zu den Kontrolluntersuchungen gehen wie früher. Der Druck der Untersuchungstermine lastete vor allem auf Giulia und Luigi. Mittlerweile geht Bianca nur noch zweimal jährlich zur Kontrolle und wenn diese auf einen Wochentag fällt, ist es umso besser, denn dann kann sie die Schule „schwänzen“. Reisen ist für sie und ihre Familie kein Problem, doch Bianca weiß nun, welche enorme Verantwortung ihre Eltern übernahmen, sie sicher in das Krankenhaus zu bringen als sie jünger war. Erneut wird ihr Blick ganz weich und lässt ihre Gefühle erahnen, wodurch wir verstehen, was für ein wunderbares Mädchen sie ist..

Bianca findet, ihre Krankheit sollte als „normal“ betrachtet werden. „Ich bin ein normales Mädchen mit einer seltenen Krankheit – also bin ich etwas Besonderes“. Bianca erwartet, dass andere Menschen das auch so sehen. Sie weiß, dass sie für andere keine Gefahr darstellt und daher möchte sie wirklich als normal angesehen werden, weil sie normal ist. Die Verwendung des Begriffs „normal“ bedeutet einfach, dass es keine bessere Erklärung gibt.

Bianca hat einen engen Kreis von vertrauten Freunden, mit denen sie sehr offen über ihre Erkrankung spricht. Ihre Eltern tun das auch. Bianca und ihre Eltern haben ein ganz normales Alltagsleben, bestehend aus Familie, Freunden, Urlaub, Schule, Sport, Freizeit und manchmal einer schönen Reise als Sahnehäubchen.

MITTLERWEILE GEHT BIANCA NUR NOCH ZWEIMAL JÄHRLICH ZUR KONTROLLE UND WENN DIESE AUF EINEN WOCHENTAG FÄLLT, IST ES UMSO BESSER, DENN DANN KANN SIE DIE SCHULE „SCHWÄNZEN“.

In den letzten Jahren hat Bianca an einer italienischen Initiative teilgenommen, die „Progetto Nave Italia“ heißt und vom Krankenhaus Bambino Gesù in Rom organisiert wird als Bootausflug für Patienten, die - genau wie Bianca - mit Tyrosinämie Typ 1 leben. Bei dem Treffen können die Teilnehmer voneinander lernen und andere Betroffene kennenlernen. Das Ganze ist ein Erfahrungsaustausch, der Bianca geholfen hat sich weiterzuentwickeln und noch selbständiger zu werden. Während des Ausflugs schloss sie Freundschaften mit Menschen aus anderen Teilen Italiens und aus anderen Ländern und hat mit einigen weiterhin über Facebook Kontakt. Aber die richtigen Freunde sind zu Hause, jene Menschen, die Bianca am besten kennen.

DIE BEHANDLUNG

Eine proteinfreie Kost, Nitisinon Therapie und synthetische Aminosäuren. „Das klingt echt schlimm, nicht wahr?“ Mit dieser Behandlung kann Bianca gut leben, auch wenn sie meint, dass die Aminosäuren einen furchtbaren Geschmack haben und es phantastisch wäre, sie konzentriert in Form einer Tablette einnehmen zu können. „Die schmecken wirklich widerlich“.



Was ihre Therapie betrifft, ist Bianca eher reserviert und spricht nicht viel darüber, da diese längst ein Teil ihres Lebens geworden ist. Sie lebt in einer perfekten Symbiose mit dem pädiatrischen Team vom Krankenhaus Piacenza und ist sich darüber im Klaren, dass diese Menschen auch ein Meilenstein auf ihrem Lebensweg sind. Sie würde ihnen gerne eine Nachricht übermitteln und „Danke“ sagen.

KOMMUNIKATION

Bianca ist ein aufgeschlossenes und freundliches Mädchen, das viel lächelt. Sie glaubt, dass es sehr wichtig ist, miteinander zu reden um einander zu helfen. Sie tauscht sich gerne mit anderen aus! Von ihren Eltern hat Bianca gelernt, offen zu sein und sich Problemen zu stellen. Sie weiß, dass sie erst einen sehr kurzen Teil ihres Lebensweges hinter sich hat. „Anderen gegenüber offen zu sein bedeutet nicht, dass sie alles über mich wissen müssen.“ Aus diesem Grund hat sie gelernt, etwas reservierter zu sein und ihre Vertrauten auszuwählen. Sie findet generell, dass die Leute sich ihr Vertrauen erst verdienen müssen.

DIE ZUKUNFT

Bianca würde gerne Fremdsprachen lernen obwohl sie meint, „dass sie in Sprachen noch nicht so gut sei“. Sie würde gerne eine Scuola Alberghiera (Hotelfachschule) besuchen. Sie reist sehr gerne und hätte damit wohl eine Chance, in einem netten Hotel oder Restaurant zu arbeiten, eventuell in einem anderen Land. Wer weiß, vielleicht kann sie mit einiger Ausbildung und Erfahrung eines Tages das Café ihrer Eltern übernehmen oder einen eigenen Betrieb eröffnen, etwa ein experimentelles Restaurant das sich auf besondere Kost spezialisiert.

Bianca hat für solche Entscheidungen noch ein paar Jahre Zeit. Sie lebt momentan einfach ihr Leben und erfreut sich an dem, was das Leben einem jungen Mädchen wie ihr zu bieten hat.

„Ich muss der Medizin und der medizinischen Versorgung vertrauen und ich glaube fest daran, dass die Forscher in der Zukunft eine Möglichkeit finden werden, meine Gesundheit zu verbessern. Ich hoffe wirklich, dass meine Geschichte anderen Menschen helfen kann, die wie ich mit den Herausforderungen von Tyrosinämie Typ 1 konfrontiert sind. Was ich ihnen mitteilen möchte ist ganz einfach: „Denkt positiv und habt Vertrauen.“

X



NAME: ALAZ
ALTER: 8 JAHRE
FAMILIE: VATER SCHEHSAD , MUTTER CHANAR, BRUDER TOLAZ UND SCHWESTER CHANEL
ALTER ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE: KURZ NACH DER GEBURT
LAND: DEUTSCHLAND



AUTOR: STEFAN NEUMANN
FOTOS: CHRISTINA REDMANN

ALAZ

„WIR HABEN SO VIEL DURCHGESTANDEN,
**DAS HAT UNS STARK
GEMACHT.**“

DIE AUGEN VON ALAZ LEUCHTEN. NOCH MEHR, WENN ES UM FUSSBALL GEHT. ER IST EIN AUFGEWECKTER UND LEBHAFTER JUNGE MIT WACHEM BLICK, DER NEUGIERIG IN ZUKUNFT SCHAUT. DER ACHTJÄHRIGE JUNGE MIT DEN GLÄNZENDEN DUNKLEN HAAREN LEBT MIT SEINER FAMILIE IN AACHEN GANZ IN DER NÄHE DER NIEDERLÄNDISCHEN GRENZE.

Nur ein paar hundert Meter entfernt liegt das Dreiländereck, an dem Deutschland, Belgien und Holland aneinandergrenzen. Die Gegend hat etwas Europäisches und die Bauweise der älteren Häuser zeigt die Einflüsse der Benelux-Länder. Es herrscht hier eine größere Sprachenvielfalt als in den übrigen Teilen der Bundesrepublik. Am Stadtrand von Aachen, in einer Siedlung mit Mehrfamilienhäusern, wohnt die Familie Atruschi in einer geräumigen Wohnung in der vierten Etage. Der großzügige Balkon hat Platz für alle fünf Familienmitglieder und bietet einen weitläufigen Blick über das angrenzende Tal auf den gegenüberliegenden Hügel. Die Familie macht einen glücklichen Eindruck. Sie wirkt entspannt und gelassen.

FLUCHT NACH EUROPA

Das Leben war nicht immer leicht für Chezan Atruschi und seine Familie. Als Mitglieder der kurdischen Minderheit waren sie früher in ihrer Heimatstadt Arbil im Nordirak immer wieder Repressalien des diktatorischen Systems unter Saddam Hussein ausgesetzt. Die andauern-

den Belastungen und die katastrophale politische Lage machte ihnen sehr zu schaffen. Ein Leben in Frieden war nicht mehr möglich. Schließlich flohen seine Eltern, Geschwister und er über die Türkei nach Deutschland. Dort haben sie dann Asyl beantragt und auch zügig bewilligt bekommen. Seither bauen sie sich - von ganz unten anfangend - eine Existenz in Deutschland auf. Doch die Atruschis sind sehr fleißige Leute und sie arbeiten hart. So erreichen sie es, sich zu etablieren und ihren Platz in der Gesellschaft zu finden. Im Jahr 2001 kam schließlich eine Cousine und deren Familie nach. Auch sie flüchteten aus dem Nordirak über die Türkei ins Rhein-Ruhr-Gebiet. Die beiden verlieben sich und heiraten. Nach einiger Zeit gelingt es ihnen gemeinsam mit den Eltern und dem Bruder ein Restaurant für anatolische Spezialitäten und einen Kiosk in der Aachener Innenstadt zu eröffnen. „Der Anfang war sehr schwer für uns“, sagen die Eltern heute. „Es war nicht leicht, Fuß zu fassen in der fremden Kultur Westeuropas. Aber zusammen haben wir das geschafft. Wir sind Deutschland sehr dankbar, dass wir hier unser Leben neu beginnen durften.“ Heute hat es Chezan Atruschi und seine Familie zu bescheidenem

Wohlstand gebracht. Ein BMW Variant neueren Baujahres und die großzügige Wohnung mit dem Blick über die Hügel zeugen davon. Folgt man diesem Blick auf die andere Seite des Tales sieht man einige hohe und moderne Neubauten. Dort auf der Anhöhe liegt das RWTH Universitätsklinikum Aachen und dort ist Alaz Atruschi auch auf die Welt gekommen. Auch seine kleine Schwester Chanel wurde dort geboren.

BEIM ZWEITEN KIND WAR ALLES ANDERS

Die Mutter Chanar ist noch keine vierzig Jahre alt. Ihr ältester Sohn Tolaz wurde auch dort in der Uniklinik geboren. Dabei kam es zu keinerlei Komplikationen – alles verlief völlig normal. Dann erzählt Chanar, was damals passierte, als ihr zweites Kind Alaz geboren wurde. „Zuerst, war alles ganz normal und weil es meine zweite Geburt war, hatte ich auch keine Sorgen.“ Sie erzählt langsam und wählt die Worte mit Bedacht. Es fällt ihr nicht ganz leicht, die richtigen Formulierungen zu finden, denn ihr Deutsch ist noch nicht so fließend, wie das ihres Ehemannes. Sie erzählt, dass ihr erster Sohn Tolaz ohne Be-



„ES WAR NICHT LEICHT, FUSS ZU FASSEN IN DER FREMDEN KULTUR WESTEUROPAS. ABER ZUSAMMEN HABEN WIR DAS GESCHAFFT. WIR SIND DEUTSCHLAND SEHR DANKBAR, DASS WIR HIER UNSER LEBEN NEU BEGINNEN DURFTEN.“





schwerden auf die Welt kam und sich ganz normal entwickelte. Er war ein gesunder Junge ohne besondere Auffälligkeiten. Bei Alaz war das anders. Bei der Routineuntersuchung des kurz nach der Geburt abgenommenen Blutes gab es Unstimmigkeiten. Die jungen Eltern wurden informiert, dass irgendwas nicht stimmt. Was genau, das konnten die Ärzte noch nicht sagen. Sicherheitshalber wurde Alaz in das Universitätsklinikum nach Düsseldorf verlegt. Die Untersuchungen dauerten an, blieben aber vorerst ohne exaktes Ergebnis. „Wir waren sehr geschockt“, sagt der Vater. „Unser erster Sohn war damals völlig gesund und unser zweites Kind lag jetzt schwer krank im Krankenhaus in Düsseldorf.“ Für die Familie war das eine große Belastung – nicht nur psychisch. Die Uniklinik Düsseldorf liegt eine gute Autostunde von der Wohnung in Aachen entfernt und die Zeit des bangen Wartens auf eine Diagnose wurde durch das Pendeln bei den Besuchen in Düsseldorf noch erschwert. Zuerst vermuteten die Ärzte einen Gendefekt beim kleinen Alaz. Denn, da sein Vater und seine Mutter entfernt mit-

einander verwandt sind, wurde zuerst in diese Richtung untersucht. Alaz bekam keine Muttermilch mehr, sondern ein Ersatzpräparat. Schließlich wurde Tyrosinämie Typ 1 (HT-1) festgestellt und die Behandlung konnte eingeleitet werden. „Wir waren sehr froh, als wir endlich wussten, welche Krankheit der Junge hatte. In unserer alten Heimat im Nordirak, wäre das wahrscheinlich nicht erkannt worden – ganz zu schweigen von den fehlenden Behandlungsmöglichkeiten in der Krisenregion.“ Chezan Atruschi ist glücklich, dass er in Deutschland die Vorteile des Gesundheitssystems in Anspruch nehmen kann. Bevor er damals in seiner kurdischen Heimat selbst zur Welt kam, verstarb seine Schwester im Alter von acht Monaten. Woran das lag, weiß seine Familie nicht genau. Gut möglich ist aber, dass es sich um Tyrosinämie Typ 1 handelte.



„WIR WAREN SEHR FROH,
ALS WIR ENDLICH WUSSTEN,
WELCHE KRANKHEIT
DER JUNGE HATTE.“





„WIR HABEN EIGENTLICH KEINE PROBLEME. ICH GLAUBE, ES MUSS WOHL VIEL SCHLIMMERE KRANKHEITEN GEBEN.“



LERNEN, BEGREIFEN, UMSETZEN – AUS DER AUSNAHME WIRD NORMALITÄT

Dadurch, dass die Krankheit bereits so früh erkannt wurde, hatten die Eltern Gelegenheit sich damit umfassend auseinander zu setzen. Alaz bekam schon von Anfang an seinen Diätplan und Chanar und Chezan hielten sich strikt daran. „Die Ärzte wussten sehr gut Bescheid, was zu tun war. Der Kleine bekam eine besondere Babynahrung, viel Tee und seine Medikamente. Er wuchs zwar nicht so schnell, wie er sollte und er hatte öfter Bauchweh. Aber alles in allem verlief das Kleinkindalter relativ normal“ sagt der Vater mit einem langen Blick

auf seinen Sohn. Stolz liegt in diesem Blick und Zufriedenheit. „Wir haben eigentlich keine Probleme“, meint er und bemerkt noch: „Ich glaube, es muss wohl viel schlimmere Krankheiten geben.“ Die Familie Atruschi ist hoffnungsvoll und denkt positiv – und sie wünscht sich noch eine Tochter. Ihr Wunsch geht in Erfüllung und im Herbst 2010 kommt die kleine Chanel Nazan auf die Welt. Auch sie wird in der Uniklinik in Aachen geboren. Die Ärzte sind jetzt bereits vorbereitet und wissen, worauf sie achten müssen. Daher kommt auch Chanel nach kurzer Zeit in das Krankenhaus nach Düsseldorf um Gewissheit zu bekommen. Die Eltern hoffen auf ein gesundes Kind, aber schon die ersten Ergebnisse der Blutuntersuchungen zeigen, dass auch bei Chanel etwas nicht

in Ordnung ist. Wie sich bald herausstellt, leidet sie tatsächlich auch unter der gleichen Krankheit, wie ihr älterer Bruder Alaz. „Wir wissen nicht woher das kommt“, sagt Vater Chezan. „Wir hatten gehofft, dass Alaz eine Ausnahme sei. Doch dann war auch Chanel betroffen. Das hat uns zuerst sehr traurig gemacht.“

Die Erinnerung ist noch recht frisch, denn Chanel ist gerade mal drei Jahre alt. Trotzdem scheint die Traurigkeit gewichen zu sein. Die Familie macht einen quicklebendi-

gen und glücklichen Eindruck. Alle Familienmitglieder wissen, was zu tun ist und so wird die Ausnahme langsam zur Normalität. Zwei der drei Kinder bekommen eine spezielle Ernährung und werden immer wieder und regelmäßig im Krankenhaus gegenüber untersucht. Einmal findet für Alaz und Chanel ein MRT in Düsseldorf statt. Auch die Ernährungsberaterin ist in der Uniklinik Düsseldorf und hilft, die beiden Kinder immer wieder auf Medikamente und Ernährung einzustellen.

BEWEGUNG UND FREUDE AM LEBEN

„Man muss ja nicht immer an die Krankheit denken“, sagt Vater Chezan, „Das hilft einem auch nicht weiter.“ Er sieht die Sache pragmatisch und freut sich, dass Alaz und sein Bruder Tolaz so fußballbegeistert sind. Er selbst geht gerne laufen in den nahegelegenen Feldern und Wäldern. Man sieht seiner Figur an, dass er viel Sport macht. Auch die beiden Söhne spielen mit Begeiste-





Alaz hat sich für den Sport entschieden und spielt nun regelmäßig Fußball – und wenn nicht draußen, dann in der Wohnung. Wenn das zu wild wird, dann spielen sie einfach Tischfußball in ihrem Kinderzimmer. Alaz präsentiert stolz seine Urkunde vom Fußballcamp in Aachen letzten Sommer. An der Kühlschranktür in der Küche hängt schon der Flyer vom Fußballcamp des kommenden Sommers. Zusammen mit seinem Bruder wird er dort wieder seine, wie er sagt, „schönste Zeit der Ferien“ verbringen. Auch im Traditionsverein SV Neptun Aachen 1910 ist er Mitglied. Er schwimmt für sein Leben gern und springt von Brettern und Türmen. Ob er sich auch trauen würde, vom Dreimeterbrett zu springen. Er muss lachen. „Nein“, sagt er schmunzelnd, „auf keinen Fall. Das ist für Babies. Ich nehme das Fünfer!“ Und schon hat er wieder einen Ball in der Hand und flitzt mit seinem Bruder aus der Wohnung um draußen vor dem Haus dribbeln zu üben. Die beiden sind wirklich flink unterwegs und bis Vater und Mutter ihre Jacken anhaben und die kleine Chanel weiß, was los ist, sind sie längst die vier Stockwerke nach unten gesaust und kicken.

„Es ist gar nicht so schlimm, wie wir am Anfang dachten.“ Mutter Chanar findet viel Positives an der

Situation. „Wir haben uns längst an die Ernährung gewöhnt und essen viel mehr Gemüse als vorher.“ Sie freut sich über zahlreichen Anregungen der Ernährungsberaterin und reichert die heimische Küche gerne mit den mitteleuropäischen Gerichten an. Da sie leidenschaftlich kocht und backt, findet sie meistens Wege, dass alle Familienmitglieder das Gleiche essen. Am Anfang waren das noch extra Portionen mit Nudeln und Sauce für den kleinen Alaz, wobei alle anderen noch Fleisch zusätzlich auf dem Teller hatten. Inzwischen gibt es reichlich vegetarische Gerichte aus der Hand von Chanar. Zum Glück für Familie Atruschi ist z.B. gegrilltes Gemüse in der anatolischen Küche weit verbreitet und auch die kleine Chanel bekommt davon etwas ab. „Hauptsache ich kann Süßigkeiten essen und Cola trinken“, freut sich Alaz „und Eis essen. Allerdings nur, wenn keine Milch drin ist!“

Dabei muss er nun wirklich aufpassen. Im Kindergarten hat er mal einen halben Joghurt von einem Spielkameraden gegessen und es ging ihm hinterher gar nicht gut. Zum Glück hatte eine der Erzieherinnen das bemerkt und ihn aufgefordert, nicht mehr weiterzuessen. Daher blieb es bei einem schlimmen



„LEBEN IST BEWEGUNG.

WER SICH BEWEGT
UND AKTIV IST,
DER FÜHLT SICH AUCH GUT.“



Ausschlag und Übelkeit. Allerdings hat ihn das vorsichtig gemacht, denn alt genug, um sich daran zu erinnern, war er bereits. Inzwischen geht er in die zweite Klasse und er hat ein Buch, das er sehr mag. In zahlreichen Bildern und kindgerecht geschriebenen Geschichten werden dort Ereignisse aus dem Leben eines Jungen erzählt, der unter einer ganz ähnlichen Krankheit leidet. Das Buch hatte er schon, bevor er lesen konnte und so hat er viele der wichtigen Verhaltensregeln schon vom Vorlesen und Bilderanschauen gelernt. Ab und zu, wenn er in der Schule Nahrungsmittel angeboten bekommt, muss er überlegen, wo er sie einordnen soll. „Das sind meistens Süßigkeiten oder Limo“, sagt er „oder Kekse. Aber die sind nicht so schlimm.“ Und auch die in dieser Region sehr beliebten Pommes frites gehen ab und zu mal und so lange es Cola dazu gibt, ist sowieso alles gut für ihn.

VOLL IM LEBEN

Wenn es um Cola, Limo und Süßigkeiten geht, sitzen die Kinder direkt an der Quelle. Hier wird für beide ein Kindertraum wahr: im elterlichen Kiosk ist die Auswahl groß und das Angebot an internationalen Getränken und Süßigkeiten rie-

sig – ein Schlaraffenland für Alaz und seinen Bruder. Doch der Kiosk bedeutet nicht nur Vergnügen für die beiden Jungs. Im Familienunternehmen packen alle mit an und helfen mit. Alaz unterstützt seine Eltern beim Einräumen der Waren in Regale und Kühlschränke. Er schaut seinem Opa und seinem Vater gerne zu, wenn sie an der Kasse sitzen und die Kunden bedienen. Er ist ein wirklich aufmerksamer Junge und seinem wachen Blick entgeht nichts. Was er einmal werden will, das weiß er schon genau: „Fußballer oder Polizist.“ Soweit so klar. Auf die Frage nach dem Beruf eines Piloten, der Flugzeuge fliegt entgegnet er: „Nee, das machen nur Frauen – glaube ich.“ Und schon ist er wieder unterwegs mit seinem Bruder, der, wie der Vater bemerkt, auch sein Freund ist und flitzt einem Ball hinterher. „Leben ist Bewegung“, sagt Chezan Atruschi und sieht seinen beiden Söhnen hinterher. „Wer sich bewegt und aktiv ist, der fühlt sich auch gut.“ Es scheint, als wäre er zufrieden mit sich und der Welt und als hätte die Familie Atruschi ihren Weg gefunden. Einen Weg mit Höhen und Tiefen durch ein Leben, das nicht immer leicht war.



CAROL

AUTOR: JAVIER GRANDA

FOTOS: RICARDO ZAMANILLO

CAROL WIRD DIE ELFJÄHRIGE CAROLINA VON ALLEN GENANNT. SIE LEBT MIT IHREN ELTERN ANTONIO UND LOURDES UND IHRER SCHWESTER TAMARA IN CARRAL, EINEM KLEINEN ORT IN DER NÄHE VON LA CORUÑA IN GALIZIEN IM NORDWESTEN SPANIENS, EBENFALLS NAHE FINISTERRE, VON DEM DIE MENSCHEN FRÜHER GLAUBTEN, DORT WÜRD E DIE WELT ENDEN.



„SIE HAT UNS EINE MENGE
DARÜBER BEIGEBRACHT,
DAS HIER UND
JETZT ZU GENIESSEN.“

Die Familie lebt in einem Haus mit Steinfassade im Schatten des Kraftwerks Meirama. Das Haus und die Anlage wurden zur gleichen Zeit erbaut. Der dumpfe, ständige Lärm vom Kraftwerk bildet einen Kontrast zu der Ruhe auf dem Land, einzig unterbrochen vom Zwitschern der Vögel, einem entfernten Hundegebell und dem sanften Plätschern des Regens, der die meiste Zeit des Tages fällt. Die Eingangstür ist mit einer großen, einladenden Stechpalme geschmückt. Neben dem Haus liegt eine Scheune, gebaut im typischen Stil regionaler Getreidespeicher, in denen früher Nahrungsmittel aufbewahrt wurden, um sie vor Feuchtigkeit und Tieren zu schützen. Daneben befindet sich ein Grillplatz und ein alter Mühlstein, der im Sommer als Tisch für Familienfeste dient.

Man betritt das Haus über eine Marmortreppe, die zu einer Galerie hinaufführt. Ein Flur trennt die verschiedenen Zimmer voneinander; auf der linken Seite die Wohnstube, auf der rechten Seite die Küche und ein wenig weiter hinten die Schlafzimmer und das Badezimmer. Die Wände sind in warmen Farben gehalten und mit wenigen großen Gemälden und Bildern dekoriert. Die vollen Bücherregale lassen darauf schließen, dass in dieser Familie viel gelesen wird. Am Eingang hängt eine peruanische Verzierung, ein Souvenir aus der Zeit als Antonio dort als Elektrizitäts- und Pipeline-Manager für ein Gasunternehmen tätig war.

Carol erwartet uns auf der Rückseite, sie sieht entspannt aus. Ihre Eltern erzählen, dass sie ihren Namen liebt. Sie lächelt ununterbrochen, obwohl sie eine feste Zahnsperre trägt, und sie kann sich über alles amüsieren. Sie spricht mit einem süßen galizischen Akzent, der jedes Wort, das sie sagt besonders hervorhebt. Sie liebt Puzzles und Brettspiele wie Dame oder das Leiterspiel, das sie immer mit der roten Figur spielt. Sie lernt auch gerade Schach.





„WENN SIE KRANK WIRD, DAUERT ES LANGE BIS SIE SICH WIEDER ERHOLT, WEIL SIE SO EINE STRENGE DIÄT EINHÄLT.“

„WAS HAST DU FÜR INTERESSEN? JOGGST DU ODER MACHST DU EINEN ANDEREN SPORT?“

„Früher habe ich Gymnastik gemacht, aber damit musste ich aufhören als ich eine Infektion bekam, wegen der ich einen ganzen Monat ruhen musste. Ich war auch Eislaufen, das hatte ich schnell gelernt nachdem ich ein Paar Schlittschuhe zu Weihnachten bekommen hatte. Und ich fahre Skateboard. Mein Board hat Lichter auf der Unterseite und ich bringe es gerade meiner Schwester bei. Ich bin ein paar Mal runter gefallen und das tut wirklich weh! Mein Vater kann gar nicht hinsehen, es macht ihn nervös. Jetzt werde ich mit dem Schwimmen anfangen, ich darf mich nicht zu sehr anstrengen.“

Lourdes, die sich um Carol kümmert, erklärt, dass die Infektion im Darm begann. „Sie fühlte sich schlecht und wurde bettlägerig. Sie konnte nichts anderes mehr tun als still zu liegen, zu essen oder sich aufzusetzen. Wir möchten, dass sie im Schwimmen besser wird. Der Arzt sagt, das sei die Art von Sport, die sie ausüben darf. Wenn sie krank wird, dauert es lange bis sie sich wieder erholt, weil sie so eine strenge Diät einhält.“

Ein großes Bild im Wohnzimmer bestätigt die Leidenschaft der Mädchen für das Rollschuhlaufen. Die Studiofotografie zeigt sie von hinten in ihren weißen Kommunionkleidern mit Rollschuhen an den Füßen. Mittlerweile haben sie professionelle Inliner. An ihre Erstkommunion haben sie unvergessliche Erinnerungen: Sie gingen in ein Restaurant, spielten in ihren Festkleidern (die natürlich ein bisschen schmutzig wurden) und tobten sich auf einer Hüpfburg aus. Die Kleider, die sie an diesem Tag trugen, hängen immer noch im Schrank als Erinnerung daran, wieviel Spaß sie hatten. „Ich fahre auch wirklich gerne mit meinem Rad. Es ist weiß und pink. Und ich spiele gerne mit meinen Freunden auf dem Spielplatz vor der Schule. Seilspringen, Fangen, manchmal Verstecken... und ich lerne wie man Basketball spielt.“

„Magst Du die Schule?“

„Ja, sie ist ganz nah, hier in Órdenes. Ich mag Kunsterziehung, Naturkunde und Sprachen. Aber am liebsten mag ich den Spielplatz. Malen macht mir auch richtig viel Spaß. Ich habe ein paar Zeichnungen, denn früher bin ich in einen Kurs gegangen.“

Carol rennt in ihr Zimmer, das mit Pu der Bär, Mickey, Minnie und Pluto, den Disney Prinzessinnen und vielen Plüschtieren dekoriert ist. Sie präsentiert stolz ihre Bilder, die sie in herbstlichen Farben gemalt hat. Ihre Lieblingsprinzessin ist Cinderella. Auf ihrem Nachttisch liegt ein Buch von Geronimo Stilton, ihre

Bettlektüre, was bestätigt, dass ihre Eltern sie für das Lesen begeistert haben. Während sie uns das Buch zeigt, glitzert ein Armband mit kleinen Herzchen an ihrem Handgelenk, ein Geschenk ihrer Mutter. Als Erinnerung an ihre Kommunion trägt sie ein Goldmedaillon um ihren Hals.

„Carol ist ein Kind, das den Tag

so nimmt, wie er kommt und sich an allem freuen kann. Sie ist immer gut drauf und hat sich bestens angepasst. Sie hat uns eine Menge darüber beigebracht, das Hier und Jetzt zu genießen, denn sie ist in der Schule genauso fröhlich wie zu Hause“, sagt Antonio. Ihre Mutter stimmt zu und beschreibt ihre Toch-



ter als ein verspieltes Kind mit einer Vorliebe für rote und pinkfarbene Kleidung mit passend lackierten Zehennägeln. Ihre Lieblingsserien laufen auf dem Disney Channel: Meine Schwester Charlie, A.N.T.: Achtung Natur-Talente, Shake it up, Violetta, Hund mit Blog... Ihr gefallen auch Serien wie ‚Let’s dance, The Voice for Kids und Kunsteislaufen.‘ Mu-

„Was ist Dein Lieblingsessen?“

„Pasta, Broccoli und Gemüse. Und am allerliebsten eine spezielle Schokolade. Da ist ein Stückchen Walnuss drin aber nur ganz wenig, denn davon darf ich nicht zu viel essen. Ich würde gerne Naturjoghurt probieren um zu sehen, wie es schmeckt, denn ich kenne nur Kinderjoghurt.“

den. Nach den Feiern gab sie immer die kleinen Tüten mit Süßigkeiten, die sie bekommen hatte, an mich oder ihre Mutter ab. Das hatten wir ihr nicht beigebracht, sie wusste es von sich aus. Sie weiß, sie wird sterben, wenn Sie etwas isst, was sie nicht essen sollte“, erklärt Antonio.

DIAGNOSE UND BEHANDLUNG

„Die Zeit als wir die Diagnose bekamen war die härteste“ erinnert er sich. „Uns war ganz schwer ums Herz. Wir wurden an einen Tisch gebeten, dem Doktor gegenüber (ich kann mich nicht an seinen Namen erinnern) und er sagte uns, dass unsere Tochter dieses Problem hat und dass sie sterben würde. Es würde ihre Leber und ihre Nieren zerstören und sie würde gelähmt werden. Wir haben dann kein Wort herausbekommen; es war so ein riesiger Schock, sie war doch so ein großes Kind gewesen. Ich erinnere mich noch daran, dass ich nach Hause kam und sagte, wie groß sie doch im Vergleich zu ihrer Schwester wäre. Bereits kurz nach der Geburt traten bei ihr Komplikationen auf und sie verbrachte ihre ersten drei Monate im Krankenhaus. Als dann die Tests gemacht wurden und wir das Resultat erhielten brach für uns die Welt zusammen. Glücklicherweise trafen wir Dr. María Luz Couce vom Santiago Clinical Krankenhaus. Wir hatten sehr viel Glück: Jetzt haben wir eine pharmakologische Behandlung, die Carol jeden Tag in Kombination mit Phenylalanin einnimmt.“

Die Behandlung wirkt sich auf die Reisepläne der Familie aus und sie müssen dann im Voraus die Rezepte vom Krankenhaus beantragen. Sie hatten einen schönen Aufenthalt in Huelva, im Süden von Spanien, wo

sik ist ein weiteres Hobby von ihr. One Direction, Auryn, Laura Pausini, Malú, Pastora Soler, David Bisbal, Bustamante, Carlos Baute... und sie lernt gerade Flöte spielen.

„Hast Du eine Menge Freunde?“

„Ja: Paula, Aroa, Laura, Ana... Die laden mich immer zu ihren Geburtstagsfeiern ein und ich nehme dann mein eigenes Essen mit. Meine Freunde wissen Bescheid.“

Carol hat Tyrosinämie Typ 1 und das beschränkt ihre Kost hauptsächlich auf Obst und Gemüse. Sie darf auch eine Reihe spezieller Nahrungsmittel essen, die ihre Eltern von einer Patientenvereinigung kaufen. „Es ist erstaunlich, wie sie damit zurechtkommt, wirklich eindrucksvoll. Ich kann mich erinnern als sie in die Vorschule kam, so mit 3-4 Jahren, und die Kinder anfangen sie zu ihren Geburtstagen einzula-



das Wasser nicht so kalt ist wie in Galizien. Die Familie würde gerne mehr verreisen aber Lourdes sagt, dass jeder Ausflug so viel Planung erfordert wie eine Reise in die Vereinigten Staaten. Sie fahren beinahe jedes Wochenende an die nahegelegenen Strände Santa Cristina in La Coruña oder Samil in Vigo. Oder auch zum Catedrales Strand in Lugo, der in der Nähe Asturias liegt – ein spektakulärer Platz, wo das Wasser eiskalt ist und man ‚sehr mutig sein muss um reinzugehen‘, erklärt Antonio mit einem Lächeln. Manchmal gehen Sie in die Stadt, nach Santiago oder La Coruña, oder in den Aquapark in Cerceda, der ganz in der Nähe liegt.

Carol nimmt die monatlichen Kontrolluntersuchungen gelassen hin, bis auf die Tests ihrer Blutwerte, die sie durchführen lassen muss um ihre FAA-Enzymwerte zu überprüfen. Das Krankenhaus ruft dann eine Woche später an, um die Ergebnisse durchzugeben und mitzuteilen was o.k. ist oder was noch genauer untersucht werden muss.

Die einzige ernste Krise trat ein, als Carol drei Jahre alt war. Sie wurde sehr krank und alles lief ohne ersichtlichen Grund schief. Lourdes registriert seitdem wachsam alle Veränderungen an ihr, beispielsweise die Farbe ihrer Haare oder ihren Geruch, den Antonio als ‚Geruch einer Maus‘ beschreibt. „Wenn sie sich eine Erkältung einfängt, kämpft sie um sich zu erholen. Und sie sollte besser nicht hinfallen, dann würde sie ‚zerbrechen‘“, fügt er hinzu.

„Aber wir sind sehr zufrieden mit der Art und Weise, wie sie das meistert. Und ihre Schwester Tamara ist mehr als nur eine Schwester, sie ist wie eine zweite Mutter für Carol“, sagt Antonio.



„ICH ESSE GERNE PASTA, BROCCOLI
UND GEMÜSE **UND AM**
ALLERLIEBSTEN SPEZIELLE
SCHOKOLADE.“



Gegenüber vom Haus liegt auf einem Grundstück mit Hanglage das Gewächshaus. Hier arbeitet Lourdes hart daran, das grüne Blattgemüse anzubauen, das für Carols Ernährung wichtig ist: Brokkoli, Kohl, Mangold, Spinat, Salat, Kartoffeln, Lauch, Rotkohl und anderes Gemüse. Carol darf insgesamt nur 12 Gramm Protein pro Tag zu sich nehmen aus Produkten, die ‚gar nicht natürlicher sein könnten, selbst wenn Sie es versuchten‘. Die Familie isst oft das gleiche wie Carol. Ein paar Schafe, die beinahe zu ihren Haustieren geworden sind, fressen das Gras unter dem wachsamen Auge von Linda, einem Hund, der bereits beim bloßen Anblick von Carol in freudige Erregung gerät. Andres, ihr zweijähriger Cousin, ist zu Besuch und steht mit einem Mal im Mittelpunkt des Geschehens.

Carol stellte fest, dass wir nicht das Gleiche essen wie sie. „Vor allem Spiegeleier und Tortillas,“ erinnert sich Lourdes. „Und ich erzählte ihr dann immer, dass die gar nichts schmecken. Sie ist ein starkes Mädchen, aber manchmal ist es nicht leicht. In der Schule hat sie allerdings überhaupt keine Probleme. Ihre Lehrer, Olga, ihre Tutorin, Manuel, ihr Englischlehrer und Manolo, ihr Musiklehrer haben vollstes Verständnis. Carol wird von ihnen betreut und unterstützt. Auch ihre Klassenkameraden kümmern sich um sie.“

Carols Vater fügt hinzu: „Im Vergleich dazu ist der Allgemeinarzt kaum mit ihrer Krankheit vertraut. Sie ist in der Schule glücklich, auch wenn sie es ein wenig schwierig findet. Sie wiederholte ein Jahr, die zweite Klasse in der Grundschule, weil sie Stunden verpasste und nicht Schritt halten konnte. Was sie am meisten liebt ist den Spielplatz.“ Unterdessen muss Carol kichern, während sie sich fotografieren lässt, erst bei leichtem und dann konstantem Regen.

„Zum Glück sind ihre Medikamente durch das nationale Krankensystem abgedeckt. Wir wären sonst nicht in der Lage, sie zu bezahlen. Wir sind sehr zufrieden mit dem medizinischen Team, dass sie betreut. Durch Dr. Couce kam sie mit einer Patientenorganisation in Verbindung. Dies war ein wichtiger Schritt, um die Situation zu bewältigen. Derzeit gibt es nur gut 100 Patienten mit Stoffwechselerkrankungen in Galizien, das ist einer von 100.000. Der Arzt sagte uns dass die Krankheit durch eine Genmutation verursacht wird. Lourdes ist Träger und ich muss es wohl auch sein, aber bei keinem von uns kam die Krankheit zum Ausbruch, auch bei Tamara nicht“, sagt Antonio.

Der Verein organisiert verschiedene Aktivitäten einschließlich gemeinsamer Treffen. „Ich sehe diese als eine Art Gruppentherapie. Die Kinder treffen sich, essen die gleichen Dinge, und stellen fest, dass sie nicht alleine sind. Und wir Eltern sehen unsere Kinder glücklich. Es ist eine Möglichkeit rauszukommen

„ES GIBT NUR GUT 100 PATIENTEN MIT STOFFWECHSELERKRANKUNGEN IN GALIZIEN, DAS IST EINER VON 100.000.“

und wir sparen Geld beim Einkauf der speziellen Lebensmittel, die Carol braucht: Beutel mit Milchersatz, Nudeln, Schokolade, Kekse, Reis... alles proteinfrei. Die meisten der Lebensmittel kommen aus dem Ausland. Sie werden von einem Kurier zu uns nach Hause gebracht und sie sind wirklich teuer, aber das ist nicht so wichtig.

„Es ist ein täglicher Kampf und während ich Gott dankbar bin, dass sie noch bei uns ist, bin ich auf das Schlimmste gefasst, aber ich denke





nicht gerne daran“, gesteht Antonio.

Laut Lourdes kommt der Rest der Familie gut mit Carols Krankheit zurecht, aber es ist nicht immer leicht. „Es gibt viele Dinge, die sie nicht verstehen. Sie machen alles mit sich selbst aus, setzen sich mit der Situation auseinander und lernen daraus. Heute ist ein Feiertag, aber das tägliche Leben ist hart und hin und wieder fühlt sich Carol schlecht. Aber sie ist ein fröhliches Kind. Carol musste sich vor kurzem einer Reihe von Tests unterziehen um ihren neurologischen Status zu erheben: die Ergebnisse waren positiv. Carol erklärt mit einem Lächeln,

dass sie diese Tests zum ersten Mal machen musste, aber sie war ganz entspannt.

Eine der schwierigsten Zeiten war das unerwartete Eintreffen ihrer ersten Periode. Lourdes beschreibt dieses Ereignis als „sehr problematisch“, weil weder der Arzt noch wir dachten, es würde schon so früh geschehen. „Es war im August. Wir waren auf dem Weg zu einer Party und wollten danach eine tolle Gruppe, namens Panorama, sehen. Da ging Carol ins Badezimmer und sagte es mir. Nun ist es kein Problem mehr, aber anfangs fand sie es wirklich belastend. Man muss da einfach durch, nicht wahr. Aber es

war so unerwartet, weil sie noch so jung war. Es war auch für sie ein Schock, weil der Arzt uns nicht gewarnt hatte.“

Unser Tag mit der Familie geht dem Ende zu und das ganze Team, das den Tag hier verbracht hat,

wird zu Knabberien eingeladen – hausgemachte würzige Wurst, Bauernbrot und selbsthergestellte Pasteten – alles ist köstlich und selbstverständlich mit der liebevollen Fürsorge zubereitet, die den gesamten Haushalt durchdringt. Der

Kaffeelikör, der auch selbst gemacht ist, schmeckt hervorragend. Carol isst nur gestückelte Früchte. Mangos, Erdbeeren, selbstgemachte Quittenpaste und Banane füllen jeweils ein Viertel des Tellers, der aussieht wie ein abstraktes Gemälde. Sie trinkt etwas Wasser aus einem Angry Bird Glas. Zu besonderen Anlässen (aber nicht heute) trinkt sie eine kleine Limonade.

„Carol, was möchtest du werden wenn du erwachsen bist?“

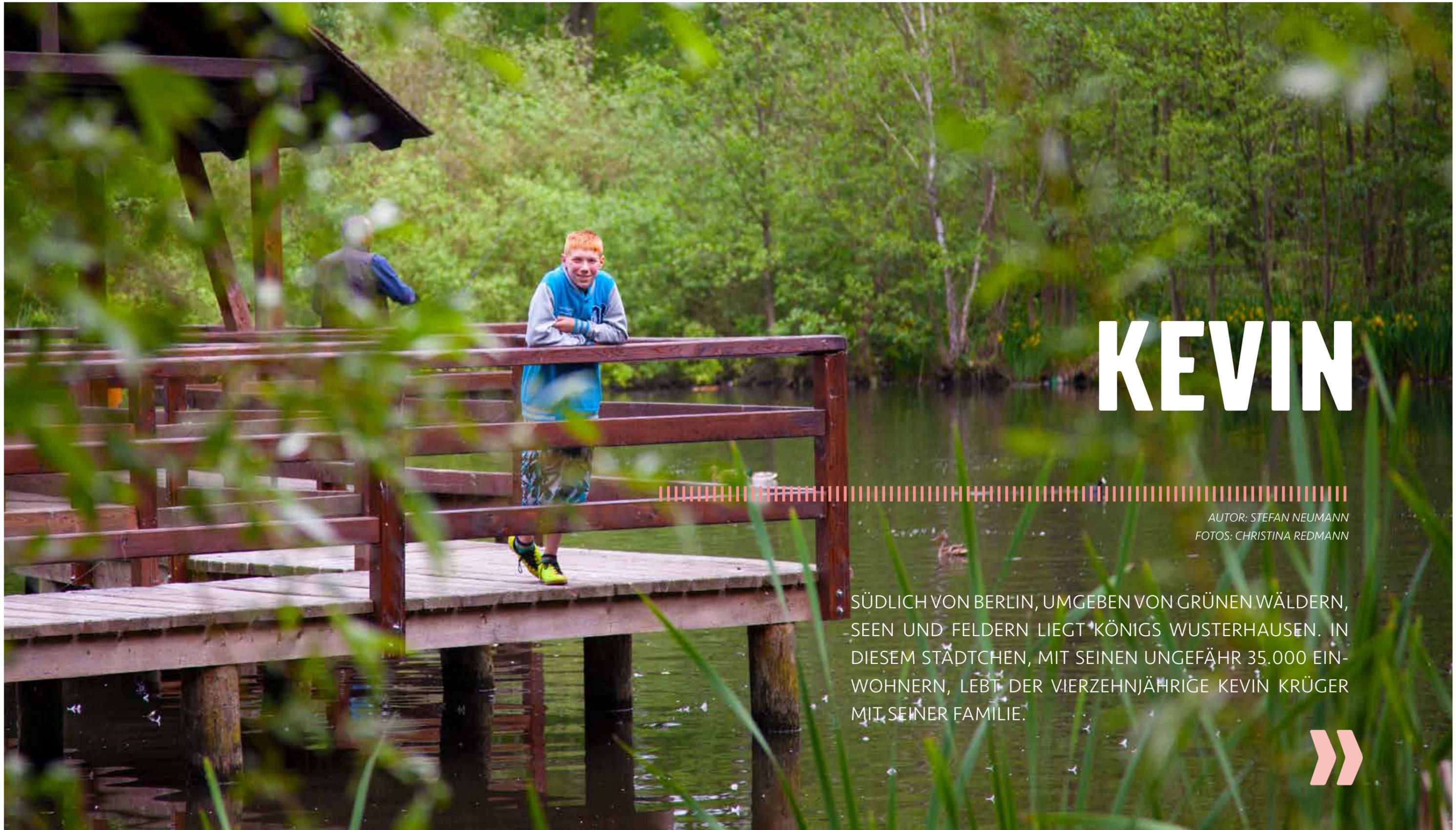
„Kindergärtnerin. Auf diese Weise kann ich den ganzen Tag mit Kindern verbringen.“

„ES IST EIN TÄGLICHER KAMPF UND WÄHREND ICH GOTT DANKBAR BIN, DASS SIE NOCH BEI UNS IST, BIN ICH AUF DAS SCHLIMMSTE GEFASST, ABER ICH DENKE NICHT GERNE DARAN.“

Carol kichert, ebenso wie ihre Schwester Tamara als sie Modell spielen, während wir die Fotos im nicht enden wollenden Regen machen. Alles geschieht unter den fürsorglichen Blicken ihrer Eltern. Antonio wird rührselig und sieht aus als sei er im Begriff, vor Rührung zu weinen. Blanquito, die Katze, schaut uns erstaunt an. Sie ist nicht an Besucher gewöhnt. Alles, was wir jetzt noch hören sind die Anweisungen des Fotografen, das Lachen der Kinder und das Geräusch des galizischen Regens.



NAME: KEVIN
ALTER: 14 JAHRE
FAMILIE: MUTTER YVONNE UND STIEFVATER THILO
ALTER ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE: 3 MONATE
LAND: DEUTSCHLAND



KEVIN

AUTOR: STEFAN NEUMANN
FOTOS: CHRISTINA REDMANN

SÜDLICH VON BERLIN, UMGEBEN VON GRÜNEN WÄLDERN, SEEN UND FELDERN LIEGT KÖNIGS WUSTERHAUSEN. IN DIESEM STÄDTCHEN, MIT SEINEN UNGEFÄHR 35.000 EINWOHNERN, LEBT DER VIERZEHNJÄHRIGE KEVIN KRÜGER MIT SEINER FAMILIE.



„WIR VERSUCHEN DAS LEBEN SO, WIE ES IST ZU GENIESSEN.“

Die Wohnung im Hochparterre des Mehrfamilienhauses befindet sich am Stadtrand und ist freundlich und gemütlich. Das mehrstöckige Haus liegt in direkter Nachbarschaft zu den angrenzenden Feldern, und vom Balkon schaut man über Hecken und Bäume in die Natur.

Vögel zwitschern, und ab und zu kommt die Katze durch die Balkontür hereingeschlüpft und sucht ihren Lieblingsplatz auf dem Schrank in der Küche auf. Wenn man vor die Haustür tritt, sind es nur wenige Schritte zum angrenzenden Teich, wo Enten und Schwäne schwimmen.

Es ist idyllisch hier, und die Kinder aus den umliegenden Häusern haben reichlich Platz zum Spielen, Toben und Fahrradfahren.

Auch der Abenteuerspielplatz mit dem Fußballfeld und der Skate- und BMX-Anlage ist nur ein paar Fahrradminuten entfernt. Das ist ideal für Kevin und seine Freunde, denn Kevin ist ein ‚Draußenkind‘, wie seine Mutter von ihm sagt. Er findet hier viel Freiraum für seine Aktivitäten und auch die nahegelegenen Seen sind gut zu erreichen und bieten Naherholung in kurzer Entfernung.

„MEIN MANN UND ICH
WAREN SEHR IN SORGE.
WIR WUSSTEN NICHT,
WAS MIT UNSEREM SOHN
LOS IST, UND WIR HATTEN
GROSSE ANGST UM IHN.“



KEIN LEICHTER START

Kevin's Mutter, Yvonne Krüger, ist Jahrgang 1978. Sie hat als Angestellte im Einzelhandel in Königs Wusterhausen gearbeitet und ist inzwischen krankheitsbedingt in Rente. 2012 wurde bei ihr Krebs diagnostiziert, und seither ist sie in medizinischer Behandlung. Sie erinnert sich noch sehr deutlich an die Geburt von Kevin und die Zeit danach. „Zuerst war alles ganz normal“, erzählt sie, während sie in Gedanken an ihrem Kaffee nippt. Die Schwangerschaft verlief ohne Besonderheiten, und sie freute sich auf ihr Kind. Als es dann soweit war, hatte sie Anfang März 2000 im Dahme-Spreewald-Klinikum in Königs Wusterhausen entbunden. Dabei waren keinerlei Komplikationen aufgetreten, und sie brachte einen anscheinend gesunden kleinen Jungen auf die Welt.

Nach der Geburt kehrte sie nach Hause zurück, und in der ersten Zeit verlief alles ohne Besonderheiten. „Nach ein paar Tagen, fing mein Baby an, sich immer wieder zu übergeben. Die Haut erschien uns merkwürdig gelblich und der kleine Bauch wurde zusehends dicker. Wir machten uns große Sorgen und fuhren wieder in das Krankenhaus nach Königs Wusterhausen“, sagt Yvonne, und die Anspannung und die Sorgen von damals sind ihr anzusehen. Obwohl in der Zwischenzeit mehr als 14 Jahre vergangen sind, weiß sie noch ganz genau, was damals vorgefallen ist. „Mein Mann und ich waren sehr in Sorge. Wir wussten nicht, was mit unserem Sohn los ist, und wir hatten große Angst um ihn.“ Doch im städtischen Krankenhaus konnte man ihnen nicht helfen. Niemand wusste, woran der kleine Kevin litt. Man verlegte Mutter und Kind kurzerhand in das HELIOS Klinikum nach Berlin-Buch, um eine Diagnose stellen zu können. Die Ärzte bemühten sich sehr, doch es gelang ihnen einfach nicht herauszufinden, was der Grund für das häufige Erbrechen und die inzwischen deutlich sichtbare Gelbsucht war.



Inzwischen waren bereits mehr als zwei Monate seit der Entbindung vergangen. „Es war eine schwere Zeit für meinen Mann und mich“, sagt Yvonne Krüger „und natürlich auch für Kevin. Die Ärzte kamen einfach nicht dahinter, was mit ihm los war.“ Man verlegte Kevin noch einmal in ein anderes Krankenhaus. Dieses Mal kommt er in ein Klinikum der Berliner Charité. Im Campus Virchow-Klinikum auf der

gen für das Land Berlin. „Professor Mönch hat damals das Leben von Kevin gerettet. Es sah gar nicht gut aus für den Kleinen bis dahin, und wir wussten nur, dass es sich um eine Stoffwechselkrankheit handeln musste. Nur welche genau das war, konnte uns niemand bisher sagen. Erst Professor Mönch war dann in der Lage Tyrosinämie Typ 1 (HT-1) zu diagnostizieren und eine entsprechende Behandlung mit an-

Professor Mönch ist ein ausgewiesener Spezialist auf dem Gebiet angeborener Stoffwechselkrankheiten. Er hatte sich mit seiner Habilitation über Massenscreening-Tests zur Früherfassung angeborener Stoffwechselstörungen bereits 1972 einen Namen gemacht. Kurz darauf wurde er zum Professor in der Kinderklinik der Freien Universität Berlin ernannt. Er war Facharzt für Kinderheilkunde und übernahm die Leitung der Stoffwechselambulanz und des Labors der Klinik. Er engagiert sich bis heute sehr aktiv in der Langzeitbetreuung von Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen, besonders bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit PKU.

EIN NEUER ANLAUF INS LEBEN

Nachdem Eltern und Sohn wieder zurück nach Hause gekehrt waren, beginnt für Familie Krüger ihr Start in das gemeinsame Leben ein zweites Mal. Jetzt wissen sie, was zu tun ist, und sie nehmen die Ernährungspläne und die Medikation sehr ernst. Zum Glück, denn, wie Professor Mönch damals erklärt hat, ist das bei HT1 absolut unumgänglich und die Grundlage für ein fast normales Leben. Dass die Krankheit so selten ist, spielt für die junge Mutter keine Rolle. Auch, dass der Fall von Kevin der erste ist, der in ihrer oder der Familie ihres Mannes festgestellt wurde, interessiert sie wenig. „Es kommt, wie es kommt“, sagt sie mit gelassenem Gleichmut und fügt hinzu: „Das Schicksal kann man sich nicht aussuchen, sondern nur das Beste daraus machen. Das versuchen wir einfach – jeden Tag aufs Neue.“



Station 13 für innere Medizin mit Gastroenterologie kann ihm endlich geholfen werden. Die Leitung der Station hat damals Prof. Dr. med. Eberhardt Mönch. Er ist Facharzt für Kinderheilkunde und hat die Leitung der Stoffwechselambulanz. Zusätzlich ist er Leiter des Labors für Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörun-

gepasster Ernährung und Medikamenten einzuleiten“, sagt Yvonne Krüger und ihr Gesicht hellt sich auf. „Ohne das Team um den Professor in der Charité Berlin hätte Kevin bestimmt nicht überlebt. Wir sind ihm bis heute sehr, sehr dankbar“, sagt sie mit Nachdruck. Auch Kevin nickt zustimmend, als das Gespräch auf den Arzt kommt.



„DAS SCHICKSAL KANN MAN SICH
NICHT AUSSUCHEN, SONDERN NUR
DAS BESTE DARAUSS
MACHEN.“



BALD HABEN AUCH DIE OMAS
EINGESEHEN, DASS ETWAS „GUTES“
FÜR KEVIN ANDERS AUSSIEHT, ALS
FÜR ANDERE JUNGEN.



Auch unter den anderen Familienmitgliedern herrscht nach anfänglicher Verunsicherung bald Klarheit über das Krankheitsbild des Jungen. So verlaufen die ersten Lebensjahre von Kevin einigermaßen gleichmäßig. Er nimmt genau nach Plan seine Medikamente und wird regelmäßig im Virchow-Klinikum untersucht. Dabei werden Auffälligkeiten im Blutbild schnell sichtbar, und die Ernährung und die Medikation können umgehend angepasst werden. Alle Familienangehörigen wissen jetzt über die Krankheit und deren Behandlung Bescheid. Nur die beiden Großmütter versuchen am Anfang, dem Jungen etwas „Gutes“ zu tun, indem Sie ihm heimlich Sü-

ßigkeiten oder Kekse zustecken. Der Körper von Kevin kann allerdings mit den Aminosäuren im Eiweiß – auch von gutmütigen Großmüttern – nicht umgehen. Daher quittiert dieser deren Zufuhr schon nach kurzer Zeit mit Übelkeit und Erbrechen. Bald haben auch die Omas eingesehen, dass etwas „Gutes“ für Kevin anders aussieht, als für andere Jungen. Im Kindergarten sind auch alle Erzieherinnen informiert und achten darauf, dass die Diät genau eingehalten wird. Bis auf gelegentliche Ausrutscher, läuft auch dort und in der anschließenden Grundschule alles weitgehend ohne Zwischenfälle ab.

INFORMATION, AUFKLÄRUNG UND BEWUSSTSEIN

Gerade zu Beginn von Kindergarten- und Schulzeit hat Yvonne Krüger viel gelernt über die Krankheit ihres Sohnes. Sie ist froh über die Möglichkeiten sich im Internet zu informieren und auch von den Erfahrungen anderer zu lernen. Sie studiert online aufmerksam die Artikel über PKU, HT1 und ähnliche Stoffwechselerkrankungen, die auf einer Eiweißunverträglichkeit basieren. „Irgend-

wann wird das alles zur Routine und man gewöhnt sich an die Abläufe und Handlungen.“, sagt Yvonne Krüger. Sie zeigt eine Großpackung Anamix, einem speziellen Nahrungsergänzungspräparat, mit Vanillegeschmack. „Zu Beginn des neuen Jahrtausends war das Präparat gar nicht so leicht zu bekommen bei uns. Aber inzwischen ist das kein Problem mehr und wir bekommen Zuschüsse von der Krankenkasse dazu.“





„AM MEISTEN HAT MICH DER JOGHURT
ÜBERRASCHT. DA IST VIEL MEHR EIWEISS
DRIN, ALS ICH DACHTE!“

Für Kevin ist das alles nicht wirklich aufregend. Er mag am liebsten Vanille, und an die regelmäßige Aufnahme seiner Medikamente hat er sich längst gewöhnt. Auch Nahrungsergänzungsmittel sind für ihn nichts Ungewöhnliches – Hauptsache sie schmecken. Mit seinen 14 Jahren hat er ganz andere Dinge im Kopf, als eine Krankheit, die er inzwischen gut im Griff hat. Sein Lieblingsgericht sind Nudeln mit Tomatensauce. „Davon kann er gar nicht genug bekommen“, lacht seine Mutter und fügt hinzu, „und wir sind froh, dass Hamburger, Schnitzel und Currywurst für ihn noch nicht so wichtig sind!“

Natürlich ist es in diesem Alter nicht gerade cool, wenn man auf seine Ernährung achten muss. Aber Kevin findet es inzwischen völlig normal, dass unter seinem Teller bei jedem Essen eine Waage steht. Sie ist mit einem Foto von ihm verziert, das ihn in jüngeren Jahren zeigt – ein fröhlicher Junge mit wachem Blick und strahlendem Lächeln. „Das ist schon ein paar Jahre her“, sagt Mutter Yvonne mit Blick auf das Foto und lächelt, „aber wir mögen das Bild alle sehr, deshalb ist es noch auf der Waage.“ Kevin wiegt die Bratwurst genau ab und trägt die Werte in ein Notizbuch ein. Er hat schon lange ein Bewusstsein dafür entwickelt, wie viel Eiweiß sein Körper verträgt. Trotzdem kontrolliert er ganz genau, was auf seinem Teller liegt. Zusammen mit der Diätberatung und dem Ärzteteam der Charité wurde eine Balance zwischen Medikation und Ernährung hergestellt. Wenn Kevin sich daran hält, dann geht es ihm gut. Das weiß er, und deshalb rechnet er genau aus, was er zu sich nimmt.

Seine Mutter hat sich vor einiger Zeit von ihrem Ehemann getrennt und lebt nun mit ihrem Lebensgefährten Thilo zusammen. Dieser nimmt die Krankheit, und vor allem deren Behandlung und die diätische Ernährung, sehr ernst. Den Kartoffelsalat zu den Bratwürstchen hat er selbst zubereitet und weiß exakt, welche Inhaltsstoffe darin sind und in welcher Menge. Neben den Kartoffeln sind unter anderem noch Zwiebeln, Äpfel, Gewürzgurken und magerer Naturjoghurt in seiner Kreation. „Am meisten hat mich der Joghurt überrascht“, sagt er nachdenklich, „da ist viel mehr Eiweiß drin, als ich dachte!“ Insgesamt 2,7 % beträgt der Eiweißgehalt des Kartoffelsalates. Kevin hat das notiert, isst nun munter Salat und Würstchen und trinkt Saft-

KEVIN WIEGT DIE
BRATWURST GENAU
AB UND TRÄGT
DIE WERTE IN EIN
NOTIZBUCH EIN

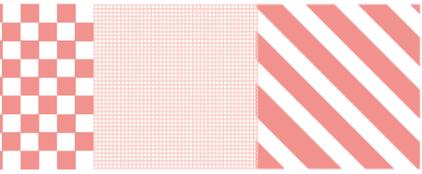


schorle dazu. Nach dem Essen holt er das Notizbuch wieder hervor und rechnet seine Werte zusammen. Er nimmt einen Taschenrechner zu Hilfe und nach einem kurzen Augenblick, weiß er mehr. Insgesamt hat er fast 17,5 Gramm Eiweiß bis jetzt über den Tag zu sich genom-

men. Er kann mit seinen Aufzeichnungen nun genau ermitteln, wie viel er davon bis zum Abend noch essen darf. Ausgerüstet mit Waage, Kugelschreiber und Notizbuch entgeht ihm nichts, was er isst. Kevin weiß wirklich genau Bescheid und er beginnt damit, auch alleine sein

Essen zu überwachen. Noch tut er das zusammen mit Thilo und seiner Mutter, aber schon bald wird er die beiden nicht mehr brauchen, und das Managen seiner Nahrung wird ihm so leicht fallen, wie Schuhe binden – am besten Fußballschuhe.





FUSSBALL UND BMX – HAUPTSACHE DRAUSSEN

Kevin Krüger ist ein ruhiger Junge und er erzählt nicht viel. Aber, wenn man ihn fragt, was ihm am meisten Spaß macht in seiner Freizeit, dann kommt er doch ins Schwärmen. „Fußball, Fußball und nochmal Fußball.“ Er bewundert seinen Fußballstar Cristiano Ronaldo, der zur Zeit bei Real Madrid spielt, und der mit seinem Verein die Champions League gewonnen hat. Ein bisschen in Schwierigkeiten kommt Kevin allerdings, wenn er an die kommende Fußball-Weltmeisterschaft denkt. Auf die wartet er mit großer Spannung. Sein Idol Cristiano Ronaldo spielt allerdings dann für sein Heimatland Portugal, und Kevin möchte eigentlich, dass Deutschland den Titel holt. „Hauptsache es ist Fußball“, sagt er schließlich und zeigt auf einen Zeitungsartikel auf seinem Schülerschreibtisch mit einem großen Foto von Ronaldo.



FUSSBALL,
FUSSBALL
UND NOCHMAL
FUSSBALL.

Am zweitliebsten fährt Kevin BMX-Rad. Ihn faszinieren die Tricks der Profis und er trainiert eifrig auf der nahen Skatebahn. Er holt seine Ausrüstung und legt Helm und Handschuhe zurecht. Gewissenhaft legt er die Sachen an und verschwindet im Keller. Kurz darauf taucht er mit seinem schwarzen BMX-Bike wieder auf und ist auch schon in Richtung Abenteuer-Spielplatz unterwegs. Dort will er sich mit einem Freund treffen, und der soll nicht auf ihn warten müssen. Auf der Skatebahn sind schon einige andere Jungs dabei ihre Tricks und Sprünge zu üben. Kevin ist sofort bei ihnen und gemeinsam fahren sie die Ramps und Rails hinauf und hinunter, weichen sich aus und zeigen, was sie können. In die Halfpipe traut sich Kevin aber noch nicht. „Da muss ich noch ein bisschen üben. Außerdem bin ich neulich gestürzt und mein Rücken tut noch etwas weh“, sagt er und nimmt schon wieder Anlauf, um die Betonrundung hinauf zu fahren. Hier auf der Skatebahn ist er in seinem Element und man sieht ihm an, welche Energie in dem sonst so ruhigen Teenager steckt. Wenn er kurz innehält und sich auf dem Lenker seines Bikes abstützt, kommt niemand auf die Idee, er könne krank sein.

Erst recht nicht, wenn er mit seinem Freund Brian Fußball spielt. Vergessen ist für kurze Zeit das BMX-Rad und Kevin fliegt förmlich über den Fußballplatz. Er nimmt Anlauf und donnert den Ball zielsicher ins Tor. Sein Freund kann da nur hinterherlaufen. Zusammen drib-

beln sie über den Platz und machen das, was alle Jungs in diesem Alter gerne tun: Fußballspielen und Herumtoben. Kevin weiß genau, was gut für ihn ist – beim Essen und auf dem Sportplatz.

EIN BISSCHEN MEHR FÜR SICH TUN

Yvonne Krüger ist erstaunlich entspannt, wenn man sie auf die Krankheit ihres Sohnes anspricht. „Wir können sowie nicht ändern, was das Schicksal mit uns vorhat“, sagt sie, „und wir versuchen das Leben so, wie es ist zu genießen.“ Dass das für alle in der Familie nicht immer leicht ist, hat zuletzt die Diagnose ihrer eigenen Krankheit gezeigt. Trotzdem gewinnt sie der Situation etwas Positives ab. „Man achtet viel mehr auf sich. Seit wir uns so ausgiebig mit dem Essen und den Inhaltsstoffen beschäftigen, tun wir unserem Körper viel mehr Gutes an, als vorher.“

Für Kevin ist das alles längst Normalität geworden. Wenn er nicht gerade Fußball spielt oder BMX fährt, dann ist er bei der Jugendfeuerwehr von Königs Wusterhausen. Er engagiert sich dort mit seinen Freunden bei Übungen und bei Meisterschaften.



„Neulich haben wir sogar den Stadtentscheid gewonnen!“, freut er sich. Schläuche ausrollen und um die Wette laufen entsprechen seinem Drang nach Bewegung. Aber auch das fachgerechte Anlegen von Knoten begeistert ihn, und er ist konzentriert bei der Sache. Noch weiß er nicht genau, was er einmal beruflich machen möchte, allerdings beginnt bald sein erstes Betriebspraktikum von der Schule. Für einen Jungen, der so selbstständig ist wie er, sollte das keine Schwierigkeit darstellen. Kevin weiß, wo es für ihn im Leben langgeht und er wird seinen Weg gehen.



NAME: ZAKIYYAH

ALTER: 4 JAHRE

FAMILIE: MUTTER FAZILATH, VATER USMAN, SCHWESTERCHEN MARYAM (10 MONATE)

ALTER ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE: 3 MONATE

LAND: GROSSBRITANNIEN

„SIE MACHT DAS BESTE AUS ALLEM
**UND DAS LIEBE
ICH AN IHR.**“

AUTOR: MATT LEEMING
FOTOS: KRYSZTIAN WINSZEWSKI

ZAKIYYAH

ZAKIYYAH IST EIN SEHR INTELLIGENTES, NEUGIERIGES UND LIEBENSWERTES VIERJÄHRIGES MÄDCHEN. SIE LIEBT ES, ZEIT MIT IHRER FAMILIE ZU VERBRINGEN UND MIT IHREN FREUNDEN ZU SPIELEN. ES GIBT IMMER EIN NEUES SPIEL ODER ETWAS ANDERES INTERESSANTES, DAS ZAKIYYAHS AUFMERKSAMKEIT AUF SICH ZIEHT.

„ÄNDERT NICHT EURE PLÄNE FÜR SIE.“

Es ist ein heller, warmer Tag im Juni. Das britische Wetter zeigt sich ausnahmsweise von seiner guten Seite und die Sonne scheint. Die kleine Zakiyyah spielt im nahegelegenen Park. Ihre Mutter Fazilath sieht ihr zufrieden nach während die Tochter auf die Schaukel zurent. Ein kleines Kichern aus dem Bündel in Fazilaths Arm lenkt Zakiyyah einen Moment ab und sie dreht sich um, um ihrer Mutter und der kleinen Schwester zuzuwinken. Als sie sich wieder gefangen hat, steuert Zakiyyah geradewegs auf die Schaukeln zu.

Mit dem neuen Baby zu Hause hat Fazilath wirklich alle Hände voll zu tun. Sie schafft es trotzdem, jeden Tag zu nehmen wie er kommt, insbesondere mit Zakiyyah, ihrer vierjährigen Tochter. Zakiyyah war drei Monate, als bei ihr zum ersten Mal Tyrosinämie Typ 1 diagnostiziert wurde.

Tyrosinämie Typ 1 ist eine seltene genetische Erkrankung, bei der der Betroffene die Aminosäure Tyrosin nicht abbauen kann. Als Folge dieses Mangels stauen sich giftige Substanzen im Blut an und können zu Leberversagen, Nierenfunktionsstörungen und neurologischen Problemen führen.

Nach Zakiyyahs Geburt brachten Fazilath und ihr Mann sie nach Hause, aufgeregt und glücklich die Reise als frisch gebackene Eltern anzutreten. Allerdings wurde Fazilath das Gefühl nicht los, dass etwas nicht stimmte. „Instinktiv habe ich gespürt, dass etwas seltsam war – es war so schwierig, sie zu füttern. Wir wandten uns von einem Arzt zum nächsten, aber es wurde immer auf etwas anderes geschoben, eine Erkältung, Zahnen oder Koliken. Eines Tages wurden wir ins Krankenhaus gerufen, weil etwas in dem Bluttest festgestellt wurde, der drei Monate zuvor kurz nach der Entbindung gemacht wurde. Uns wurde gesagt, wir sollen sofort ins Krankenhaus kommen.“

Der Anruf kam von einem Kinderarzt, der noch mehr Untersuchungen machen wollte. Eine Woche später,



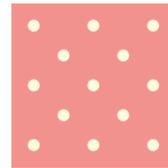
nachdem Zakiyyah weitere Bluttests und Urinproben hinter sich hatte, wurde der Familie die Nachricht übermittelt - Zakiyyah leidet an Tyrosinämie Typ 1. Die Familie war am Boden zerstört. Die Diagnose gab ihnen wenig Trost.

„Tief in meinem Herzen wollte ich nicht, dass etwas mit meinem schönen kleinen Baby nicht stimmt. Aber rückblickend hätte ich mir trotz allem gewünscht, sie hätten es schon früher festgestellt, weil sie dann keines der Probleme gehabt hätte, die sie hatte als sie ins Krankenhaus kam, beispielsweise ihre erhöhten Tyrosinwerte und die Probleme mit ihrer Leber.“

Sichtlich aufgewühlt erzählt Fazilath von jenem Freitag an dem Zakiyyah diagnostiziert wurde. „Uns wurde gesagt, dass etwas nicht stimmte. Es war 16 Uhr an einem Freitag. Leider war bis zum Montag kein Diätassistent oder Berater mehr im Dienst. Es war so ein schmerzvolles Wochenende an dem wir auf den Beratungstermin warteten um etwas über die Medikamente und die spezielle Ernährung zu erfahren, die Zakiyyah brauchte. Wir waren in der Schwebel, wir fühlten uns so allein. Wir wussten überhaupt nichts und uns wurde an dem Freitag vom Krankenhauspersonal auch nicht viel mitgeteilt. Uns wurden Internet-Ausdrucke gegeben, die wir aber bereits hatten. Die Berater, die gerade im Dienst waren, wussten nichts von Tyrosinämie, so dass wir bis Montag auf den Experten warten mussten. Uns wurde nichts erklärt. Zakiyyah war immer noch unser Baby, aber es fühlte sich an als ob das Kind, das ich hatte und für das ich mir Hoffnungen gemacht hatte, gestorben war. Ich wusste nicht einmal, wie lange sie in dem Zustand überleben würde. Ich war angespannt und hatte so viel Angst. „Glücklicherweise änderten sich am Montag die Aussichten für die Familie.“ „Als der Berater kam und uns traf, das war einfach klasse, denn das erste was er zu uns sagte war – und daran erinnere mich noch bis zum heutigen Tag – ‚ändert nicht eure Pläne für sie.‘ Als er das gesagt hatte, war das für mich ein großer Trost. Der Berater, den wir hatten, war wirklich fantastisch! Er erklärte uns alles und sagte, dass Tyrosinämie kontrollierbar ist und dass man damit erfolgreich leben kann.“

DAS LEBEN NACH DER DIAGNOSE

Direkt nach der Diagnose stellte die neue Routine für Zakiyyah – die Medikamente und die Umlegung der Kost – für die Familie eine große Belastung dar, aber Fazilath ist philosophisch. „Es wird ganz schnell neue Realität und heute wirkt es sich gar nicht mehr auf unser Leben aus. Es ist etwas, das im Unterbewusstsein liegt und



„ICH MÖCHTE, DASS SIE EIN VOLLKOMMEN NORMALES LEBEN FÜHRT, **AUS DEM SIE ALLES MACHEN KANN.**“

an das ich ab und zu denke, über das ich mir vielleicht sogar Sorgen mache, aber ich werde mich nicht davon beeinflussen lassen, und ich werde definitiv nicht Zakiyyah's Leben davon beeinträchtigen lassen. Ich möchte, dass sie ein vollkommen normales Leben führt, aus dem sie alles machen kann. Ich werde nicht zulassen, dass Tyrosinämie ein Hindernis für sie darstellt oder etwas auf das sie die Schuld schieben kann. Ich möchte, dass Sie das bestmögliche Leben bekommt und ich möchte, dass sie aus ihrem Leben das Beste macht! Ich werde nicht zulassen, dass Tyrosinämie die Oberhand über ihr Leben gewinnt.“

AUS DER PERSPEKTIVE VON ZAKIYYAH

Zakiyyah klettert aus der Schaukel und rennt geradewegs auf die Rutsche zu. Während sie im Park herumsaust, ist es schwer, sich vorzustellen, dass sie dadurch beeinträchtigt ist oder dass sie überhaupt über ihre Krankheit Bescheid weiß. Fazilath räumt jedoch ein, dass Zakiyyah sich ihrer Lage bewusst ist, da es ihre Ernährung beeinflusst und sie jeden Morgen und Abend Medizin einnehmen muss. „Zakiyyah merkt, je älter sie wird, dass sie bestimmtes Essen, wie Hühnchen oder Eier nicht haben darf. Manchmal drängt sie mich sogar und fragt mich dann ununterbrochen, warum sie das nicht essen darf. Sie testet mich. Sie sagt dann, ‚Bitte, darf ich ein Stückchen haben? Nur ein ganz kleines Stück?‘ Und ich fühle mich versucht, ihr etwas zu geben. Aber so hart es ist, ich bleibe standhaft und erkläre ihr, dass andere Kinder das auch nicht essen dürfen und dass es ihr Bauchschmerzen bereiten würde. Ich denke es ist wichtig, ihr die verschiedenen Nahrungsmittel zu erklären und was für sie erlaubt ist oder nicht.“

Fazilath hatte darüber nachgedacht, ob der Rest der Familie die gleiche Diät wie Zakiyyah einhalten sollte, um die Dinge zu vereinfachen.

„Ich habe es in Erwägung gezogen aber ich weiß auch, dass sie in Wirklichkeit



viele Kinder treffen wird, die andere Dinge essen. Wenn sie nicht in unserem kleinen Umfeld zu Hause daran gewöhnt ist, wird es noch härter werden, wenn sie der Situation ganz alleine gegenübersteht. Also will ich ihr zu Hause die Fertigkei-

Fazilath weiß, wie vorteilhaft es ist, wenn man lebensbejahend denkt. „Ich finde, es macht viel aus, wenn mein Mann und ich Unbefangenheit und Freude ausstrahlen. Jeder um uns herum, Freunde und Familie, reflektieren das.“

morgentliche Milchpause. Fazilath erzählt, dass Zakiyyah zuerst die Milch haben wollte, die die anderen Kinder tranken, aber sie sollte ihre eigene Milch trinken. Ich habe Zakiyyah klargemacht, wie wichtig es ist, dass sie ihre Diät einhält. „Ich habe ihr einfach gesagt, ‚Deine Milch ist anders wegen deines Bauches‘. Sie hat eine Menge Fragen gestellt und sich gewundert, warum sie anders ist. Seitdem sei es laut der Pädagogen kein Problem mehr und das ist gut so.“

Es gab auch ein Missverständnis zwischen ihr und den Erziehern. Sie dachten, dass Zakiyyah überhaupt nichts essen darf und am Anfang saß sie isoliert an einem anderen Tisch. Als Zakiyyah ihrer Mutter das erzählte, konnte der Fehler schnell behoben werden. „Es hat ihr viel bedeutet ein Teil der Gruppe zu sein und es ist mir gelungen, den Lehrern ihre Krankheit und Diätvorschriften zu erklären. Genau genommen hat mich das viel Zeit gekostet und es ist ja auch nicht so leicht zu verstehen. Ich kann von dem Personal nicht verlangen, dass sie das sofort begreifen.“

Es ist ja nicht wie eine Allergie gegen Nüsse oder Milchprodukte, es geht ums Protein. Das ist nicht so leicht nach zu vollziehen.“

Heute sitzt Zakiyyah am gleichen Tisch wie die anderen Kinder. Auch wenn sie anderes Essen isst, fällt den anderen Kindern nicht länger der Unterschied auf; sie sind zu sehr damit beschäftigt, über ihre Lieblingsfilme oder Superhelden zu sprechen.



ten mitgeben, die sie braucht, wenn sie in der realen Welt außerhalb der Familie ist. Ich versuche immer, die Mahlzeiten zu einem wirklich positiven Erlebnis zu machen und sie für Essen zu interessieren. Wir gehen auf Bauernhöfe und diskutieren verschiedene Gemüsesorten und Geschmäcker.“

Zu Zakiyyah`s engstem Familienkreis gehören auch ihre Großeltern, die ebenfalls versuchen das Essen der richtigen Lebensmittel zu einem positiven Erlebnis zu machen.

IN DER REALITÄT

Letztes Jahr kam Zakiyyah auf halbtags in den Kindergarten. Erst vermisste sie ihre Mutter, aber jetzt macht es Zakiyyah viel Spaß dorthin zu gehen und mit den anderen Kindern zu spielen. Im Kindergarten kamen Zakiyyahs Neugier und ihr Wissensdurst zum Vorschein. Hier machte sie auch erstmals die Erfahrung, dass es zwischen ihr und den anderen Kindern Unterschiede gibt.

Ein einfaches Beispiel war die



EINE POSITIVE EINSTELLUNG
**MACHT DEN
 UNTERSCHIED**



„ICH DENKE, MAN DARF DIE
HOFFNUNG NIE AUFGEBEN.“

DIE ERFAHRUNG MIT DEM GESUNDHEITSSYSTEM

Zakiyyah und ihre Familie haben gemischte Erfahrungen, was das Gesundheitssystem betrifft. Fazilath erklärt: „Manche medizinischen Fachkräfte waren super und andere waren wirklich schlecht. Wir haben eine Krankenschwester, die uns betreut seit Zakiyyah geboren wurde, und sie ist absolut klasse. Ich glaube nicht, dass wir so positiv wären und dass es Zakiyyah so gut gehen würde, wenn es sie nicht gegeben hätte.“

Fazilath, die selbst Wissenschaftlerin ist, hat ihre eigene Ansicht über die Krankheit. „Von der wissenschaftlichen Seite betrachtet finde ich dass sie, was die Forschung betrifft, oft ignoriert wird weil sie so außergewöhnlich ist. Ernährungsberater sagen zu mir: ‚Das ist so, weil die Krankheit so selten ist.‘ Sie mag vielleicht für andere Leute ungewöhnlich sein, aber mein Kind ist betroffen, also ist es meine Realität. Meiner Meinung nach

sollte auf diesem Gebiet mehr geforscht werden und es sollte mehr Information darüber geben. Ich denke, man darf die Hoffnung nie aufgeben und sollte stets von anderen Menschen und der Forschung ermutigt werden, die möglicherweise etwas entdecken könnte, das Zakiyyah's Leben verbessert.“

DAS GEFÜHL VON GEMEINSCHAFT

Obwohl Fazilath sagt, dass sie sich über die Unterstützung ihrer Familie glücklich schätzt, ist es ihr wichtig sich mit andern Eltern auszutauschen die Kinder mit derselben Krankheit haben.

„Mit jemandem zu sprechen, der das Gleiche durchmacht, wäre toll. Einfach nur ins Internet gehen zu können und einfache Fragen stellen, beispielsweise wie man auf Trotzanfalle beim Essen reagiert oder wie man die Medizin in sein Kind hineinbekommt. Es ist ein Unterschied, ob man



„DIE KRANKHEIT MAG VIELLEICHT FÜR ANDERE
LEUTE UNGEWÖHNLICH SEIN,
**ABER MEIN KIND IST
BETROFFEN, ALSO IST ES
MEINE REALITÄT.“**



sich mit einem Mediziner unterhält oder mit jemandem, der genau das Gleiche durchmacht. Die Sichtweisen sind völlig verschieden.“ Mit Unterstützung von CLIMB (*Children Living with Inherited Metabolic Diseases*) (Kinder, die mit vererbten Stoffwechselerkrankungen leben) hat Fazilath es geschafft, eine Selbsthilfegruppe für Patienten und Familien zu starten, die die Diagnose Tyrosinämie haben. Deren Ziel ist es, realistische, pragmatische Lösungen zu bieten und den Kämpfergeist, die Entschlossenheit und das Engagement der Eltern und Patienten anzufachen.

Zakiyyah hat unbegrenzte Energie. Mit der Ausdauer einer Entdeckungsreisenden ist sie bereits die Rutsche dreimal rauf und runter. Fazilath nickt ihr aufmunternd zu. Während sie ihre Tochter anschaut, wird Fazilath nachdenklich: „Wenn ich neuen Patienten oder deren Eltern einen Rat geben sollte, würde ich vor allem dazu raten, positiv zu bleiben und jeden Tag zu nehmen, wie er kommt.“

Es wird einfacher werden, vor allem wenn man die medizinischen Ratschläge beherzigt. Folge den Kostvorschriften und nimm jeden Tag die Medizin. Und versuche Dir selbst so viel wie möglich anzueignen. Stelle Nachforschungen an und finde heraus was es gibt, vor allem was Eiweißäquivalente betrifft.“

DIE ZUKUNFT

Fazilath ist besorgt was die Zukunft betrifft, aber sie zeigt sich optimistisch, wenn sie an die nächste Phase in Zakiyyah's Leben denkt – die Schulzeit. „Ehrlich gesagt mache ich mir schon große Sorgen. Sie wird da zum Mittagessen bleiben müssen und sie wird dort auch Eiweißäquivalente bekommen, also das sind schon große Veränderungen. Wir werden sehen, wie sich das alles entwickelt. Andererseits vertraue ich darauf, dass Zakiyyah beherzigt, was ich ihr beigebracht habe.“

Für Fazilath bleibt die Zukunft ungewiss. „Es ist diese Unsicherheit wie es ihr Leben später beeinflussen wird und inwiefern es ihre Leber angreifen kann. Für mich ist das schon eine große Sorge. Aber wenn man die Dinge wieder aus einer anderen Perspektive betrachtet, stellt man fest, dass es jedem so geht. Keiner weiß doch, was morgen passieren wird.“

Zakiyyah rennt auf ihre Mutter zu. Mit inniger Zuneigung gibt sie ihrer kleinen Schwester einen Kuss auf die Stirn. Ihrer Mutter schenkt sie ein breites Lächeln. Dann läuft Zakiyyah schnurstracks auf das Karussell zu und hüpfelt couragiert darauf, so wie es typisch ist für kleine Kinder. Fazilath legt ihr kleines Baby zurecht und beobachtet voller Stolz wie ihre Tochter die Runden auf dem Karussell dreht. Fazilath hegt viel Hoffnung für Zakiyyahs Zukunft.



„ES IST EIN UNTERSCHIED,
OB MAN SICH MIT EINEM
MEDIZINER UNTERHÄLT
ODER MIT JEMANDEM,
DER GENAU DAS GLEICHE
DURCHMACHT. DIE
SICHTWEISEN SIND
VÖLLIG VERSCHIEDEN.“



„Ich möchte, dass sie ihr Bestes gibt und ein gutes Leben hat. Ich wünsche ihr, dass sie mit ihren Möglichkeiten das Beste macht und nicht zulässt, dass Tyrosinämie sie von irgendetwas abhält. Momentan lebt sie so: Zakiyyah ist von allem begeistert - auch von den kleinsten Dingen. Sie macht das Beste aus allem und das liebe ich an ihr.“



NAME: JAVIER (JAVI)
ALTER: 8 JAHRE
FAMILIE: VATER ALBERTO, MUTTER PILAR, BRUDER PABLO
ALTER ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE: 11 MONATE
LAND: SPANIEN



AUTOR: JAVIER GRANDA
FOTOS: RICARDO ZAMANILLO

JAVI

JAVI IST EIN ACHTJÄHRIGER TORNADO, DER DIE TREPPEN RUNTERS AUST UND DABEI GLEICH ZWEI STUFEN AUF EINMAL NIMMT. IN SEINEM BRAUNEN HAAR LEUCHTEN HELLE STRÄHNEN IN DER NACHMITTAGSSONNE VON GRANADA IM SÜDEN SPANIENS. ER HAT EIN FAKE-TATTOO AUF SEINEM ARM UND BLAUE FLECKEN AUF DEN KNIEN UND ELLENBOGEN; VERLETZUNGEN, DIE ER SICH BEIM FAHRAD- UND ROLLERSKATEFAHREN ZUGEZOGEN HAT. ER HAT EIN ENTWAFFNENDES LÄCHELN UND EINEN STARKEN ANDALUSISCHEN AKZENT.

„JEDER VON UNS IST ‚ANDERS‘ UND EINZIGARTIG
IN DER GANZEN WELT.“

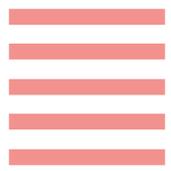


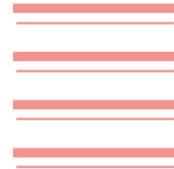
Vom Haus aus sieht man einen arabischen Palast, die Alhambra. Dieses berühmteste Denkmal der Stadt ist das Ziel von Besuchern aus aller Welt. Zur anderen Seite hin hat man einen fantastischen Blick auf die Sierra Nevada, wo Javi und seine Familie oft Ski fahren. Seit fünf Jahren wohnen sie alle (die Eltern, Javis älterer Bruder und der Welpen Niebla) in diesem einladenden und gemütlichen Haus, das in Schwarz, Weiß und Silber gehalten ist. Es ist ein Haus voller Bücher, mit riesigen alten Bildern von der New Yorker Skyline und der Puerta del Sol von Madrid.

Javis Mutter Pilar erzählt: „Javi ist im wahrsten Sinne des Wortes ein ganz besonderer Junge.“ Zur Zeit seiner Geburt lebte die Familie in Denia, einer Stadt in der Nähe von Alicante. Als es bei ihm im Alter von nur 11 Monaten zu Leberversagen kam, wurde die Erbkrankheit Tyrosinämie Typ 1 diagnostiziert. Javis Vater, Alberto, erinnert sich: „Wir haben plötzlich gemerkt, dass er ganz geschwollen war. Der Kinderarzt war ein Freund von uns. Er machte einige Tests und stellte fest, dass es ihm wirklich schlecht ging. Er stoppte seine Nahrungszufuhr und legte ihn an den Tropf. Jeden zweiten Tag machte er Tests, konnte aber nicht herausfinden, was ihm fehlte. Er fragte, ob wir im Ausland waren oder jemanden besucht hätten, bei dem er sich mit einer Infektion hätte anstecken können. Aber wir waren nur im Freizeitpark Terra Mítica gewesen, wo er einen erst 12 Tage alten Löwen halten durfte. Obwohl unser Freund Experte für Stoffwechselkrankheiten war, hatte er keine Ahnung, was Javi fehlte.“



BEI SEINEN ROTEN PAUSBACKEN WÜRDEN MANCHER SAGEN „WAS FÜR EIN GESUNDER JUNGE!“, ABER DAS KOMPLLETTE GEGENTEIL WAR DER FALL





Er hat Javi dann ins Krankenhaus 9 de Octubre eingewiesen. Dort kannte er eine Forscherin aus dem Krankenhaus La Fe, Dr. Dalmau. Javi kam auf die Intensivstation und wurde schließlich richtig diagnostiziert. Sie hatten bereits eine ganze Reihe von Tests gemacht und als noch ungefähr fünf übrig waren, tippte die Ärztin auf Tyrosinämie. Sie sagte uns, dass sie mit der Behandlung sofort beginnen würde, weil seine Leber versagte. Eine Woche lang stand er sogar auf der Transplantationsliste. Es ging ihm dann aber gleich besser.“

„Wenn man die Diagnose zum ersten Mal hört, ist es ... (sie seufzt) furchtbar. Unser Sohn hat ja immer gesund gewirkt. Und jetzt dachte ich, er würde sterben. Er war stark angeschwollen und hatte einen ganz runden Bauch. Das lag aber an seiner Leber und den Nieren, die versagten. Das verursachte diese enorme Flüssigkeitsansammlung. Weil er so rund war, sagten die Leute immer: ‚Was für ein gesunder Junge!‘ Aber eigentlich war genau das Gegenteil der Fall. Wir haben ihn zuerst nur mit Milch ernährt. Als wir anfangen, ihn mit glutenfreiem Müsli zu füttern, begannen die Pro-

bleme, vor allem das Erbrechen und die Blutgerinnungsstörungen. Er hatte überall blaue Flecken. Zuerst dachten wir, dass sie von Stürzen herrührten, aber sie tauchten an ganz merkwürdigen Stellen auf. Die Kinderärztin war auch sehr besorgt. Sie hatte Zöliakie ausgeschlossen und machte einige andere Tests. Das Seltsame war, dass der Diagnostiktest in anderen Teilen Spaniens, wie Andalusien und Katalonien, Routine war, aber nicht in Valencia. Das ist sehr unschön. Aber ich bin sehr zufrieden, dass das spanische Gesundheitssystem die Behandlung finanziert, und ich bin sehr beeindruckt von den Ärzten. Sie machen nicht nur ihre Arbeit – man sieht, dass es ihre Berufung ist. Sie sind immer im Einsatz“, lobt Pilar.

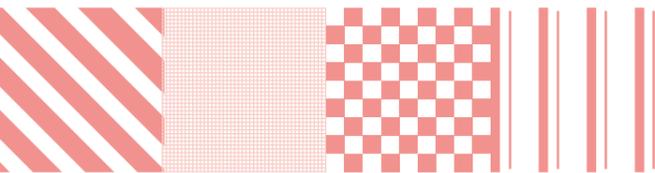
MEDIZINISCHES EXPERTENTEAM

Heute ist Javi ganz gesund. Auch eines der schlimmsten Symptome seiner Krankheit ist fast ganz verschwunden – die Leberzysten. Die noch verbliebenen werden sich spontan auflösen. Alle sechs Monate muss er zur Kontrolle ins nur wenige Autostunden entfernte Ma-



„ICH BIN VON DEN ÄRZTEN SEHR BEEINDRUCKT.
**SIE TUN NICHT EINFACH
 NUR IHRE ARBEIT**
 – ES IST IHRE BERUFUNG.“





laga. Die ganze Familie ist sehr zufrieden mit dem medizinischen Team, das ihn betreut. Es wird von Dr. Navas geleitet, der ihnen alles erklärt und während der Untersuchungen Fragen zulässt.

Früher wurden die Tests in Valencia durchgeführt und Javi musste ins Krankenhaus eingewiesen werden. Das hat die Familie immer zum Anlass genommen, hinterher einen gemeinsamen Ausflug zu machen. Alberto erzählt: „Wir haben schon ein Auto verschlissen und sind gerade beim zweiten. Wir waren in Spanien schon fast überall. Es gibt nicht mehr viel, was wir noch nicht kennen. Gerade planen wir unsere nächste Sommerreise!“

Pilar berichtet weiter: „Die Angst bleibt immer, aber wir achten streng auf Javis Ernährung, denn er isst genauso gern wie alle anderen in der Familie. Das Problem ist, dass er alles probieren möchte. Er liest die Etiketten und die Liste der Inhaltsstoffe und sagt dann, weil im Keks weniger als 6 Gramm Protein sind, darf er ihn haben. Ich muss wirklich aufpassen, weil er am Nachmittag vielleicht noch etwas anderes isst, und es summiert

„DAS ESSEN IST ZWAR TEURER, ABER DAS LOHNT SICH. ER MAG BANANEN, SALAT UND ZUCCHINISUPPE.“

sich alles. Für ihn ist es besser, wenn er gar nicht erst anfängt zu probieren, denn es gibt im Vorratsschrank nichts, was er nicht mag. Und er fragt dauernd, ob er etwas haben kann.“

Eine vegetarische Ernährung ist wichtig, damit Javi gesund bleibt. Obwohl er noch nie Fleisch, Fisch oder Eier gegessen hat, sind die Kombinationen endlos. Die Familie hat eine Menge neuer Gerichte kochen gelernt und alle essen das gleiche, denn Javis Mutter findet, es ist zu anstrengend, unterschiedliche Mahlzeiten zu kochen. „Ich bereite viele Gerichte mit den gleichen Zutaten zu und mache dann eine extra Portion für Javi. Viele



„DIE ANGST KANN UNS NIEMAND NEHMEN, ABER WIR ACHTEN STRENG AUF JAVIS DIÄT.“

Läden verkaufen jetzt Produkte, die er essen kann, auch spezielle Kuchen und Kekse, die in Granada hergestellt werden.“ Pilar hat sich zu einer Kochexpertin entwickelt und erklärt angeregt: „Ich habe mich immer fürs Kochen interessiert, schon als ich Studentin war und in einer Wohngemeinschaft gelebt habe. Das war kein Problem für mich. Wenn mein Sohn nur bei uns zu Hause bleiben kann, wenn ich lerne, für ihn das passende Essen zuzubereiten, dann mache ich das.“

Wir hatten uns schon einen Thermomix angeschafft, weil Pablo Suppen und Smoothies liebt. Wir haben beispielsweise gelernt, wie man Salatsuppe kocht, die gar kein Protein enthält. Inzwischen haben wir uns ein neueres Modell zugelegt, mit einer Tragetasche. Das nehmen wir einfach überall hin mit.“

Es trifft sich gut, dass Javis Großvater in der Nähe von Motril (einem Dorf bei Granada) ein paar Gewächshäuser stehen hat. Von den Besuchen dort kehrt die Familie jedes Mal mit einem Auto voller Obst und Gemüse zurück. Manchmal kaufen sie für Javi Produkte im Internet, beispielsweise die Shakes mit Aminosäuren und Jod, die er

zweimal am Tag trinken muss. Sie enthalten Ergänzungsstoffe, die er zusätzlich zu seiner eingeschränkten Kost braucht.

Javi's Eltern erklären: „Das Essen ist zwar teurer, aber das lohnt sich. Er mag Bananen, Salat und Zucchinisuppe. Da haben wir Glück, denn er mag genau das, was er auch essen darf: Wassermelonen, Orangen, Mandarinen, Mangos... Daraus besteht auch sein „Pausenbrot“ in der Schule. Er ist sehr selbständig und es gibt eine Menge anderer Möglichkeiten, zum Beispiel vegetarischen Käse oder Fleischersatz, mit dem man auch Kartoffelsuppe zubereiten kann.“ Nach den Testergebnissen geht es ihm gut, und das ist die Hauptsache. Der Ernährungsberater ist derselben Meinung und sagt, der Junge sei stark wie ein Ochse.“





„DER ALLTAG HAT UNS GEZEIGT, DASS ES MEHR UM GESUNDEN MENSCHENVERSTAND GEHT ALS DARUM, LEBENSMITTEL ABZUWIEGEN ODER KALORIEN ZU ZÄHLEN.“



„Es wird immer leichter für ihn, aber irgendwann einmal geht er fort ins Ausland (zum Beispiel um Englisch zu studieren). Das wird dann problematisch, denn er muss ein Referenzkrankenhaus in der Nähe haben und seine Medikation jederzeit sicherstellen.“ Alberto ergänzt diese Bemerkung damit, dass Javi wohl niemals eine Karriere als Fotograf für den National Geographic in Afrika einschlagen könne, da er ja nicht ständig seine gekühlten Medikamente mit sich herumtragen kann. „Aber wer weiß - mit Batterien und einem tragbaren Minikühlschrank? Wenn man sich nur ansieht, was sich für Diabetiker alles geändert hat.“

Javi besucht die dritte Klasse der Grundschule, dem Colegio Sierra Nevada. Er mache sich dort gut, meint seine Mutter und lächelt. „Aber er ist faul und muss in der vordersten Reihe sitzen, sonst lässt er sich leicht ablenken. Er vergisst sogar seine Hausaufgaben. Obwohl er nicht viel lernt, schreibt er gute Noten. Er isst in der Schulkantine und darf seinen Mitschülern das Essen servieren. Manchmal beschwerten sie sich, weil sein Essen leckerer ist. Da bekommt er dann vielleicht eine Pizza, während sie sich mit Hülsenfrüchten begnügen müssen. Zu Kindergeburtstagen wird er nicht allzu oft eingeladen, weil die Leute sehr unsicher sind und nicht wissen,



Sie gehen auch gerne auswärts essen und haben eine ganze Liste geeigneter chinesischer und vegetarischer Restaurants, obwohl sie da vorsichtig sein müssen, denn oft enthalten die Gerichte ja Tofu oder Soja, also sehr eiweißreiche Zutaten. „Sogar in Suppen ist Mehl drin, aber wir finden immer Ausweichmöglichkeiten und so geht es ganz gut. Gelegentlich gehen wir mit ihm sogar ins Burger-Restaurant und essen Pommes Frites. Man kann sich kaum vorstellen, wie verrückt er nach dem Kinder-Menü ist“, sagt Pilar und erweckt damit den Eindruck, dass alles gar nicht so schwierig ist. „Es sind die Erwachsenen, die inkonsequent sind. Wenn die sagen würden „Ich mache eine Diät und halte sie auch ein“... Der Alltag hat uns gezeigt, dass es mehr um gesunden

Menschenverstand geht als darum, Lebensmittel abzuwiegen oder Kalorien zu zählen. Es soll sogar Leute geben, die ihr Trinkwasser abwiegen.“

In ihren anfänglichen Zweifeln über Javis Diät dachten sie daran, nach Finnland oder Kanada zu ziehen, da sie gehört hatten, dass dort seine Krankheit häufiger ist. Aufgrund der Nähe zu einem großen Krankenhaus stand auch Castelldefels bei Barcelona zur Diskussion, aber der Arzt konnte sie damit beruhigen, dass nach sicherer Diagnose der Tyrosinämie die Gefahr gebannt ist. Beide Elternteile sind bei der staatlichen Polizei, was einen Vorteil darstellt, denn sie können Versetzung oder Beurlaubung beantragen. Stets hatten sie das Gefühl, von ihren Vorgesetzten volle Unterstützung zu bekommen.



was sie ihm zu essen geben dürfen. Bei uns ist ein selbst gebackener Kuchen immer drin. Eltern, die nichts über die Krankheit wissen, werden ängstlich.

Er erklärt auch jedem, dass er durch den Verzehr von Fleischwaren sterben könnte. Darf einer seiner Mitschüler bei uns übernachten, dann denken sie immer, er wäre wirklich krank. Diesen Kindern ist die Andersartigkeit schon sehr bewusst. Er ist klug und macht aus allem das Beste, aber es gibt Eltern, die so tun, als hätten sie ein Kleinkind vor sich. Man muss die Kinder zur Selbständigkeit erziehen. Es ist nichts, woran sie zerbrechen.“ Die Eltern erinnern sich, dass sie Javi von Klein auf gesagt haben, dass er anders sei als andere Kinder. „Aber jeder von uns ist ‚anders‘ und einzigartig in der ganzen Welt. Er ist gerne anders“, sagt seine Mutter.

Wegen Javi gibt es in der Schule nun an Geburtstagen keine Süßigkeiten mehr, denn die durfte er nicht essen. Sogar seine Mitschüler an der Englischen Akademie, die er besucht, suchten proteinfreie Süßigkeiten, damit er auch ein wenig davon essen durfte - eine Geste, die seine Mutter sehr freute.

Javis Großeltern erfuhren nach der Diagnosestellung nicht die ganze Wahrheit. Sie kennen nur die abgeschwächte Version. Wie Pilar betont, übernachtet er nie bei ihnen, weil sie es schwierig finden, für ihn

ein Abendessen zuzubereiten. Suppe ohne Fleischknochen oder Hühnerbrühe ist unvorstellbar für sie. Oder Tortilla ohne Eier. „Und dann probieren sie sein Essen und finden es sehr lecker. Wir verwenden Maismehl oder Kartoffelstärke als Verdickungsmittel. Niemand merkt den Unterschied. Aber am Anfang... Ich glaube, sie haben mehr Angst als wir. Sie denken, es sei eine Art Allergie. Sie verstehen immer noch nicht, was es mit der Krankheit auf sich hat und betonen ständig, wie furchtbar es ist, dass er kein Fleisch probieren darf. Sie verrennen sich da in etwas!

„ER DARF KEINE KICHERERBSEN ESSEN? WIE FURCHTBAR!“

Oder Hülsenfrüchte: „Er darf keine Kichererbsen essen? Wie furchtbar!“ oder „Wenn er doch nur ein kleines bisschen von dem Fisch hätte essen können, als es ihm so schlecht ging.“ Dem Ergebnis der Gentests in Valencia zufolge liegt keine familiäre Vorbelastung vor. Pilar fällt auf, dass es in ihrer Familie ziemlich viele Fälle von Leberkrebs gab, und sie denkt, dass da eventuell ein Zusammenhang besteht. „Aber damals aß kaum jemand Fleisch, und so konnte keiner die richtige Ursache finden.“



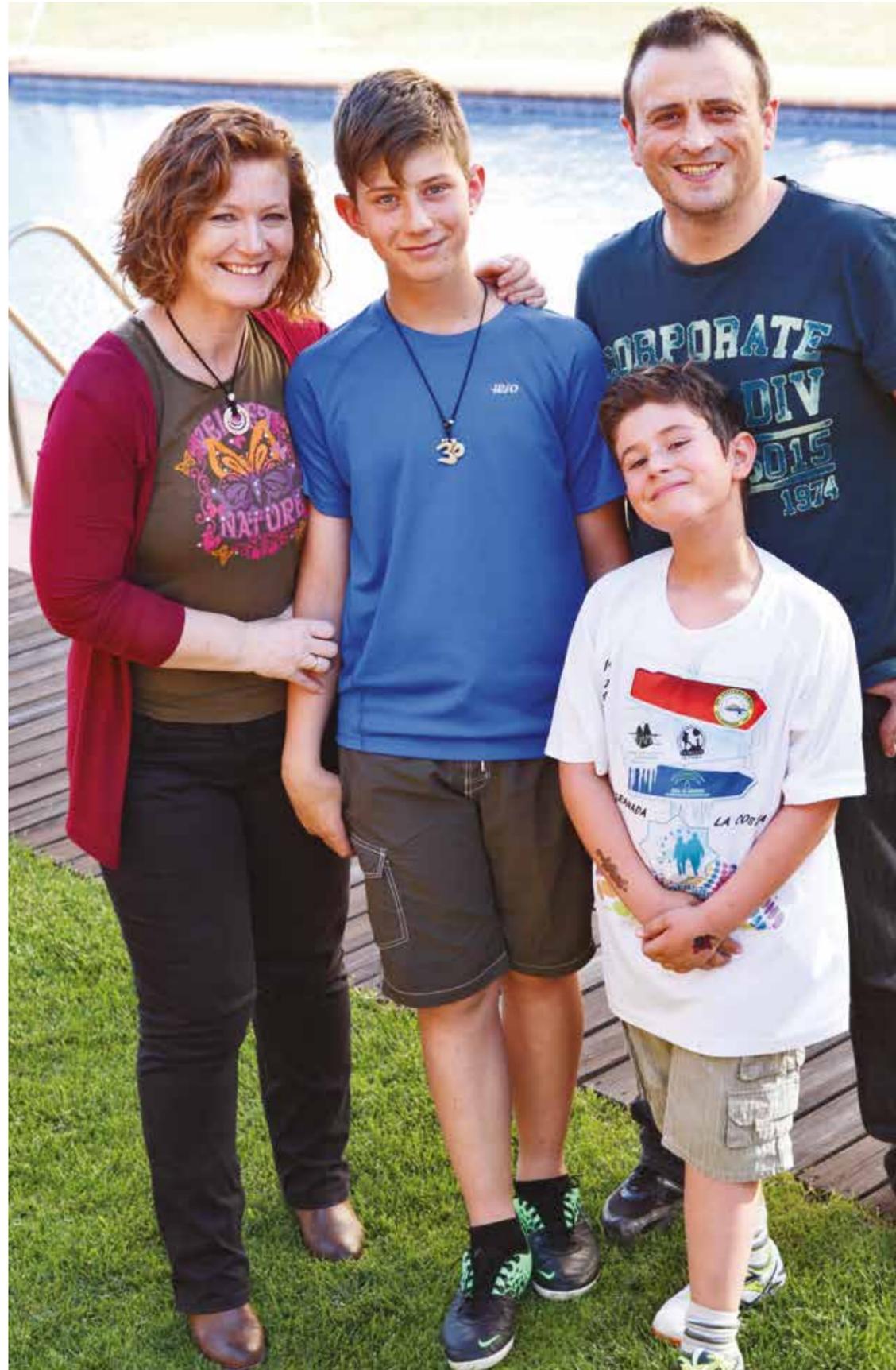
Die Familie strahlt einen bewundernswerten Sinn für Zusammenhalt aus. Sie machen alles gemeinsam, seit sie unmittelbar nach der Entlassung von Javi aus dem Krankenhaus Euro Disney besucht haben. Sie packen Thermomix, Dosen, Mischungen, gekühlte Medikamente und Javis Arztbericht ein und machen sich auf den Weg. Einmal sogar bis auf die Kanarischen Inseln, wo sie gemeinsam den Teide bestiegen. Mit fast 4.000 Metern ist er der höchste Berg Spaniens. Sie sehen jeden Ort, an dem sie schon waren, von seiner positiven Seite, sei es das Essen, die Kultur oder der Sport.

Pilar erklärt: „Wir machen alles gemeinsam. Wir haben aufgehört zu trainieren, als die Kinder da waren, nun fangen wir wieder an. Was unsere Arbeit anbelangt, so wechseln wir uns mit den Schichten ab, damit immer einer von uns zu Hause ist und wir kein Kindermädchen brauchen oder Verwandte einspannen müssen. Die einzige Möglichkeit, in der knappen Freizeit etwas zu tun, ist uns für eine Sportart anzumelden, die wir unter Aufsicht eines Trainers ausüben können. Deshalb sind wir einem Verein beigetreten und gehen regelmäßig in unserer Umgebung wandern. Da geht es entlang an Flüssen und in Naturparks, und wir haben den Veleta und den Piedra Sillada bestiegen (eine Strecke von rund 26 Kilometern!). Wir machen Paddeltouren, und diesen Sommer wird Javi zum ersten Mal dabei sein. Er ist noch klein. Und wir fahren alle Rad. Wir haben ein Gestell ans Auto montiert, mit dem wir alle vier Räder transportieren. Von Inline-Skating ganz zu schweigen. Was die Eltern haben, wollen die Kinder auch, und es ist eine gute Vorbereitung für den Skilanglauf. Und beide sind sie beinahe von Geburt an gute Schwimmer. Sie hatten stets ein Schwimmbad in ihrer Nähe, und dreimal pro Woche steht ein Besuch desselben auf dem Plan. Javi mag Teamsportarten nicht allzu sehr. Er ist ein Einzelkämpfer und will etwas für sich allein machen. Und er lernt Englisch. Dieses Kind hat einen gut gefüllten Stundenplan.“

ER SPRINGT INS KALTE WASSER

Die Eltern hoffen, dass künftig die Tyrosinämie gründlicher erforscht wird. „Wir haben akzeptiert, dass er bis an sein Lebensende mit dieser Krankheit umgehen und jeden Tag Tabletten schlucken muss.“

Nach dem Gespräch mit Javis Eltern gehen wir zum Pool hinunter, um ein paar Fotos zu machen und Javi in seinem Element zu erleben. Wie seine Mutter sagt, kennt er keine Langeweile und die Menschen um ihn herum auch nicht. Ein Nachbar kommt vorbei und lacht, als er sagt, wir wären wohl stundenlang hier, wenn er uns sein ganzes Können zeigen soll.



Obwohl das Wasser kalt ist, macht er einen Kopfsprung - in Wettkampfkleidung, Schwimmbrille und der blauen Badekappe seines Schwimmvereins Monachil. Er schwimmt Delphin, vier Bahnen nacheinander. Uns geht beim bloßen Zuschauen schon die Puste aus. Dann spielt er ein bisschen Fußball mit seinem Bruder, prellt seinen Basketball auf den Boden, setzt seinen roten Helm auf und fährt mit seinem Rad mit voller Geschwindigkeit die Auffahrt hinunter. Erst als eine Eidechse vorwitzig aus dem Unterholz hervorlugt, hält er inne. Die Wespen aus dem Nest an der Wand vertreibt er mit einer schnellen Handbewegung. Als eine Wespe um seinen Kopf herumschwirrt, bekommt er Angst.

Aber er hat noch nicht genug. Wir schlendern hinunter zum Kinderspielplatz und machen ein paar Fotos von ihm mit Skates und seinem grünen Helm, den ein Monster ziert. Seine Eltern schmunzeln, und Pilar erzählt uns amüsiert, dass er seine unermüdliche Energie wohl von ihr haben müsse, denn „auch ich war als Kind ziemlich hyperaktiv“. Das wachsame und doch eindeutig liebevolle Auge seines Bruders, der sich vorbildlich um ihn kümmert, ist stets auf ihn gerichtet.

Der Abend bricht heran und es ist Zeit nach Hause zu gehen, aber er will unbedingt noch Roller fahren. Er zeigt uns sein Zimmer. Die Tagesdecke auf seinem Bett ist blau und übersät mit Stoffdelfinen und Toy-Story-Figuren.

Auf seinem Nachttisch steht eine Flasche Wasser für den Fall, dass er in der Nacht Durst bekommt. Auf der Korkpinnwand hängen Spongebob und Gormiti, sein Stundenplan und ein Autogramm von Victoria Padial, einer Biathlon-Athletin.

Im Schrank sind seine Flöte, ein paar Lieblingsspielzeuge und Ski-

sporttrophäen. Auf dem Schreibtisch liegt neben der gesamten Buchreihe von Geronimo Stilton und einem Globus „Der kleine Lord“. Das liest er gerade und soll eine Inhaltsangabe schreiben.

Pilar strahlt immer noch. „Von Pablo weiß ich, dass er heute eine tolle Zeit hatte... das wird er nie vergessen. Er wird vor Aufregung heute nicht einschlafen können. Alles in allem habe ich ein sehr gutes Gefühl. Und wir haben noch mehr gelernt als er“, sagt sie.

Was machst du besonders gerne?
„Basketball spielen.“

Dein Lieblingsessen?
„Chinesische Suppe mit Curry, sie brennt so schön auf meiner Zunge!“

Was sind deine Lieblingsfarben?
„Orange, Gelb und Goldfarben.“

Dein Lieblingsfilm?
„Thor und Fluch der Karibik. Und ich schaue gern Adventure Time im Fernsehen.“

Und wo ist dein Lieblingsort?
„Barcelona. Und ich will nach Alicante zum Schwimmen und Ballspielen mit meinem Bruder.“

Der Tag neigt sich dem Ende zu und verabschiedet sich mit einem atemberaubenden Sonnenuntergang und Kondensstreifen, die sich durch die verschiedenen Rottöne ziehen. Und Javi hat seine Hausaufgaben für morgen immer noch nicht gemacht.



NAME: SOLÈNE

ALTER: 14 JAHRE

FAMILIE: MUTTER MARIE, VATER MARC, BRUDER BASTIEN

ALTER ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE: 2 MONATE

LAND: FRANKREICH

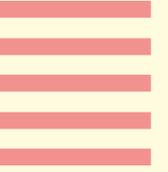
SOLÈNE

AUTOR: EMILIE SOULEZ BARSELO

FOTOS: ANTHONY FAURE

MIT IHREN 14 JAHREN IST SOLÈNE EIN FRÖHLICHES, SPONTANES JUNGES MÄDCHEN MIT VIEL AUSSTRAHLUNG. SIE HAT SICH GEFREUT, UNS BEI SICH ZU HAUSE ZU EMPFANGEN UND IHRE ERFAHRUNGEN MIT UNS ZU TEILEN.





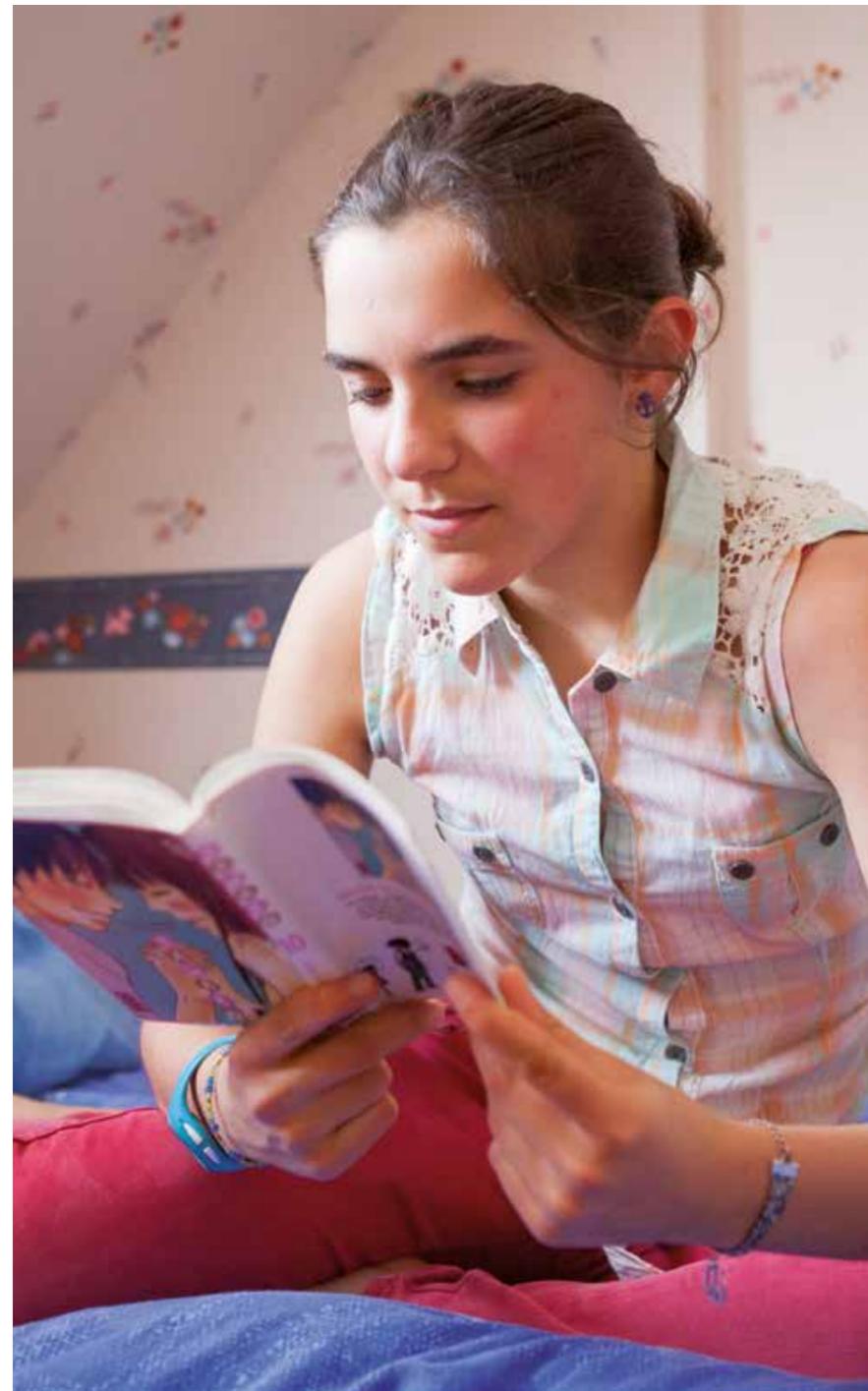
DIE ELTERN, MARIE UND MARC, SIND BEIDE GENAUSO HERZLICH UND GUT AUFGELEGT WIE DIE TOCHTER. MARIE KOMMT AUS JEAN PIED DE PORT IM FRANZÖSISCHEN BASKENLAND UND MARC AUS ROUEN. DIE FAMILIE LEBT IN VERNON, IN EINEM SCHÖNEN KLEINEN HAUS MIT GARTEN. BASTIEN, SOLÈNES 18-JÄHRIGER BRUDER, IST AUCH DABEI. ER IST SEINER SCHWESTER GEGENÜBER SEHR AUFMERKSAM UND STOLZ AUF DIE FAMILIENGESCHICHTE. ES IST DIE GESCHICHTE EINER FRÖHLICHEN FAMILIE, DIE FEST ZUSAMMENHÄLT UND SOLÈNES TYROSINÄMIE LIEBEVOLL UND MIT GEDULD ANGENOMMEN HAT.

DAS NICHTVERSTEHENKÖNNEN DER ERSTEN WOCHEN

Solène wurde am 13. August 1999 geboren, vier Jahre nach ihrem Bruder Bastien. Solène's Eltern, Marie und Marc, erinnern sich an die Ungewissheit und Angst in den Tagen, bevor die Tyrosinämie diagnostiziert wurde. „Nach der Entlassung aus der Klinik weinte Solène vom ersten Tag an sehr viel“, berichtet ihre Mutter. Es war ganz anders als vor vier Jahren, als sie mit ihrem Sohn Bastien nach Hause kam. In ihren ersten Wochen zu Hause wurde Solène regelmäßig ärztlich untersucht, und aufgrund des Weinens vermutete man Koliken. Trotz guter Pflege und großer Zuwendung von Marie und Marc weinte Solène weiter. Eltern und Arzt wussten sich keinen Rat mehr. Im Oktober 1999, also im Alter von zwei Monaten, zeigte Solène Alarmsymptome in Form von Nasenbluten und Blut im Stuhl. Sie wurde sofort einer Notfallambulanz vorgestellt.



NIEMAND HAT EINE PERFEKTE GENETISCHE LANDKARTE



Im Krankenhaus Saint Germain en Laye unterzog man Solène endlosen Untersuchungen, während ihre Eltern über jede Kleinigkeit befragt wurden. „Diese ganzen Fragen waren nicht immer einfach zu beantworten und sehr belastend“, so ihre Eltern. „Wir kamen uns vor wie vor der Inquisition. Alles, was wir mit Solène gemacht hatten, was sie gegessen hat, wie wir uns um sie kümmern.“ Am Ende des ersten Untersuchungstages erinnerte sich der Arzt an einen ähnlichen Fall und empfahl die Verlegung von Solène in die Hepatologie. „Dieser Arzt war unser Retter“, sagt Marie. „Am schlimmsten war es jedoch für uns, dass wir dort nicht bei Solène bleiben durften.“ Der damals vierjährige Bastien kam mit seinen Eltern ins Krankenhaus, um bei seiner Schwester zu sein.

und beängstigend“, so Marie und Marc. Die Diagnose einer seltenen Erkrankung war für die Eltern zunächst ein Schock.

Im nächsten Schritt sollte herausgefunden werden, welche Gene das kleine Mädchen geerbt hat, während ihr Bruder nicht betroffen ist. „Wir mussten uns ebenfalls testen lassen, und dabei stellte sich heraus, dass wir beide das Gen in uns tragen“, sagen die Eltern. Sofort kamen Schuldgefühle auf, die aber von den Ärzten sehr einfühlsam zerstreut wurden.

Solène wird derzeit von Dr. Dominique Debray an der Necker-Klinik behandelt. Am Ende war es Solène selbst, die ihren Eltern die Schuldgefühle wegen ihrer Krankheit nahm. „Niemand hat eine perfekte genetische Landkarte“, so Marc weiter. „Frau

empfinden die Kooperation der medizinischen Fachleute, die sich um Solène von ihrer Geburt an kümmern, als überaus erfolgreich.

DER ZUSTAND VON SOLÈNE ERFORDERT EINIGE ANPASSUNGEN...

Nach der Diagnose war die Rückkehr nach Hause schon entspannter. Solène war diätetisch gut eingestellt, ihr gesundheitlicher Zustand verbesserte sich rasch, und das pausenlose Weinen gehörte der Vergangenheit an. Die Eltern konzentrierten sich ganz auf die Gesundheit ihrer Tochter. Über mehrere Wochen bedeutete das eine Vollzeitbeschäftigung: Man musste lernen, mit Medikamenten, Formeln und Babyfläschchen zu jonglieren.

Marie nahm ihren Mutterschaftsurlaub bei der France Telecom, der um die Elternzeit verlängert wurde. Marc, der damals ebenfalls bei der France Telecom arbeitete, hatte das Glück, einen verständnisvollen Vorgesetzten zu haben und durfte seine Arbeitszeiten in den ersten Wochen nach der Heimkehr von Solène nach den familiären Bedürfnissen ausrichten.

„WIR MUSSTEN UNS EBENFALLS TESTEN LASSEN, UND DABEI STELLTE SICH HERAUS, DASS WIR BEIDE DAS GEN IN UNS TRAGEN.“

Am Tag darauf, dem 26. Oktober 1999, durften Marie, Marc und Bastien Solène in der Hepatologie des Krankenhauses Kremlin-Bicêtre besuchen. Die Diagnose war ein Schock. Solène hatte Tyrosinämie. „Die Nachricht war schonungslos

Dr. Debray half uns unheimlich weiter und sie trug wesentlich dazu bei, uns unsere Gewissenslast zu nehmen.“ Die Familie lässt sich überdies von einem sehr engagierten Arzt betreuen, der sich Solène sehr intensiv annimmt. Marie und Marc



Mit der Hilfe ihrer Familie konnte Solène normal aufwachsen. Die ganze Familie stellte sich auf den Tagesablauf des kleinen Mädchens ein.

Als Solène drei war, entschloss sich Marie, sich bis auf Weiteres zu Hause um ihre Tochter zu kümmern. Ein paar Jahre später - Solène war acht und wurde zunehmend selbständig - versuchte Marie, wieder ins Berufsleben einzusteigen. Nach dieser langen Zeit war es allerdings schwierig, eine passende Stelle zu finden. Schließlich bot sich ihr eine Möglichkeit als Schulberaterin. Sie wird angefordert, wenn es darum geht, Kindern mit besonderen Bedürfnissen Hilfestellung zu geben, oft haben sie eine Behinderung. Sie arbeitet in zeitlich befristeten Projekten, wo immer dies möglich ist, aber einen sicheren Arbeitsplatz hat sie nicht. „Der Beruf ist

„SIE WISSEN, WIE MAN SIE MIT GESCHENKEN UND AUFMERKSAMKEIT VERWÖHNT, WENN DIE ÜBRIGEN FAMILIENMITGLIEDER ETWAS ESSEN, WAS FÜR SIE TABU IST.“

nicht überall anerkannt, auch wenn dies in den Medien oft so verbreitet wird“, sagt Marc. Trotz ihrer Bemühungen um einen beruflichen Wiedereinstieg bereut Marie nicht, sich für die Betreuung ihrer Tochter entschieden zu haben. Marc hat seinen Beruf nicht aufgegeben und arbeitet seit 2002 für das französische Verteidigungsministerium.

Trotz des guten Verständnisses zwischen Solène, ihren Eltern und ihrem Bruder ist es manchmal schwierig, Freunden und Verwandten klar zu machen, dass Solène lebenslang eine spezielle Diät einhalten muss. Manche glauben auch nach 14 Jahren noch, dass die Ernährungseinschränkungen bei Solène nur vorübergehend sind. Solènes Großmutter mütterlicherseits mag nicht immer akzeptieren, dass das Kind „anders“ ist. „Wenn wir bei ihr essen, dann kocht sich ganz normal und nimmt keine Rücksicht auf Solène“, sagt Marie. „Es liegt dann an uns, den Speiseplan zu ändern und die Sachen für Solène extra mitzubringen.“ Marie und Marc können verstehen, dass sie die Krankheit einfach verleugnen möchte, aber das macht Familienfeste unnötig kompliziert.



Väterlicherseits weiß die Großmutter von Solène ganz genau über die Einschränkungen Bescheid. Sie hat schon bei der Diagnosestellung verstanden, dass Solène ihr ganzes Leben lang damit umgehen muss. „Sie hat uns um Rezepte gebeten und befolgt sie aufs Wort“, sagt Marc. „Daher macht es keine Probleme, wenn Solène ein paar Tage bei ihrer Großmutter verbringt.“ Dasselbe gilt für ein paar ihrer Tanten, die ebenfalls wissen, wie sie ihrer Nichte das richtige Essen zubereiten.

Außerdem hat die Familie ein paar gute Freunde, Paare, auf die sie jederzeit zählen können. Als diese Freunde - ein wertvolles soziales Netz - zur Sprache kommen, löst dies ein Lächeln aus. Sie meinen damit auch ihre Nachbarn, ein älteres Ehepaar. „Sie wissen, wie man mit

Solène umgehen muss“, sagen die Eltern. „Sie wissen, wie man sie mit Geschenken und Aufmerksamkeit verwöhnt, wenn die übrigen Familienmitglieder etwas essen, was für sie tabu ist.“

INFORMATIONEN AUS DEM INTERNET

Zunächst wurden Solènes Eltern auf ihrer Suche nach Informationen über Tyrosinämie im Internet fündig. Informationen, die Angst machen, medizinische Texte, oft sehr fachlich, und Konferenzberichte. „Dort findet man viele Fachausdrücke“, stellen Marie und Marc fest. Um mehr zu erfahren und das Ganze besser zu verstehen, vor allem aber, um praktische Informationen zu erhalten, traten sie einer Elternverei-

nigung namens „Les Enfants du Jardin“ (Kinder des Gartens) bei, die sich als weiterer wertvoller Mosaikstein beim Aufbau einer stützenden Umgebung für die Familie erwies. „Da Solène mit ihrer Krankheit so gut zurecht kommt, sind wir irgendwann wieder ausgetreten, aber wir sind immer bereit, unsere Erfahrungen weiterzugeben, deshalb haben wir uns auch entschlossen, zu diesem großartigen Projekt hier etwas beizutragen.“

Seit der Diagnosestellung wird Solène medikamentös behandelt. Zwischen Medikamenten und Diät läuft alles reibungslos, und sie entwickelt sich stabil und normal. „Wenn es unser Sohn Bastien gewesen wäre, hätte er eine Lebertransplantation gebraucht“, sagt Marie. Denn vier Jahre früher gab es für Säuglinge mit Tyrosinämie keine Behandlung.

Die Arzneimitteldosierung änderte sich, da Solène größer wurde, und sie bekommt sie nun morgens und abends. Morgens löst Solène das Pulver in Aprikosensaft auf. Abends ist es genauso. Die übrige Behandlung besteht selbstverständlich aus eiweißarmer Kost.

HÄUSLICHE MAHLZEITEN

Zu Hause weiß jeder in der Familie, wie man für Solène kochen muss. Derzeit benötigt sie 20 bis 22 Gramm Eiweiß am Tag. Marie und Marc haben gelernt, anders zu kochen - proteinarm eben. Es gibt Gemüsequiches ohne Sauerrahm oder Ei, Salate... damit auch Solène satt vom Tisch aufstehen kann. Manchmal bekommt sie ein Extraessen.



„WENN ICH SEHE, WIE IHNEN
MEINE KOCHKÜNSTE
SCHMECKEN, DANN IST DAS
ALS OB ICH MITESSEN
WÜRDE.“



Mit der Zeit bekam die ganze Familie ein gutes Gefühl für die richtigen Portionsgrößen. Blumenkohl, Karotten, Tomaten... Solène kennt den Proteingehalt dieser Gemüsesorten und weiß auch, wieviel jeweils davon erlaubt ist für sie.

Trotz oder gerade wegen der Einschränkungen durch die Tyrosinämie, die sich beim Kochen leckerer Mahlzeiten für Solène ergeben, ist die Familie kreativer geworden. Marc lächelt, denn es kommen ihm die „Küchenchef-Gespräche“ mit Solène in den Sinn, bei denen Vater und Tochter Rezepte erfinden und mit neuen Menüs experimentieren. Solène zeigte einen Stapel Bilder von diesen „Küchenchef“-Verkostungen. Sie kocht gerne für andere. Sie backt auch oft einen Kuchen, von dem sie selbst nichts essen darf. „Wenn ich sehe, wie ihnen meine Kochkünste schmecken, dann ist das als ob ich mitessen würde“, sagt Solène. Ein Teenager ohne Frust - wie schön!

AUSWÄRTS ESSEN

An Schultagen nimmt Solène ihr Mittagessen in der Schulkantine ein. Sie bringt ihr Essen mit, das ihre Mutter zubereitet hat. Ihre Freunde wissen Bescheid über die Krankheit, keiner ist davon überrascht.





„In der Grundschule wurde ich manchmal auch ausgelacht, weil ich meine Pflückerchen in Babygläserchen anrühren musste. Heute sind sie erwachsener und vernünftiger“, sagt Solène. Ihre Mutter erinnert sich jedoch an einen schwierigen Start in Solènes erster Schule. Marie musste bei der Gemeinde einen Antrag stellen, um den Schuldirektor dazu zu bringen, Solène ihr eigenes Essen mitbringen zu lassen.

„Alles hat auch eine gute Seite“, sagt Solène. „Das Essen in der Schulkantine ist nicht sehr gut, ich dagegen habe immer etwas das ich mag.“ Sie weiß, wie man das Leben von der heiteren Seite betrachtet.

Im Restaurant oder in den Ferien muss man die Speisekarte oft ein wenig verändern. Meistens stößt man auf Verständnis. Aber manchmal bekommt man auch abfällige Sprüche zu hören. „In einer Crêperie in der Bretagne haben wir einmal einen Salat für Solène bestellt und baten die Bedienung, eine Zutat wegzulassen. Sie antwortete mit einem Seufzen.“ Für Marie war das zu viel. „Wir waren bestürzt, denn wir hatten unsere Bitte sehr freundlich vorgebracht.“ Nach dem Essen ent-

schloss sich Solènes Mutter, der Bedienung die Erkrankung ihrer Tochter zu erklären. Das Gespräch erwies sich als sehr bereichernd und die Sache hatte ein gutes Ende.

DIE EINFACHEN FREUDEN DES FAMILIENLEBENS

Marie, Marc, Solène und Bastien sind eine glückliche Familie. Sie spielen alle gern auf der Wii-Konsole, gehen am Wochenende zusammen spazieren und machen Urlaub in der Bretagne oder im Baskenland. Alle vier sind sich sehr verbunden und wissen die gemeinsame Zeit und die einfachen Dinge darin zu genießen.

„DAS ESSEN IN DER SCHULKANTINE IST NICHT SEHR GUT, ICH DAGEGEN HABE IMMER ETWAS DAS ICH MAG.“

Marie und Marc dachten sogar an ein drittes Kind, als Solène kleiner war. Aber der Gedanke an eine Fruchtwasseruntersuchung während der Schwangerschaft und die Möglichkeit, im Fall eines positiven Ergebnisses eine Entscheidung treffen zu müssen, waren entmutigend. „Im Falle einer positiven Diagnose wird medizinisch gesehen ein Abbruch empfohlen“, erklären Marie und Marc. Für Paare, die bereits ein erkranktes Kind haben, ist diese Entscheidung sehr erschütternd, auch wenn da bereits ein gesundes Kind ist.

FREUNDSCHAFTEN UND TEENAGER-JAHRE

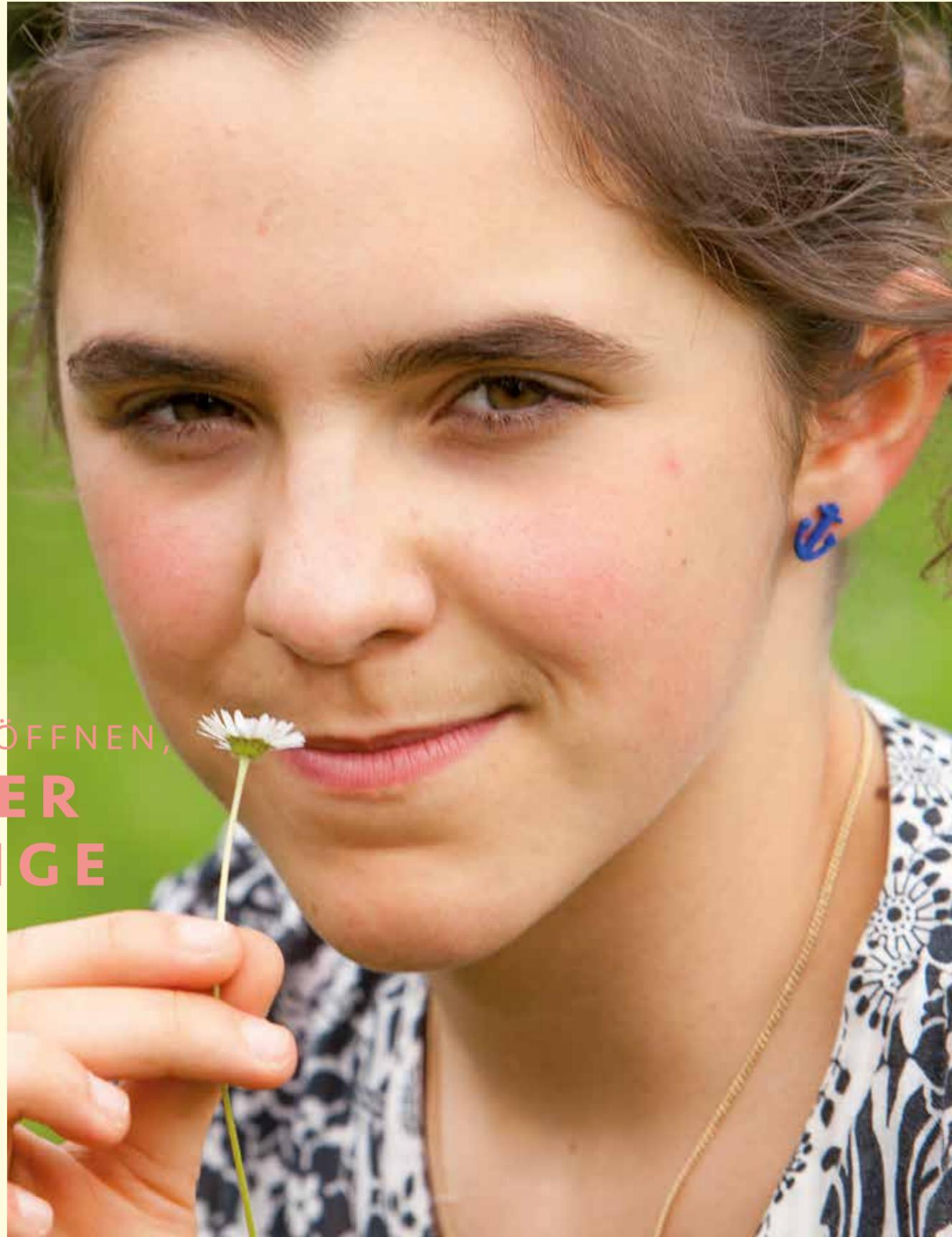
Solènes beste Freundin heißt Leila. Sie ist gut in Sport, eine gute Schülerin und steht Solène sehr nahe. „Es ist sehr inspirierend, wenn man einen besseren Menschen zur Freundin hat als man selber ist“, sagt Solène mit einem Lächeln. Diese Freundin, die übrigens Ärztin werden möchte, ist ihr eine treue und zuverlässige Verbündete. Sie versteht Solène in ihren Nöten und weiß, wie man „Idioten“ zum Schweigen bringt, wenn die Freundin geärgert wird.

Solène macht im Schultheater mit. Sie lernt gerade ihren Text für eine Rolle im Stück „Comme s’il en pleuvait“, das Ende des Jahres aufgeführt wird. „Es geht um ein Paar, das in seinem Haus Geld findet und nicht weiß, woher es kommt. Ich spiele die Frau, Laurence“, sagt Solène.

In sportlicher Hinsicht sieht man Solène oft mit ihren Rollerblades, und sie lernt Skateboardfahren mit ihrer Freundin Leila. Im Schulsport ist Solène eine Tempomacherin, obwohl ihre Lehrer gewarnt wurden, dass sie leichter ermüdbar sein könnte als ihre Mitschüler.

Im Unterricht wird Solène für ihren Fleiß gelobt. Ihre Beurteilungen hat sie in ihrem Zimmer aufgehängt: „Belobigung für besondere Leistungen und große Ausdauer.“





„ICH MÖCHTE
EIN RESTAURANT ERÖFFNEN,
**IN DEM JEDER
DAS RICHTIGE
FINDET.“**

WACHSENDE SELBSTÄNDIGKEIT

Zum Abschluss der Mittelstufe organisierte die Schule eine Reise nach Spanien. Marie und Marc haben alles dafür getan, dass Solène mitgehen konnte. „Am schwersten war es, die Lehrer zu überzeugen“, erinnert sich Marie. Die Reise war für Solène ein Erfolg und diese erste positive Erfahrung machte Mut für eine weitere Klassenfahrt, dieses Mal nach England. Wenn sie davon erzählt, beginnen ihre Augen zu leuchten. Diese Reisen sind für sie wundervolle Erinnerungen.

Im April fuhren Marie und Marc für vier Tage weg. Es war das erste Mal ohne die Kinder. Solène und Bastien blieben zu Hause. Unter Aufsicht ihres 18-jährigen Bruders machte Solène die ersten Schritte in Richtung Selbständigkeit. Sie kochte sich ihr Essen selbst und nahm ihre Medikamente - alles unter dem wachsamen Auge ihres großen Bruders.

Im nächsten Jahr verlässt Solène die Mittelstufe und geht ins Internat. Ein großer Schritt nach vorne für Solène, die mit der zunehmenden Selbständigkeit zusehends aufblüht.

BERUFLICHE PLÄNE FÜR SOLÈNE

Solène weiß schon, was sie werden will. Sie will ein Restaurant eröffnen. Kein alltägliches, sondern „ein Restaurant, in dem jeder das Richtige findet“, sagt sie. Ursprünglich wollte Solène Köchin werden, aber in der Berufsberatung wurde ihr davon abgeraten. „Zu oft muss man etwas abschmecken und ständig hat man Lebensmittel um sich“, sagt sie. Stattdessen strebt sie eine Ausbildung im Bereich Service und Marketing an, die sie zu ihrer ersten Stelle als Kellnerin führt, bevor sie dann ihr eigenes Lokal eröffnet.

Ihre Energie, die Unterstützung ihrer Freunde und Angehörigen und ihr Lächeln lassen erahnen, dass sie es weit bringen wird.

X

NAME: SAM
ALTER: 13 JAHRE
FAMILIE: MUTTER ANITA, SCHWESTER (15)
ALTER ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE: 4 MONATE
LAND: GROSSBRITANNIEN



AUTOR: MATT LEEMING
FOTOS: KRYSZTIAN WINSZEWSKI

SAM

SAM IST EIN AUFGEWECKTER DREIZEHNJÄHRIGER MIT BLONDEM HAAR UND BLAUEN AUGEN. SEIN SPITZBÜBISCHES GRINSEN IST DAS ERSTE, WAS AN IHM AUFFÄLLT. EIN GEWINNENDES LÄCHELN ERHELLT PLÖTZLICH SEIN GANZES GESICHT. DA KANN MAN GAR NICHT ANDERS ALS ZURÜCKLÄCHELN. UND ES WIRD EINEM GANZ WARM UMS HERZ.



SAM IST EIN BEGEIS-
TERTER HOCKEYSPIE-
LER UND EIN SEHR
GUTER NOCH DAZU.

MIT SEINEM VEREIN, DEN FI-
REBRANDS, SPIELT ER AUF BE-
ZIRKSEBENE. BEIM SPORT UND
IN ANDEREN LEBENSBEREI-
CHEN SCHRÄNKT DIE TYROSI-
NÄMIE SAM NICHT EIN. HIER
SPRECHEN SAM UND SEINE
MUTTER ANITA ÜBER IHRE ER-
FAHRUNGEN.

DIE DIAGNOSE

Sams Mutter Anita erinnert sich, wie es zur Diagnose kam. „Sam ist in den ersten vier Monaten einfach nicht richtig gediehen. Er hatte eine leichte Gelbsucht, sein Bäuchlein war geschwollen, aber keine Schwester und kein Arzt konnten uns sagen, warum.“

Schließlich kam Sam nach Bristol ins Kinderkrankenhaus, wo eine Darmverschlingung operiert wurde. Bei dieser Gelegenheit entnahmen die Ärzte seiner Leber eine Gewebeprobe. Allerdings ohne greifbares Ergebnis. Also wurde Sam zu den Leberspezialisten des Kinderkrankenhauses Birmingham überwiesen.

Ihre damalige Gefühlslage beschreibt Anita so: „Sam lag im Kinderkrankenhaus von Bristol und war schwer krank. Von da wurde er nach Birmingham ins Kinderkrankenhaus verlegt.“



Hier bekamen wir schließlich die Diagnose. Der Facharzt und die Krankenschwestern haben uns sofort informiert – aber bis dahin war es wirklich schwierig, weil uns niemand sagen konnte, was ihm fehlte. Wenn ich ehrlich bin, war die ganze Situation für mich sehr unwirklich. Er war vier Monate alt, sehr schlecht dran, und ich wusste gar nichts. Niemand konnte mir sagen, was los war. Zuerst hieß es, Sam

ses unwirkliche Gefühl war ich noch nicht los.“

Anita und ihre Familie wurden darüber aufgeklärt, dass Tyrosinämie Typ 1 eine seltene Erbkrankheit ist, bei der die Aminosäure Tyrosin nicht abgebaut werden kann. Dieser Mangel führt zur Bildung giftiger Stoffwechselprodukte im Blut. Sie können Leberversagen, Nierenfunktionsstörungen und neurologische Probleme verursachen. Vor Sam hatte

dikament, das die Leber vor den Giftstoffen des Proteins schützt, und dass es Sam mit der richtigen Ernährung und zusätzlichem Proteinersatz besser gehen würde. Ab diesem Zeitpunkt hatte er also gute Aussichten. Mir hat das natürlich auch sehr geholfen! Ich glaube, ich war so froh, weil die Krankheit behandelt werden kann und weil sie über die Ernährung und Medikamente unter Kontrolle zu bringen ist. Als Elternteil, als Mutter, ist man immer um die Kinder besorgt, aber ich wollte nicht allzu weit in die Zukunft blicken. Damals ging es uns vor allem darum, ihn wieder nach Hause zu holen, und ihn da zu versorgen. Es war eine sehr aufwühlende Zeit, aber ich war wahnsinnig froh, endlich die Diagnose zu haben. Bis dahin wussten wir ja nicht, warum es Sam nicht gut ging.“

WIE SIEHT SAM DAS ALLES?

Sam sitzt im hübsch hergerichteten Wohnzimmer seiner Mutter. Er wirkt entspannt und wie ein typischer Teenager. Beide sitzen zusammen auf dem Sofa. Er schaut seine Mutter kurz fragend an und zuckt dann mit den Schultern. Eine Andeutung seines gewinnenden Lächelns huscht über Sams Gesicht, dann erzählt er: „Ich kann mich gar nicht mehr erinnern, wie ich zuerst von meiner Krankheit erfahren habe. Ich weiß nur, dass sie von Anfang an da war. Die Krankheit begleitet mich schon immer – und ich habe mich einfach darauf eingestellt.“ Anita wendet sich Sam zu: „Du kennst es gar nicht anders, stimmt's?“



hätte vielleicht Hämochromatose. Das ist eine tödliche Krankheit. Als Nächstes sollte es Leberkrebs sein, wieder eine Krankheit mit schlechter Prognose. Aber beide Tests waren negativ. Dann gab es ein paar hektische Tage, bevor Sam schließlich nach Birmingham kam. Und innerhalb von 24 Stunden hatten wir die Diagnose. Das hat Ruhe in die ganze Situation gebracht. Aber die-

es in der Familie noch nie einen Fall von Tyrosinämie gegeben.

Anita erzählt weiter: „Man sagte uns, dass es eine Erbkrankheit ist und dass in seiner Leber das Enzym für den Eiweißabbau fehlt. Aber wir könnten ab sofort alles über Medikamente und die Ernährung in den Griff bekommen. Damals gab es noch kaum Informationen über Tyrosinämie. Es hieß, es gibt ein Me-



„ICH WAR SO FROH,
WEIL DIE KRANKHEIT
BEHANDELT
WERDEN KANN.“

„ES GEHÖRT EINFACH ZUM ALLTAG DAZU, ZUM TÄGLICHEN LEBEN.“

DAS LEBEN NACH DER DIAGNOSE

Anita kramt in ihrer Erinnerung und fährt dann fort: „Als er wieder nach Hause kam, waren wir erst einmal ziemlich ängstlich, er wurde ja noch über einen Schlauch ernährt. Für mich ist es wichtig, immer einen Schritt nach dem anderen zu tun. Bei Sam kommt so viel zusammen, worauf man achten muss – die Ernährung und die Medikamente. Ich bin froh über jeden Tag, an dem es ihm gut geht. Allzu weit in die Zukunft schaue ich nie.“

Anita lächelt Sam an: „Wir versuchen, ihn wie ein ganz normales Kind zu behandeln. Das mache ich bewusst so. Du willst ja auch nicht anders sein als deine Freunde, oder?“ Sam nickt lässig und meint: „Klar, ich komme ganz gut zurecht. Meine Freunde behandeln mich wie jeden anderen Jungen auch.“

Die Familie ist stark und lässt sich im Alltag nicht von der Tyrosinämie unterkriegen. Anita erklärt, wie die Familie damit umgeht. „Eigentlich hat es keine so großen Auswirkungen. Wenn man sich darauf eingestellt hat und weiß, dass man auf bestimmte Dinge achten muss, damit das Kind gesund bleibt, dann baut man das in die täglichen Abläufe mit ein. Es gehört einfach zum Alltag dazu, zum täglichen Leben. Es bedeutet keine Einschränkung. Es gibt schon ein paar Dinge, bei denen Sam nicht mitmachen kann, Rugby zum Beispiel. Aber dafür machst du andere Sachen, stimmt's?“ Anita schaut ihren Sohn an. „Das ist für uns inzwischen alles selbstverständlich. Wir machen

das jetzt seit 13 Jahren so, da gewöhnt man sich daran.“ Sam sieht seine Mutter an und nickt zustimmend. „Ja, ich treibe andere Sportarten, Hockey zum Beispiel.“

Am Anfang fiel der Familie die Umstellung nicht ganz leicht. Es dauerte lange, bis sie alles über Eiweißäquivalente, die Vorbereitung der Medikamente sowie Arzneilieferungen und Verordnungen wussten. Anita erklärt: „Wir machen das schon so lange, dass es uns in Fleisch und Blut übergegangen ist. Das erleichtert uns vieles. Ich fühle mich sicherer, mache mir nicht mehr so viele Gedanken und weiß, dass ich vom Krankenhaus in Birmingham viel Unterstützung bekomme. Am Anfang war die Panik groß, aber das Krankenhaus hat uns ein Unterstützungsnetzwerk angeboten. Das hat uns aufgefangen.“

Zu den typischen Abläufen im Familienalltag gehört es, Sams Nahrungsmittel abzumessen, die vorgeschriebene Menge von Eiweißäquivalenten einzuhalten, die Medikamente vorzubereiten und – ganz wichtig – darauf zu achten, dass er genug schläft.

Anita lacht und stößt ihren Sohn in die Seite: „Du schläfst wirklich gern, oder? Sam wird oft sehr müde.“ Sam schmunzelt und stimmt zu.

Anita fährt fort: „Bei uns gehört das Abwiegen beim Frühstück einfach dazu. Ich weiß, wie viel Sam essen darf und achte darauf, dass er sich nicht zu viel aus dem Schrank nimmt.“ Sam wirft ein: „Ich nehme eigentlich gar nichts aus dem Schrank. Wirklich nicht. Normalerweise frage ich nur nach Schokolade.“

Das bestätigt Anita mit einem Nicken. „Jetzt ist alles viel einfacher. Als er noch klein war, bekam er wenig Eiweißäquivalente. Wir haben ihm sehr viel Fertignahrung gegeben, die es kostenlos auf Rezept gibt. Da war es schwierig, weil er nur fünf Eiweißäquivalente bekam – das ist ziemlich wenig Eiweiß. Jetzt bekommt er 18. Das ist schon sehr viel. Und ohne normale Nahrungsmittel auf 18 Eiweißäquivalente zu kommen, ist nicht ganz einfach.“

ERFAHRUNGEN MIT DEM GESUNDHEITSSYSTEM

Sam geht in die Ambulanz des Kinderkrankenhauses Birmingham. Dort hat er zweimal jährlich einen Termin bei seinem Facharzt, Dr. McKiernan. Einmal jährlich wird bei Sam eine Magnetresonanztomografie (MRT) und zweimal jährlich eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt. Dabei geht es um die Früherkennung von Krebs. Außerdem besucht Sam seine Diätberaterin, Anne Da-





ley. Sie prüft Sams Blutwerte im Wochenverlauf und passt die Eiweißäquivalente entsprechend nach oben oder unten an.

Anita ist dankbar für die Unterstützung, die die Familie durch die Mitarbeiter des Gesundheitssystems erfahren hat. „Ich finde sie fantastisch.“ Anita wendet sich Sam zu: „Du wirst rundum gut unterstützt, stimmt’s?“ Sam bestätigt das. „Ja, das geht in Ordnung. Zur Diätberaterin habe ich ein gutes Verhältnis.“

Hier schaltet sich Anita ein: „Wenn man zur Diätberaterin eine gute Beziehung aufgebaut hat, ist es schon toll, wenn man über so viele Jahre bei ihr bleiben kann. Sie kennt Sam sehr gut und weiß, was er mag, was er nicht mag und was er gar nicht isst.“

Mit dem staatlichen Gesundheitsdienst, dem NHS, ist Anita insgesamt sehr zufrieden. „Sie waren immer fantastisch. Es gibt Leute, die sich über den NHS beklagen, aber wir sind bestens unterstützt worden und das ist bis heute so geblieben. Wir werden sehr gut betreut und ich habe vollstes Vertrauen. Es gibt ein Unterstützungsnetzwerk, wir bekommen die Medikamente, es gibt Forschungsergebnisse und wir hoffen, dass es mit der Forschung weiter vorangeht.“

„WIR SIND
BESTENS
UNTERSTÜTZT
WORDEN...“

Anita wendet sich Sam zu: „Weißt du noch, wie wir mal bei der Notaufnahme waren? Und Knochenbrüche hatten wir auch schon! Mit normalen Verletzungen oder Krankheiten kommt das Gesundheitssystem bei ihm problemlos zurecht. Eventuell überweisen sie ihn nach Birmingham. Und wenn unsere Hausarztpraxis bei Sams Blutwerten ein Problem feststellt oder sonst Grund zur Besorgnis sieht, setzt sie sich mit Birmingham in Verbindung, um die Behandlung zu besprechen. Im Laufe der Jahre hat sich die Praxis aber darauf eingestellt und kennt sich jetzt besser aus. Die Ärzte wissen inzwischen ganz gut, was sie selbst entscheiden können, und fragen nicht mehr jedes Mal in Birmingham nach.“

Anita hält inne und denkt an die Frühzeit zurück. „Am Anfang, als wir mit Sam gerade erst wieder zu Hause waren, hat uns Lifetime bei der Sondenernährung über den Schlauch unterstützt. Und das Krankenhaus Birmingham hat jede Woche angerufen, sodass ich jederzeit mit jemandem sprechen konnte. Wenn ich zurückblicke, habe ich mich vom NHS immer gut unterstützt und informiert gefühlt.“

WENN ICH EINEN WUNSCH FREI HÄTTE ...

„Fragen Sie nur weiter ...“

Die herzliche Unbefangenheit zwischen Mutter und Sohn ist geradezu hinreißend. Sie wenden sich oft einander zu, lächeln und lachen. Anita achtet darauf, ihren etwas zurückhaltenderen Sohn in das Gespräch einzubeziehen.

Einen Moment lang denkt Anita nach. Sam sieht sie erwartungsvoll an. Anita spricht langsam. „Ich hätte gern mehr Kontakt zu anderen Familien mit Tyrosinämie.“





„ES IST WICHTIG, DIE UNTERSTÜTZUNGSANGEBOTE IN ANSPRUCH ZU NEHMEN, DIE ES GIBT – DAS KRANKENHAUS, DIE DIÄTBERATUNG. UND MIT LEUTEN ZU SPRECHEN, DIE SICH AUSKENNEN UND ERFAHRUNG HABEN.“



Um Erfahrungen auszutauschen. Im Krankenhaus gibt es vielleicht ein oder zwei Leute mit derselben Krankheit, aber wenn man da ist, fehlt die Zeit für ein richtiges Gespräch. Birmingham gibt sich schon Mühe und bietet für die Kinder Veranstaltungen an, aber die Termine passen nicht immer. Und inzwischen ist Sam praktisch darüber hinausgewachsen und will eigentlich nicht mehr hingehen. Ich fände es schön, wenn es irgendein Angebot geben würde. CLIMB versucht, über soziale Medien Unterstützung anzubieten – ich glaube, sie haben ein paar Facebook-Gruppen ins Leben gerufen. Aber das ist nicht dasselbe, als wenn man sich trifft und persönlich miteinander redet. Und Sam kennt niemanden mit derselben Krankheit, oder?“

Sam schüttelt den Kopf. „Nein, nicht wirklich. Ich würde schon gern mit anderen Jugendlichen sprechen, die auch Tyrosinämie haben. Oder E-Mails schreiben. Sie sollten halt in meinem Alter sein.“

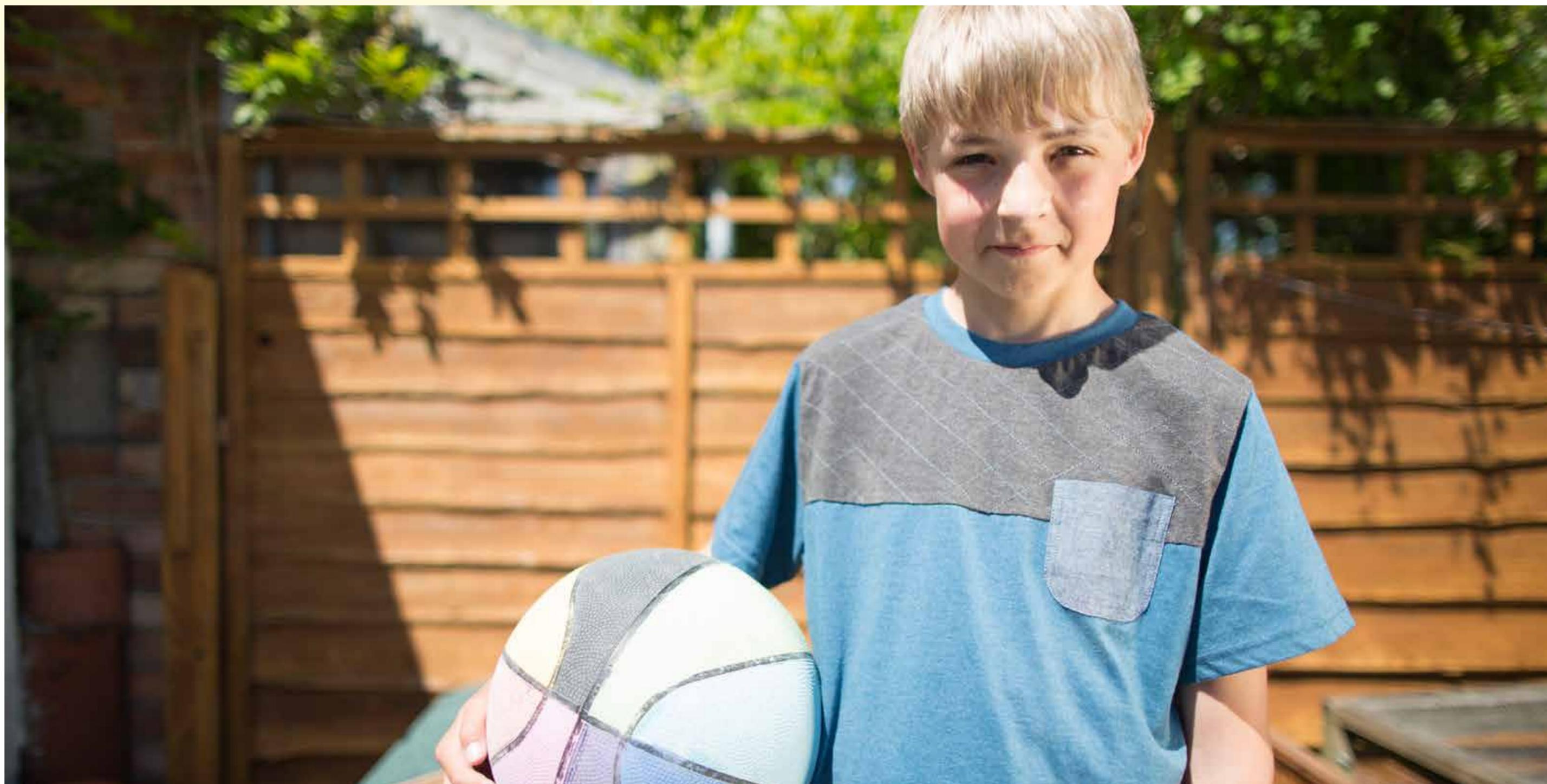
Auf die Frage, welchen Rat Anita anderen Familien in ihrer Situation geben würde, wird sie nachdenklich: „Am Anfang macht es große Angst. Aber es ist wichtig, die Unterstützungsangebote in Anspruch zu nehmen, die es gibt – das Krankenhaus, die Diätberatung. Und mit Leuten zu sprechen, die sich auskennen und Erfahrung haben, vielleicht andere Eltern und Familien. Heute braucht man sich nicht mehr so isoliert zu fühlen. Vor 13 Jahren, als Sam geboren wurde, war das noch anders. Damals gab es nicht so viele Kinder mit Tyrosinämie wie heute vielleicht. Und immer wieder nachfragen. Ich glaube, unserer Diätberaterin bin ich ganz schön auf den Wecker gefallen mit meinen vielen Fragen. Aber ich bin überzeugt, dass es mit Sam sonst nicht so gut gelaufen wäre. Das war schon in Ordnung so!“ Sam hat eine Leberkrankheit und muss sich anders ernähren. Dafür braucht er Medikamente, aber es hindert ihn nicht daran, ein normales Leben zu führen.



Anitas abschließender Gedanke ist positiv. „Wenn wir keine Medikamente und keine Spezialnahrung hätten, das wäre eine Katastrophe. Aber ich denke, wir können uns sehr glücklich schätzen, dass die Forschung so weit ist und wir das alles zur Verfügung haben. Ich hätte Sam damals fast verloren und für mich ist das Leben dadurch viel kostbarer geworden. Ich nehme die

Dinge jetzt leichter. Man muss sein Leben und die guten Zeiten genießen. Die Tyrosinämie ist hart, aber man kann mit ihr leben.“

Sam belohnt seine Mutter mit seinem verschmitzten Lächeln. Das letzte Wort gehört ihm: „Für mich gibt’s keine Hindernisse!“



NAME: SAID
ALTER: 9 MONATE
FAMILIE: MUTTER, VATER UND DREI GESCHWISTER
ALTER ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE: KURZ NACH DER GEBURT
LAND: ITALIEN



SAID

AUTOR: MATTIA BERGONZI
FOTOS: LUCA COMELLI

MOHAMMED UND SEINE FRAU SIND JUNGE ELTERN UND STAMMEN AUS MAROKKO. SIE HABEN VIER REIZENDE KLEINE KINDER. DIE JÜNGSTEN, ZWILLINGE, SIND ERST NEUN MONATE ALT.

BEI EINEM DER ZWILLINGE, SAID, WURDE UNMITTELBAR NACH SEINER GEBURT TYROSINÄMIE TYP 1 DIAGNOSTIZIERT.

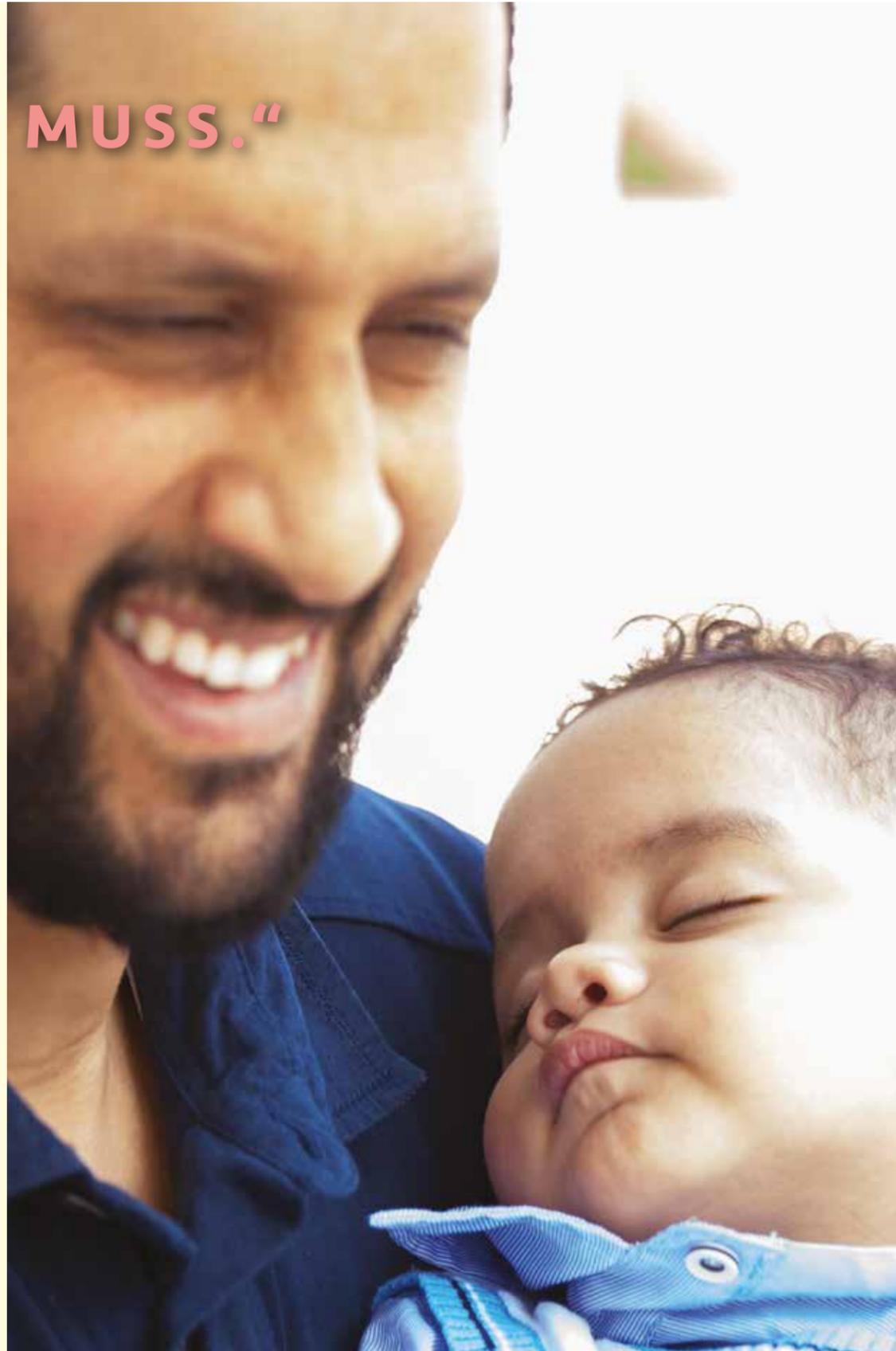
„MAN TUT EINFACH ALLES, WAS GETAN WERDEN MUSS.“

Die Familie lebt in der schönen kleinen Stadt Foligno in Mittelitalien. Mohammed und seine Frau hatten sich entschlossen nach Italien zu ziehen und im ersten Jahr des neuen Jahrtausends ihr altes Leben in Marokko hinter sich gelassen. Verwandte von ihnen lebten bereits in Italien und dies erleichterte ihnen den Schritt in ein neues Leben mit einer anderen Kultur. Sie lieben Italien und wollen in einem Land leben, in dem sie sich sicher fühlen und eine Zukunft haben. Sie fühlen sich mit diesem Land verbunden, vor allem ihrer Kinder wegen, die hier eine gute Ausbildung bekommen können. Mohammed betont mehrmals, dass Italien ein großartiges Land sei, vor allem für Said. Die Familie fühlt sich in Italien geborgen und sicher.

Als Said die Diagnose bekam, waren Mohammed und seine Frau natürlich sehr beunruhigt und machten sich Sorgen um die Gesundheit ihres Neugeborenen, weil sie nicht ganz verstanden, was diese Krankheit bedeutet. Nur Mohammed spricht Italienisch. Sie hatten viele Fragen und Zweifel, doch die hervorragenden italienischen Ärzte am „Zentrum für seltene Erkrankungen“ in Florenz konnten ihnen die Antworten geben. Die Unterstützung der Ärzte war von großer Bedeutung für ihr Leben und das ihres Babys.

Unmittelbar nach der Diagnose musste Mohammeds Familie ihr Leben stark umstellen, um Said optimal ver-

„MIT HILFE VON
MEDIKAMENTEN, EINER
SPEZIELLEN ERNÄHRUNG
UND VIEL GEDULD WIRD
ES IHREM BABY GUT
GEHEN.“



sorgen zu können. Said benötigte nunmehr viel Aufmerksamkeit, aber gleichzeitig sollte die Entwicklung der anderen Kinder nicht gefährdet werden. Mohammed ist ein starker Mann mit einer guten Seele und genauen Wertvorstellungen. Er arbeitet als Schmied in einem ortsansässigen Betrieb, seine Frau ist Hausfrau und betreut die Kinder.

Wie bereits erwähnt, machten sich die beiden Eltern viele Gedanken um die Zukunft von Said und konnten gar nicht glauben oder möglicherweise gar nicht verstehen, was die Ärzte ihnen mitteilten. Es dauerte eine Weile bis ihnen klar war, dass das andere Baby kerngesund und Said krank war. Etwas Unbegreifliches war geschehen und sie wussten nicht, wie sie sich der Realität stellen sollten. Sie hörten den Arzt sagen: „Es handelt sich um eine seltene Krankheit, aber mit Hilfe von Medikamenten, einer speziellen Ernährung und viel Geduld wird es Ihrem Baby gut gehen.“ Mohammed sagte, dass diese Worte wie eine Tonbandaufnahme auf ihn wirkten, die er immer wieder von vorne hörte. Nach dieser Aussage des Arztes realisierten Mohammed und seine Frau, dass sie plötzlich für die Zukunft von Said noch mehr Verantwortung übernehmen mussten, ohne jedoch seiner Zwillingsschwester die notwendige Aufmerksamkeit zu entziehen.

DIE KINDER LIEBEN DAS ESSEN IHRER MUTTER

Seit der Geburt von Said mussten sie sich viele neue Kenntnisse darüber aneignen, wie er ernährt werden sollte und was sie ihm zu Essen geben durften. Wie wir wissen, gibt es eine spezielle, strenge Diät für Menschen mit Tyrosinämie Typ 1. Dies ist keine leichte Aufgabe wenn man bedenkt, dass Kinder im Alter von Said ihre Essensgewohnheiten noch sehr häufig ändern. Die Zeit des Abstillens ist ein besonders wichtiger Einschnitt im Leben eines jeden Kindes. Mit Geduld haben sie sich dieser Situation angepasst und bisher haben sich die Dinge ganz gut entwickelt.

Die Mutter von Said kocht für ihn spezielle Gerichte, während sie für den Rest der Familie normale Mahlzeiten zubereitet. Mohammed und seine Frau bekamen viel Hilfe von einem Ernährungsberater, der ihnen beibrachte worauf sie achten müssen, wenn sie für Said kochen und inzwischen bereiten sie das Essen für die ganze Familie mit Hingabe, Liebe und großem Eifer zu.

Die anderen Kinder fragen, warum Said nicht dasselbe essen darf wie seine Zwillingsschwester. Mohammed ist der Meinung, dass



man von Anfang an die Wahrheit sagen soll, weil dies den Familienmitgliedern hilft, die Situation zu begreifen. Kinder sind sehr empfänglich für das, was die Eltern sagen und tun und manchmal fragt der Älteste seine Mutter, ob sie Hilfe beim Kochen braucht.

Für die Kinder ist „die Hilfe beim Kochen“ ein Spiel geworden, das ihnen Spaß macht.

Die Dinge werden sich jedoch schnell ändern und die Eltern wissen bereits jetzt, dass sie in den kommenden Jahren einen stetigen Lernprozess durchlaufen werden bis Said alt genug ist, für sich selbst zu sorgen.

ner der schwierigsten Aktionen, da Mohammed in der Familie der einzige ist, der einen Führerschein hat. Said ins Krankenhaus zu bringen, wenn es nötig ist, ist wirklich schwierig. Die Fahrt mit dem Zug ist für die Familie keine gute Wahl, da der nächste Bahnhof ziemlich weit von ihrer Wohnung entfernt liegt und der Ort keine gute Zugverbindung nach Florenz hat. Somit bleibt das Auto die einzige Alternative für sie.

Es ist sehr wichtig, gut organisiert zu sein und Mohammed hat mittlerweile eine gute Regelung gefunden. Er hat seinen Arbeitgeber von der

Verständnis. Er schätzt sich überaus glücklich, dass er in seinem Umfeld so viel Unterstützung erfährt. Reisen außerhalb Italiens sind im Moment kein Thema, weil die Familie ungern verreisen möchte, wenn sie nicht sicher weiß, dass sie am Zielort auf eine gute Versorgung zählen kann.

Vorerst konzentriert sich Mohammed mit seiner Familie ganz darauf, dass Said gesund und glücklich ist. Der Urlaub kann da erst einmal zurückstehen.

DIE FAMILIE VERBRINGT VIEL ZEIT ZUSAMMEN

Mohammed und seine Frau leben sehr zurückgezogen und möchten in der Öffentlichkeit nicht viel von sich preisgeben. Medizinerinnen und Pflegepersonal gegenüber sind die Eltern jedoch offen. Ihnen schildern sie ihre Probleme und Bedenken wegen Saims Gesundheitszustand – jedenfalls denjenigen, denen sie vertrauen.

Sie haben gemerkt, dass es sie entlastet, über ihre Gefühle zu sprechen, und sie haben gelernt, mit der Situation umzugehen. Nach etwas mehr als neun Monaten haben sie jetzt das Gefühl, Said bestmöglich betreuen und helfen zu können. Für diese zuversichtliche Haltung war die Hilfe der Ärzte von großer Bedeutung. Sie wissen, dass weitere Herausforderungen auf sie zukommen werden, aber sie sind bereit zu kämpfen und haben viel Vertrauen in die pharmazeutische Forschung und die Mitarbeiter. Sie verstehen, dass die Behandlung außerordentlich wichtig und für die Gesundheit ihres Kindes unerlässlich ist. „Man tut einfach alles, was getan werden muss.“

Mohammed und seiner Frau ist nachdrücklich bewusst, dass Tyrosinämie Typ 1 eine seltene



**„HABT KEINE ANGST, ANDEREN
ZU VERTRAUEN.
DANN WERDET IHR DIE KRAFT FINDEN,
EUCH DEM LEBEN ZU STELLEN.“**

Im Moment muss Said beinahe jeden Monat eine gewisse Zeit im Krankenhaus verbringen und sich untersuchen lassen, manchmal geschieht dies sogar in noch kürzeren Abständen. Verreisen – von den meisten Leuten als einfaches Unterfangen betrachtet – wurde zu ei-

speziellen Krankheit seines Sohnes informiert und erreicht, dass ihn seine Kollegen bei Bedarf vertreten. Durch Überstunden kann er dann die verlorene Arbeitszeit wieder einarbeiten. Die meisten Leute an seinem Arbeitsplatz kennen die Situation der Familie und sie haben alle vollstes

Krankheit ist. Mit ihrem Beitrag würden sie gern anderen Menschen in derselben Situation helfen und ihnen Zuversicht und Hoffnung vermitteln. Ihre wichtigste Botschaft lautet: „Zögern Sie nicht, sich Menschen zu suchen, auf die Sie sich verlassen können. Dann finden Sie auch Kraft für Ihren Alltag.“ Wie wichtig dieser Austausch ist, haben sie ganz offen angesprochen – auch weil sie denken, dass „die erste Zeit im Leben mit Tyrosinämie Typ 1 wahrscheinlich die schwierigste ist“. Denn da sind die größten Probleme zu lösen. Die Familie durchlebt diese Zeit gerade jetzt und wir wissen, dass sie von Menschen in derselben Situation hören möchte.



NAME: JAKE

ALTER: 17 JAHRE

FAMILIE: MUTTER SARAH, VATER ADRIAN UND BRUDER JOSH

ALTER ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE: 6 MONATE

LAND: GROSSBRITANNIEN

JAKE

AUTOR: MATT LEEMING

FOTOS: KRYSZTIAN WINSZEWSKI

JAKE'S MUTTER, SARAH, IST ZURÜCKHALTEND, HÖFLICH UND ZUVORKOMMEND. IHR BLONDES HAAR IST ZU EINEM STILVOLLEN BOB GESCHNITTEN. SARAH IST ANFANGS SCHÜCHTERN, ABER SOBALD SIE ÜBER IHREN SOHN JAKE SPRICHT, FÜLLT SICH IHRE STIMME MIT MÜTTERLICHEN GEFÜHLEN UND ZUNEIGUNG.



D

ie Fotografien von Jake an der Wohnzimmerwand zeigen einen hübschen jungen Mann mit dunkelblonden Haaren und mit einem ansteckenden Lächeln. Jake ist jetzt siebzehn - in

seinen Augen erwachsen - und er durchlebt gerade den Übergang von der Kinderheilkunde in die Erwachsenenmedizin. Sarah erzählt von den Herausforderungen vor denen Jake und die Familie stehen jetzt wo er unabhängiger wird.

Schüchtern lächelnd beginnt Sarah die Geschichte ihres Sohnes zu erzählen. „Jake war sechs Monate alt, als bei ihm Tyrosinämie diagnostiziert wurde. Seit dem Tag der Geburt hatten wir eine lange Reihe von Krankenhausbesuchen. Um eine lange Geschichte kurz zu machen, wir landeten schließlich in der Birmingham Kinderklinik, wo eine Reihe von Tests durchgeführt wurde. In eben jenem Krankenhaus wurde bei Jake diese seltene Krankheit, Tyrosinämie diagnostiziert.“

„ANFANGS ÄNDERTE ES UNSER GANZES LEBEN, ABER WIR HABEN UNS IM LAUFE DER JAHRE DARAN GEWÖHNT.“

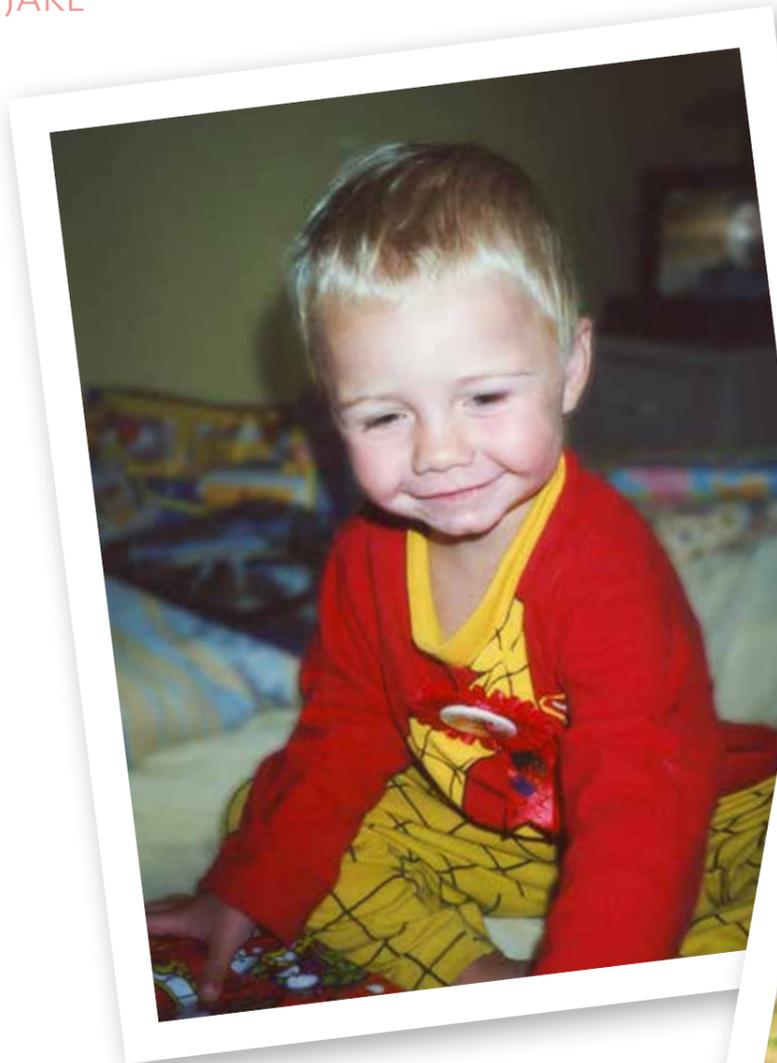
Sarah erzählt weiter: „Seine Krankheit wurde uns in einer sehr sachlichen Art und Weise erklärt. So war der Mediziner eben. Er ist ein sehr guter Ratgeber, aber er ist sehr trocken. Unser Berater sagte uns, dass es eine seltene Erkrankung sei, aber es gibt eine Behandlung. Für uns war es natürlich erschreckend, weil wir mit dieser Antwort gar nicht gerechnet hatten. Wir wussten nicht, was die Zukunft bringen würde. Zu diesem Zeitpunkt hatten wir keine Ahnung, wie Jakes Leben sich gestalten würde. Ja, es war sehr beängstigend, da wir nicht wussten, was uns erwartete.“

DAS LEBEN NACH DER DIAGNOSE

Sarah zupft behutsam die Ärmel ihrer Strickjacke zu recht. Mit zusammengefalteten Händen erzählt sie ihre Geschichte weiter. „Anfangs änderte es unser ganzes Leben, aber wir haben uns im Laufe der Jahre daran gewöhnt. Wenn wir als Familie ausgingen, mussten wir immer denken „Gibt es etwas, was er essen kann? Wenn nicht, mussten wir Essen für ihn mitnehmen. Wir mussten auch immer Medikamente mit uns herumtragen. Wenn man in den Urlaub fährt, muss man sicherstellen, dass man die gesamte Ausrüstung dabei hat, eventuell sogar das doppelte Equipment, um sich für alle Eventualitäten zu rüsten. Aber später wird es zur Routine, man macht es automatisch. Es ist vergleichbar damit, wenn man sein Baby mitnimmt; man hat immer die Wickeltasche dabei. Mit einem Kind mit Tyrosinämie muss man bestimmte Lebensmittel dabei haben und Medikamente, man muss es zur Gewohnheit machen, die Extrasachen immer mitzunehmen.“

Sarah macht eine Pause als sie sich die schwierigeren Aspekte im Umgang mit Jakes Krankheit in Erinnerung ruft. „Am Anfang musste Jake mit einer Sonde ernährt werden, das war ziemlich schwer für uns und auch für die Großeltern, die es ebenfalls lernen mussten. Der Schlauch ist unweigerlich wieder herausgerutscht und wir mussten in unsere örtliche Klinik fahren um ihn wieder einsetzen zu lassen. Am Ende sagte Adrian, mein Mann: „Ich kann das tun“, und so haben wir gelernt, wie man es selbst macht. Man denkt nicht, dass man das jemals für sein Kind tun muss. Jake musste, als er klein war, in der Nacht gefüttert werden. So hatten wir eine Menge von Maschinen, die unvermeidlich mitten in der Nacht Alarm schlugen, weil sie aufgehört hatten zu arbeiten. Es war alles sehr beängstigend. Aber es ist erstaunlich, wie viel man meistert, ganz einfach weil man keine andere Wahl hat. Man glaubt nicht, dass man dazu in der Lage sein würde, aber man schafft es.“





DURCH DIE JAHRE HINDURCH...

Sarah zeigt Fotos von Jake in verschiedenen Altersstufen. Das erste ist von Jake als Kleinkind, wie er niedlich in seinem „Rupert Bär Schlafanzug“ auf dem Bett sitzt. Das nächste ist von Jake, ein wenig älter, in seiner Schuluniform. Jake schaut direkt in die Kamera mit einem breiten Grinsen auf seinem kleinen Gesicht. Das nächste Bild zeigt Jake als einen hübschen jungen Mann im Smoking, an der Schwelle des Erwachsenseins. Das breite Lächeln ist immer noch da.

Sarah redet weiter, während sie die Fotos zeigt. „Als Jake herangewachsen ist vom Baby zum Kleinkind, dann zum Schulkind und jetzt am College und in der Arbeit, das war ein bisschen wie eine Achterbahnfahrt. Wenn die Kinder klein

sind, kann man sie noch ganz gut steuern. In der Grundschule kann man ihnen ein Pausenbrot mitgeben und das wird dann gegessen. Dann werden sie älter und gehen aufs College. Jake hat jetzt selbst Geld in der Tasche und kann kaufen, was er will, also verliert man bis zu einem gewissen Grad die Kontrolle. Aber in jeder Phase des Lebens muss man sich anpassen und dann steuert man auf die nächste Stufe zu.“ Sarah macht eine Pause und wirft mir ein schiefes Lächeln zu.



„Jake hat es immer bis zu einem gewissen Grad geleugnet. Er möchte nicht akzeptieren, wie ernst sein Zustand ist. Ich denke, ein Teil des Problems ist, dass er sich nicht schlecht fühlt, dadurch erkennt er nicht den Ernst der Lage. Und als er älter wurde – ich würde nicht sagen, dass er rebelliert – es ist wohl mehr so, dass er einfach nicht wahrhaben will, dass er Tyrosinämiepatient ist. Und so denkt er, er könne Pizza essen und all die anderen Dinge, die er vielleicht lieber nicht essen sollte. Aber wir machen wöchentlich einen Bluttest, der zeigt, wie gut oder schlecht er seine Diät einhält. Das ist für uns der Maßstab. Wenn die Werte richtig hoch sind, kann ich zu ihm sagen „Schau, anscheinend hast Du die falschen Sachen gegessen. Das Endresultat ist ein Leberversagen, darum muss er regelmäßige Magnetresonanztomografien (MRTs) machen, um den Zustand seiner Leber zu prüfen.“



„ES IST EIN BISSCHEN
**WIE EINE
ACHTERBAHN**“



„JAKE BETRACHTET SICH SELBST
WIE JEDEN ANDEREN
IN SEINEM FREUNDESKREIS,
ER SIEHT SICH NICHT
ALS ANDERS.“

JAKES PERSPEKTIVE

Als beliebter und ausgefreudiger Teenager ist Jake mit seinen Freunden unterwegs und nicht bei diesem Interview anwesend. Jake betrachtet sich selbst wie jeden anderen in seinem Freundeskreis, er sieht sich nicht als anders. Er will genau das machen, was seine Freunde auch alle tun: einen Job bekommen und aufs College gehen.

Wir fragen seine Mutter Sarah über seine Sicht der Dinge. Sara antwortet: Um ganz ehrlich zu sein, er tut so als würde das alles gar nicht passieren. Aber hoffentlich gibt es etwas in seinem Unterbewusstsein, das ihn alles nochmal reflektieren lässt. Die Ergebnisse des Bluttests gehen jedenfalls hoch und runter – je nachdem wie sein soziales Leben aussieht.

Sarah gibt zu, dass sie in der Vergangenheit sehr kontrollierend war. „Ich nehme an, ich war ziemlich kontrollierend weil ich diejenige war, die seine Medikamente verabreichte, seine Werte maß und prüfte was er aß. Aber jetzt sind wir in einer neuen Lebensphase, in der ich nicht mehr diese Kontrolle habe. Es ist hart, loszulassen und ihn seine eigenen Entscheidungen treffen zu lassen, ob sie nun richtig oder falsch sind.“



„ES WAR DIESE FREUNDSCHAFT, DIE UNS ÜBER DIE ERSTE ZEIT HINWEG GEHOLFEN HAT.“

DIE ERFAHRUNG MIT DEM GESUNDHEITSWESEN

Sarah löst ihre Hände während sie über ihre Erfahrung mit dem Gesundheitswesen nachdenkt. Sie ruft sich ihre Erinnerung zurück: „Jake ging es vom ersten Tag an schlecht und es dauerte eine Weile bevor uns der Allgemeinarzt an das örtliche Krankenhaus verwies. Sobald wir ins Krankenhaus kamen, war Jake schwer krank, und es waren die Schwestern, die uns sagten ‚Sehen sie zu, dass ihr Kind von einem anderen Doktor untersucht wird, denn diesen Ärzten ist nicht bewusst, wie schlecht es ihm geht.‘ Aber sobald wir nach Birmingham kamen, wo es eine Spezialeinheit gibt, hatten wir die beste Pflege, die man sich vorstellen kann. Dort waren Spezialisten, die diese Krankheit zuvor schon gesehen hatten.

Vom Ernährungsberater bis hin zum allgemeinen

„SIE STELLT FANTASTISCHE LISTEN FÜR LEBENSMITTEL ZUSAMMEN, DIE MAN IM SUPERMARKT BEKOMMEN KANN.“

Ratgeber, man weiß einfach, dass sich um einen gekümmert wird. Sobald wir nach Birmingham kamen, hatte ich vollstes Vertrauen zu den Mitarbeitern dort.“

Sarah sinniert über die Seltenheit der Erkrankung. „Es ist eine seltene Erkrankung und ich nehme an, dass nicht besonders viele Mediziner sie kennen - Allgemeinärzte sind beispielsweise nicht damit vertraut. Aber weil es eine Behandlung dafür gibt - für viele dieser seltenen Krankheiten gibt es keine Heilmittel - und die Forschung ständig weitergeht, kann man nur hoffen, dass es in der Zukunft ein Mittel geben wird. Aber auch in Bezug auf die Ernährung hat sich in den 17 Jahren, die Jake nun schon krank ist, vieles zum Besseren gewendet; vor

allem, was die Vielfalt und Qualität der Nahrungsmittel mit niedrigem Proteingehalt betrifft.“

Sarah erklärt, dass ihre Informationsquelle Jakes Ernährungsberater im Krankenhaus war. „Meine einzige Informationsquelle ist die Ernährungsberaterin in der Kinderklinik. Sie stellt fantastische Listen für Lebensmittel zusammen, die man im Supermarkt bekommen kann. Wenn neue Produkte auf den Markt kommen, erhalte ich auch die Produktliste. Manche Dinge muss man privat kaufen, beispielsweise Käse.

VEREINIGUNGEN

Zur Zeit der Diagnose suchten Sarah und ihre Familie nach Informationen zur Krankheit im Internet. So kamen sie in Kontakt mit der Children's Liver Disease Foundation und CLIMB (*Children Living with Inherited Metabolic Disorders*) (Kinder, die mit vererbten Stoffwechselerkrankungen leben). Sarah ist darüber sehr froh. „Sie haben uns tatsächlich mit einer anderen Familie in Leicester zusammengebracht, in der es zwei Kinder mit Tyrosinämie gibt. Wir sind mit ihnen gut befreundet und es war diese Freundschaft, die uns über die erste Zeit hinweg geholfen hat. Wir haben auch Kontakt mit einem Tyrosinämieverband in Quebec, Kanada. Die Tochter des Leiters kam tatsächlich aus Kanada zu Besuch. Es gibt also Gruppen da draußen, aber am besten ist es mit anderen zu reden, die dasselbe durchmachen - sie sind das beste Support-Netzwerk.“

Sarah bleibt weiterhin positiv: „Es ist nicht das Ende der Welt. Man kann ein relativ normales Leben führen, mit wenigen Ausnahmen. Ich würde empfehlen mit Menschen zu reden, die das bereits durchgemacht haben. Das ist der beste Rat, den ich geben kann - Erfahrungsaustausch. Sie werden sich mit der Zeit den Gegebenheiten anpassen, und hoffentlich wird Ihr Kind gesund sein und ein ganz normales Leben führen. Es ist nicht das Ende der Welt.“

DER BLICK IN DIE ZUKUNFT

In der unmittelbaren Zukunft steht für Jake, jetzt wo er älter ist, der Wechsel von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin bevor. Sarah erklärt den Verlauf: „Wir sind momentan in einer Übergangsphase. Wenn wir im August wieder zurückkommen, werden wir das Team treffen, das für den Wechsel ins normale Krankenhaus verantwortlich ist. Jake möchte den gerne machen, für ihn ist die Kinderstation, wo die Kleinen rumlaufen, nicht mehr das richtige Umfeld. Wenn er allerdings zur normalen Station wechselt, wird die Verantwortung auf ihn übergehen, es ist eine große Veränderung, und wir werden sehen, ob er damit umgehen kann. Das ist eine Sa-

che, die das Übergangsteam beurteilen muss. Und man wird ihn nicht mehr so überwachen wie in der Kinderklinik. Es wird sich vieles ändern. Jake freut sich darauf, weil er aus der Kinderklinik herausgewachsen ist, aber aus unserer Sicht wird es wirklich schwierig, weil wir die Kontrolle verlieren und es liegt dann an ihm, seine Termine einzuhalten.“

Sarah sammelt die verstreut liegenden Fotos wieder ein und legt sie sorgfältig zurück in ihr Album. Als Mutter eines Teenagers mit Tyrosinämie hat sie eine steile Lernkurve hinter sich, aber sie blickt optimistisch und positiv in die Zukunft.



„Wenn man die Diagnose erhält, fragt man sich zunächst, wie die Zukunft aussehen wird. Dann passt man sich jedoch an und beginnt umzudenken. Man muss jeden Tag so nehmen wie er kommt. Das Gute ist, dass mein Sohn ein normales Leben führen kann. Nichts kann ihn daran hindern, seine Ziele zu erreichen. Wir haben neue Freunde gewonnen, die wir auf anderem Wege nie kennengelernt hätten und wir haben unseren Horizont erweitert.“



TYROSINÄMIE

TYP 1

TYROSINÄMIE TYP 1 IST EINE SELTENE ERBKRAKHEIT, BEI DER DAS NEUGEBORENE DIE AMINOSÄURE TYROSIN NICHT RICHTIG ABBAUEN KANN.

Dieser Mangel führt zur Bildung giftiger Stoffwechselprodukte im Blut. Sie können Lebersversagen, Nierenfehlfunktionen und neurologische Probleme verursachen. Die Krankheit tritt in zwei unterschiedlichen Formen auf – der akuten und der chronischen. Die akute Form kommt am häufigsten vor.

AKUTE FORM

Die sogenannte akute Form liegt bereits bei der Geburt vor oder tritt in den ersten Lebensmonaten ein. Die Symptome der akuten Form entwickeln sich schnell. Erste Anzeichen sind Gedeihstörungen des Babys, bei denen die Gewichtszunahme und das Wachstum hinter den zu erwartenden Werten zurückbleiben.

SYMPTOME

- Fieber
- Durchfall/blutige Stühle
- Erbrechen
- vergrößerte Leber und Nieren
- Neigung zu Blutergüssen und Blutungen
- Gelbsucht
- Teilnahmslosigkeit
- Reizbarkeit
- kohlarziger Geruch der Haut und des Urins

Kinder, die an der akuten Form erkrankt sind, können folgende Symptome entwickeln:

- Ansammlung von Flüssigkeit im Bauchraum
- Nierenversagen
- Störungen der Blutgerinnung, die häufiges Nasenbluten und Magen-Darm-Blutungen verursachen
- Knochenerweichung (Rachitis)
- Lebertumore
- neurologische Komplikationen im Zusammenhang mit starken Schmerzen in den Beinen und im Bauch, erhöhte Muskelgrundspannung (muskuläre Hypertonie), Erbrechen, Darmverschluss (Ileus), unregelmäßiger Herzschlag (Tachykardie) und Bluthochdruck (arterielle Hypertonie)

CHRONISCHE FORM

Bei Kindern, die an der chronischen Form von Tyrosinämie Typ 1 erkrankt sind, entwickeln sich die Symptome über einen längeren Zeitraum. Außerdem sind die Symptome weniger stark ausgeprägt. Neben Gedeihstörungen gibt es folgende erste Anzeichen:

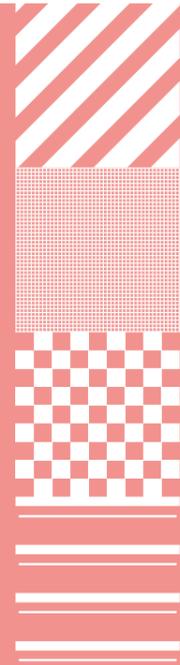
SYMPTOME

- Erbrechen
- Durchfall
- Vergrößerung von Leber und Milz

Kinder, die an der chronischen Form erkrankt sind, können folgende Symptome entwickeln:

- vergrößerte Leber
- aufgetriebener Bauch (aufgrund der Leber- und Milzvergrößerung und Flüssigkeitsansammlungen in der Bauchhöhle), Skelettveränderungen
- Leber- und Nierenversagen
- Bauchschmerzen
- Schädigung der peripheren Nerven
- Bluthochdruck

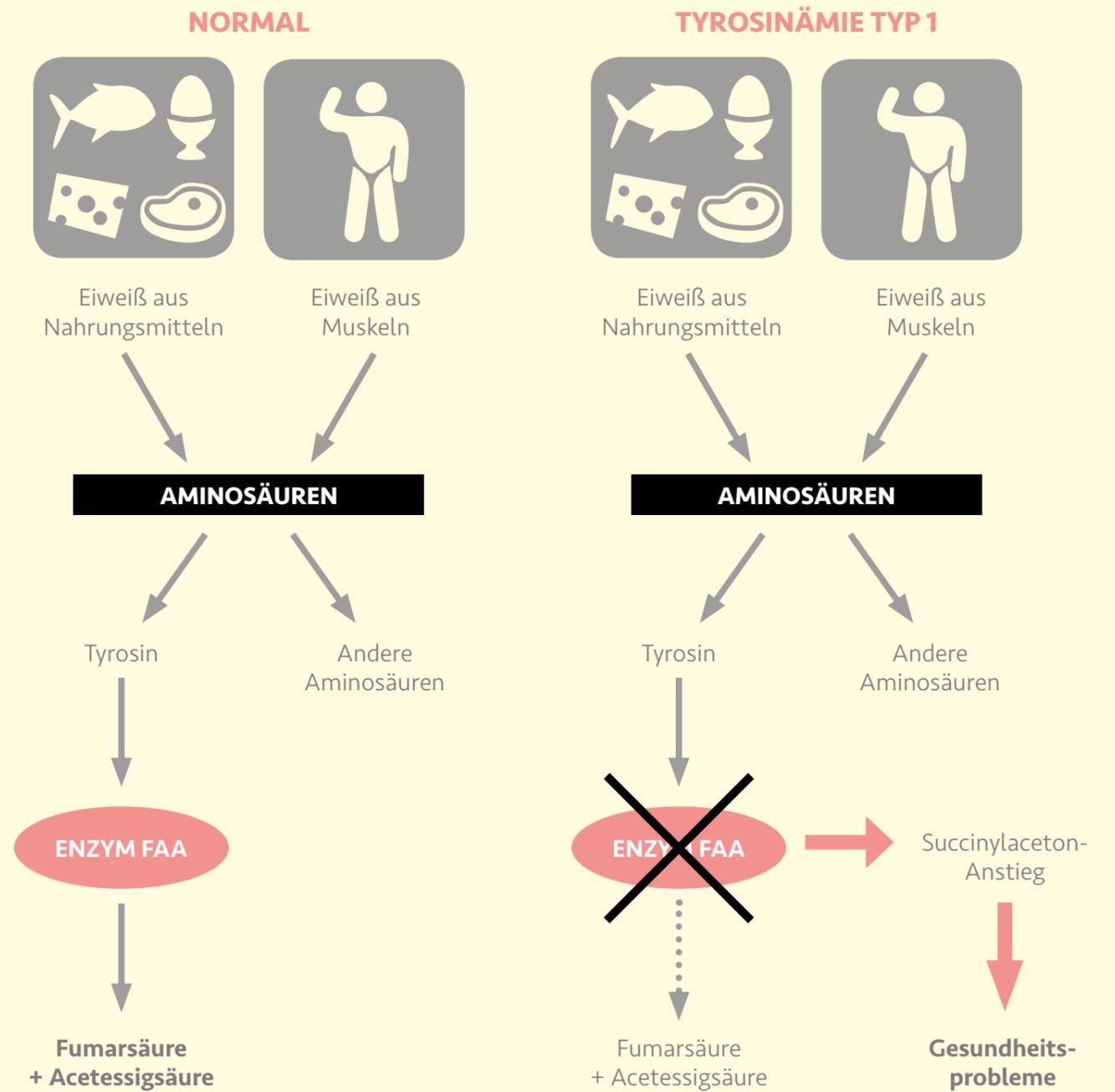
Ohne Behandlung entwickelt das Kind Lebersversagen und Lebertumore.



WELTWEIT IST ETWA 1 VON 100.000 NEUGEBORENEN VON TYROSINÄMIE TYP 1 BETROFFEN. DABEI GIBT ES JEDOCH REGIONALE UNTERSCHIEDE.

ES HANDELT SICH UM EINE ERBKRA NKHKEIT. DEREN URSACHE IST EIN DEF EKT IM GENETISCHEN CODE DES ENZYMS FUMARYLACETACETASE (FAA). DIESES ENZYM IST FÜR DEN ABBAU VON TYROSIN ZUSTÄNDIG.

Quelle: NORD (National Organization of Rare Disorders), www.rarediseases.org

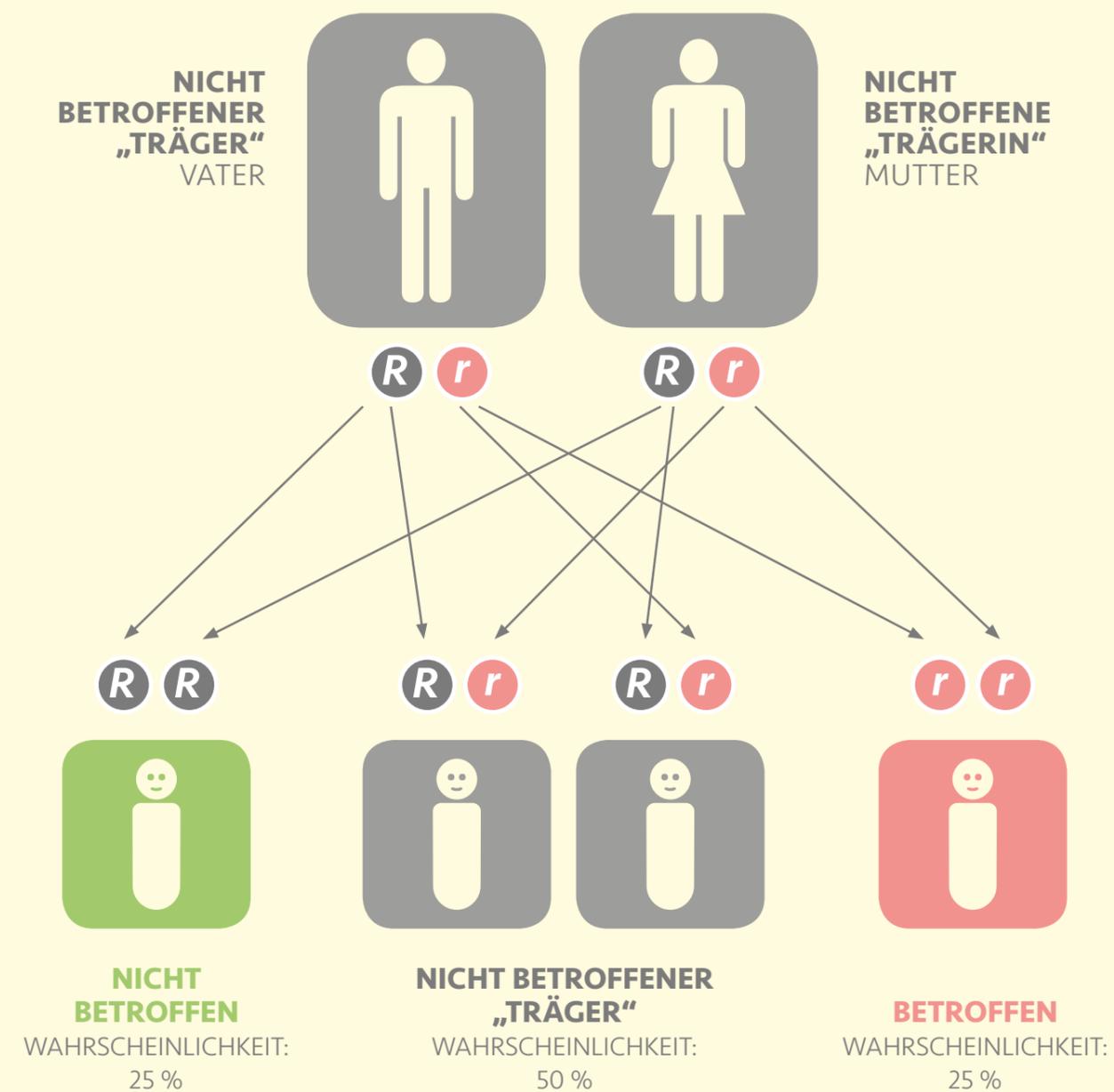


IN EINIGEN LÄNDERN WIRD DIE TYROSINÄMIE BEREITS BEI EINEM NEUGEBORENEN-SCREENING DIAGNOSTIZIERT.

EINE BESTÄTIGUNG DER DIAGNOSE LIEFERT DAS VORHANDENSEIN FEHLERHAFTER TYROSIN-STOFFWECHSELPRODUKTE IM URIN ODER EINE VERRINGERUNG DES ENZYMS FAA IM LEBERGEWEBE ODER EINE FIBROBLASTENZELLKULTUR. DIE TYROSINÄMIE KANN AUCH BEREITS BEIM UNGEBORENEN ERKANNT WERDEN. HIERZU WIRD DAS FRUCHTWASSER AUF ENTSPRECHENDE STOFFWECHSELPRODUKTE UNTERSUCHT.

HEUTE WIRD TYROSINÄMIE TYP 1 MIT EINER KOMBINATION AUS MEDIKAMENTEN UND TYROSINARMER ERNÄHRUNG BEHANDELT. IN EINIGEN FÄLLEN WIRD EINE VOLL- ODER TEILTRANSPLANTATION DER LEBER INFRAGE KOMMEN.

Nur wenn beide Elternteile Träger des Gendefekts sind, können die Kinder an Tyrosinämie Typ 1 erkranken. Ihr Risiko, mit Tyrosinämie Typ 1 geboren zu werden, d. h. die Gene von beiden Elternteilen zu bekommen, liegt dann bei 25 %.



DANKSAGUNGEN

„10 Geschichten“ ist ein länderübergreifendes Buchprojekt. Wir möchten uns bei allen Mitwirkenden, die das Zustandekommen dieses Buches ermöglicht haben, herzlich bedanken.

An allererster Stelle sind wir den beteiligten Patienten und ihren Familien zu tiefer Dankbarkeit verpflichtet. Vielen Dank, dass Sie uns Ihre Geschichten erzählt und uns Einblicke in Ihren Alltag gewährt haben. Ohne Ihre großzügige Unterstützung wäre dieses Buch nicht zustande gekommen.

Wir möchten auch den Mitarbeitern im Gesundheitswesen und den Patientenorganisationen danken, die uns bei der Herstellung des Kontakts zu den Patienten unterstützt haben.

Ebenso gilt unser Dank den Journalisten und Fotografen, die die Geschichten mit Leben erfüllt und uns auf diese bewegende Reise mitgenommen haben.

An diesem Projekt waren sechs Länder beteiligt. Realisierbar war dies nur durch die enge Zusammenarbeit innerhalb des globalen Netzwerks Indigenus, dem auch wir angehören. Wir möchten uns bei den Projektverantwortlichen der einzelnen Länder bedanken:

Großbritannien: Emily Wigginton: Projektleitung, Life-Healthcare. Interviews: Matt Leeming, Life-Healthcare. Fotos: Krystian Winszewski.

Frankreich: André Darmon, Projektleitung, Romy Cresteil, Projektassistenz, Strategik & Numerik. Interview: Emilie Soulez Barselo. Fotos: Anthony Faure.

Spanien: Xavier Sánchez, Projektleitung, Mireia Ruiz, Projektassistenz, Umbilical. Interviews: Javier Granda. Fotos: Ricardo Zamanillo.

Italien: Gian Marco Cantelli, Projektleitung, The Newway. Interviews: Mattia Bergonzi. Fotos: Luca Comelli.

Deutschland: Interviews: Stefan Neumann. Fotos: Christina Redmann.



Druck und Herstellung dieses Buches wurden durch die finanzielle Unterstützung von Sobi ermöglicht. Diese war an keine Bedingungen gebunden.

1

10 GESCHICHTEN

IDEE, KONZEPT Lindh & Partners, Mitglied bei Indigenus
ART DIRECTOR Susanne Blom, Lindh & Partners
REDAKTION Hans Lindh, Lindh & Partners
REDAKTIONSASSISTENZ Jörgen Mattsson, Lindh & Partners
**FINANZIELLE
UNTERSTÜTZUNG** Swedish Orphan Biovitrum AB (Sobi)

DRUCK Print in Baltic JSC

ISBN ISBN 978-91-981831-0-8

IMPRESSUM Indigenus
Lindh & Partners
Packhusplatsen 2
SE-411 13 Göteborg
Schweden

