

Vernetzen, um den Alltag zu erleichtern

CASK KINDER- UND LEBENSHILFE Die de Jonges aus Ober-Ramstadt berichten vom Leben mit einem sehr seltenen Gen-Defekt

OBER-RAMSTADT - Ein seltener Gen-Defekt ihrer Tochter brachte Claudia und Jens de Jonge im Jahr 2012 dazu, einen Verein zu gründen. Die Cask Kinder- und Lebenshilfe soll eine Anlaufstelle für Betroffene sein, mit Spendenaktionen helfen, den Alltag zu erleichtern und: „Den Austausch untereinander fördern“, wie Jens de Jonge, der Vorsitzende, betont. Die Krankheit sei selten, weltweit gebe es nur 50 bekannte Fälle, 14 davon in Deutschland. „Selbst unter Ärzten ist dieser Gen-Defekt weitestgehend unbekannt“, sagt de Jonge. „Umso wichtiger ist es, dass sich alle Betroffenen vernetzen.“ Als Katharina 2011 auf die Welt kam, merkten Claudia und Jens de Jonge schnell, dass ihr Kind sich anders verhält als Gleichaltrige. „Als sie drei Monate alt war, ist uns aufgefallen, dass etwas mit ihrer Entwicklung nicht stimmt“, erinnert sich die Mutter.

Zum Krankheitsbild gehört ein zu kleiner Kopf

„Sie konnte ihr Köpfchen nicht heben, hat nach nichts gegriffen und nur in eine Richtung gestarrt.“ Auch Katharinas geringe Kopfgröße mit einem Umfang von nur 34 Zentimetern, sei ihnen aufgefallen. „Andere Babys in diesem Alter haben einen Kopfumfang von über 40 Zentimetern“, sagt Jens de Jonge. Die Mikrozephalie (zu geringe Größe des Kopfes) zählt zu einer Auffälligkeit der Mutation und entsteht im Krankheitsbild sehr früh. Doch das wusste die Familie damals nicht und auch die Ärzte konnten nicht weiterhelfen. „Weil die Krankheit so unbekannt ist, fanden wir keine Anlaufstelle, an die wir uns wenden konnten. Auch im Internet konnten wir nichts finden“, erzählt Claudia de Jonge. In Heidelberg wurde schließlich eine MRT-Untersuchung bei Katharina durchgeführt. Die behandelnde Ärztin war durch Zufall an Forschungen zum Cask-Gen-Defekt beteiligt. Sie erkannte die Auffälligkeiten auf den Bildern – unter anderem ist der Hirnstamm bei Betroffenen zu klein – und riet dazu, Katharina auf den Gendefekt hin untersuchen zu lassen.



Jens de Jonge, Vorsitzender der CASK Kinder- und Lebenshilfe, mit seiner kleinen Tochter Katharina und der Schlagsängerin Petra Kütenbrink, die Schirmherrin des Vereins ist.
Foto: Karl-Heinz Bärtl

Cask bezeichnet ein Gen des menschlichen Körpers, das nur auf den X-Chromosomen vorkommt. Meistens sind Mädchen betroffen und in der Folge körperlich und geistig beeinträchtigt. „Es gibt einen Fall, da läuft und spricht das Kind, andere sind mobil, sprechen aber nicht“, erzählt die Familie. Katharina kann nicht laufen und nicht sprechen. „Ihre Betreuung ist ein 24-Stunden-Job“, sagt Mutter Claudia. Bislang sei der Gendefekt nicht vollständig erforscht. Die de Jonges gehen davon aus, dass es weltweit Betroffene gibt, die gar nicht wissen, dass sie oder ihre Kinder an dieser Krankheit leiden. „Der Alltag mit einem solchen Menschen hängt stark von der jeweiligen Ausprägung ab. Da jeder Fall unterschiedlich verläuft, muss man sich grundsätzlich immer auf eine Schwerbehinderung einstellen“, berichtet Jens de Jonge. Katharina ist seit dem Sommer auf einer speziellen Schule, auf der sie im Rahmen des Unterrichts ihre nötigen Therapien erhält. Hilfsmittel für den Alltag zu bekommen, ist für die Familie schwer: „Wir kämpfen unter anderem seit mehr als einem Jahr darum, ein spezielles Gerät anschaffen zu können, in dem Katharinas Beine bewegt werden – sie sitzt oder liegt jetzt sei sechs Jahren und hat deswegen große Probleme.“ Die Cask Kinder- und Lebenshilfe möchte anderen Betroffenen daher Unterstützung bei der Kommunikation mit Ämtern und Krankenkassen bieten, außerdem als Plattform für Information und Austausch dienen.

KONTAKT

Weitere Infos zur Cask Kinder- und Lebenshilfe gibt es im Netz unter www.cask-kinder-lebenshilfe.de. (gartl)