

Marlen, Till, Emilia, Julius und Roman Huber (v.l.) geniessen die Familienzeit im Freien. Bild: sigi

«Die Diagnose war Schock und Erlösung zugleich»

Der 6 1/2-jährige Till ist anders als Gleichaltrige. Er ist besonders. Für die Tuggner Familie ist er einfach Till. Till, der aufgrund einer Laune der Natur mit einem extrem seltenen Gendefekt zur Welt gekommen ist.

von Silvia Gisler

Mit der Geburt des ersten Kindes steht das Leben eines Paares ganz plötzlich Kopf. Beim zweiten Kind weiss man dann schon eher wie der Hase läuft. Dies dachten sich wohl auch Marlen und Roman Huber als sie sich gemeinsam mit Töchterchen Emilia auf das zweite Baby freuten. Am 8. Oktober 2014 kam Till dann zur Welt – schnell und ohne Komplikationen. Bis auf einen Hodenhochstand und eine Trinkschwäche an der Brust war eigentlich alles in Ordnung. Trotzdem spürte Mama Marlen schon da, dass Till anders ist.

Nie nach dem Warum gefragt

Im Februar 2016 – das Baby war inzwischen schon 16 Monate alt – erhielt die Tuggner Familie nach erfolgreichem Gentest endlich Gewissheit. Till

leidet am Coffin-Siris-Syndrom – kurz CSS. Dabei handelt es sich um einen extrem seltenen Gendefekt, der zu diesem Zeitpunkt weltweit nur rund 120 Mal diagnostiziert worden war. Für die junge Familie war die Diagnose Schock und Erlösung zugleich. «Einerseits waren wir froh, dass das, was Till hat, endlich einen Namen hatte. Andererseits wurde es damit aber auch Realität», so Marlen Huber. Die Frage nach dem «Warum wir?» hat sich das Paar nie gestellt. «Es war uns klar, dass wir diese Frage nicht beantworten können. Wir wussten einfach, dass wir es schaffen mussten. Die Frage war nur wie?»

Schwer nachzuvollziehen

Hubers machten von Beginn an kein Geheimnis um Tills Erkrankung. Unterstützung von Familie und Freunden war ihnen sicher. Viele zeigten ihr Mitgefühl, boten Hilfe an. «Doch so wirklich nachzuvollziehen, mit welchen

«Wir nehmen Schritt für Schritt und schauen nicht zu weit voraus.»

Roman Huber

Vater des sechsjährigen Till

Gedanken wir uns plötzlich konfrontiert sahen, das konnte niemand.» Nicht einmal die Ärzte, weil sie selbst kaum Informationen über diese Neumutation hatten. «Was kommt auf uns zu, was heisst das nun für uns? – Wir fühlten uns verloren, hilflos und überfordert mit der Situation», so die 39-Jährige. «Es fehlte an einer koordinierten Anlaufstelle.»

Seither sind fünf Jahre vergangen und viele weitere Fälle sind

dazu gekommen. Dank europäischen und internationalen Facebook-Gruppen wissen Hubers sogar von Erwachsenen mit CSS. «Ich hoffe sehr, dass Ärzte den Betroffenen heute mehr sagen können als uns damals.» Und wenn nicht, so gebe es heute immerhin den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten – kurz KMSK (siehe Bericht unten).

Ein offener, freundlicher Junge

Till ist heute 6 1/2 Jahre alt. «Er ist sehr offen, hat keine Berührungsängste, ist immer freundlich, und fast immer gut gelaunt», schwärmt seine Mutter. Und sein Vater ergänzt: «Er ist auch überhaupt nicht nachtragend: Ist er in einem Moment wütend, ist im anderen auch schon alles wieder in Ordnung.»

Doch die Defizite, welche die Krankheit mit sich bringt, sind offensichtlich. «Till ist noch immer sehr wackelig auf den Beinen», sagt Marlen

Huber. Er kann nur schlecht sehen und kaum sprechen. Die wenigen Wörter, die er sagt, versteht nur seine Familie. Ein Kommunikationsgerät, ähnlich eines Tablets, hilft bei der Verständigung in der Familie und im Heilpädagogischen Zentrum Ausserschwyz (HZA), wo Till seit letztem Sommer an viereinhalb Tagen den grossen Kindergarten besucht. Dort macht er im Rahmen seiner Möglichkeiten regelmässig Fortschritte. So kennt er mittlerweile die Zahlen 1 bis 20 und alle Buchstaben. «Im letzten Sommer war er geistig noch auf dem Stand eines Dreijährigen», erklärt Marlen Huber.

Im August kommt er nun in die erste Klasse, die sogenannte Unterstufe am HZA. «Die Klassenbezeichnung ist aber nicht mit der der Regelschule zu vergleichen. Es kann in einer Klasse mehrere Stufen haben. Sie orientieren sich am Jahrgang und welche Schüler am besten zusammen passen.»

Kindergarten brachte Entlastung

Für die Familie ist Tills Zeit am HZA eine enorme Entlastung. «Davor fuhr ich ihn dreimal die Woche zur Therapie», erzählt die Mutter. Immer dabei Tills Geschwister, was viel Zeit und Energie geraubt habe. Heute erhält Till Logopädie, Physio- und Ergotherapie an ein und demselben Ort, wird dort gefördert und gefordert. Kommt er nach 16 Uhr nach Hause und hat seine kurze Auszeit genommen, spielen und streiten die drei Geschwister, wie es andere auch tun. Denn trotz des Schicksalsschlages lebt die Familie so gut es geht normal. Auch für die achtjährige Emilia ist Tills Krankheit kein Problem. Sie kennt ihn nicht anders. «Sie findet es cool, wie er Dinge in der Schule lernen kann, die Didaktik, die Methoden, es ist alles viel spielerischer als in der Regelschule. Deshalb möchte sie nun selber Heilpädagogin werden.»

Wo Till mit 16 Jahren stehen wird? «Solche Fragen stellen wir uns nicht. Wir können sie sowieso nicht beantworten. Wir nehmen Schritt für Schritt und schauen nicht zu weit voraus», so Roman Huber. Nur einem sind sich die Eltern bewusst. Ein komplett selbstständiges Leben wird Till nie führen können...

Förderverein unterstützt Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten

In der Schweiz gibt es rund 350 000 Kinder und Jugendliche mit seltenen Krankheiten. Der Förderverein KMSK unterstützt Familien finanziell und verhilft ihnen im Alltag auch mal zu einer kraftgebenden Auszeit.

von Silvia Gisler/pd

Vor rund sieben Jahren wurde der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten – kurz KMSK – durch Manuela Stier gegründet. Seither setzt sich der Verein mit viel Herzblut für die betroffenen Familien ein. Einerseits mit finanzieller Direkthilfe – seit 2014 rund 1,1 Mio. Franken – andererseits mit Austauschmöglichkeiten für betroffene Familien sowie dem Sensibilisieren der Öffentlichkeit.

Keine genaue Diagnose möglich

In der Schweiz sind rund 350 000 Kinder und Jugendliche von einer der über 8000 verschiedenen seltenen Krankheiten betroffen. Nur gerade fünf Prozent davon sind erforscht. Rund 80 Prozent der seltenen Krankheiten sind genbedingt und eine Vielzahl haben gemäss Angaben des Fördervereins noch immer keinen Namen, weswegen die Betroffenen mit dem Stempel «keine Diagnose» leben müssen. Nicht nur das: Für die



Till hat das Coffin-Siris-Syndrom. Sie ist eine von rund 8000 seltenen Krankheiten.

Bild: sigi

Eltern von Kindern, die an einer seltenen Krankheit leiden, sind die Sorgen um die Gesundheit ihrer Liebsten nicht die einzigen. Auch finanziell kann ein betroffenes Kind eine Familie vor grosse Probleme stellen. Viele

medizinische Leistungen und Hilfsmittel werden zwar – häufig mit bürokratischem Kampf verbunden – von der Krankenkasse oder der IV übernommen, doch es gibt immer wieder Situationen, in welchen eine finanzielle

Unterstützung fehlt. «In solchen Situationen hilft der Förderverein schnell, unkompliziert und nachweislich nutzenstiftend», heisst es weiter.

Verein schenkt eine Auszeit

Der Verein ist aber nicht nur bestrebt, finanzielle Hilfe zu leisten, sondern Eltern auch von Zeit zu Zeit aus dem Alltag herauszuholen. Mehrmals pro Jahr lädt er betroffene Kinder, ihre Geschwister und Eltern zu attraktiven Familien-Events ein, an denen eine kurze Auszeit für die Familien und der Austausch mit anderen Betroffenen im Vordergrund stehen. «Die Familien sollen etwa bei Ausflügen in den Zoo, einer Flughafeführung, im Kinder-Musical-Theater, in der Autobau-Erlebniswelt oder im Kinder-Zirkus die Gelegenheit haben, aus dem ansonsten oft sehr belastenden Alltag auszubrechen», umschreibt der KMSK die Idee.

Weitere Infos über den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten sind unter www.kmsk.ch ersichtlich.

Mit Bewegung spenden

Challenge zugunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten lanciert.

Vom ambitionierten Marathonläufer über Hobby Sportler bis zur Familie, deren Kind von einer seltenen Krankheit betroffenen ist – an der Sport-Challenge des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten geht es um das grosse Miteinander und darum, gemeinsam Spendengelder in der Höhe von 50 000 Franken für betroffene Familien zu generieren. Wer dabei sein will, meldet sich noch heute unter www.kmsk.ch -> 2. KMSK Swiss Challenge an und erfasst vom 1. Mai bis 1. Oktober 2021 seine sportlichen Aktivitäten mit der Tracking-App. Gemeinsam setzen sich die Teilnehmer für die 350 000 Kinder mit seltenen Krankheiten in der Schweiz ein, schenken diesen Sichtbarkeit, sammeln Fredi-Froschkönig-Punkte und generieren mit Freunden und Arbeitskollegen Spendengelder, um die betroffenen Familien finanziell zu unterstützen. Die Teilnahmegebühr von 30 Franken beinhaltet eine Spende von 25 Franken, welche dem Förderverein für KMSK zugute kommt. (sigi)