

# Wenn auch Ärzte ratlos sind

**Schicksal** Lange war nicht klar, woran die dreieinhalbjährige Valentina leidet. Die Tochter von Maria und Wolfgang Denk hat das sehr seltene Pitt-Hopkins-Syndrom. Nur acht Kinder in der Schweiz sind davon betroffen. **Von Ginger Hebel**

Valentina ist ein zufriedenes kleines Mädchen, das oft lacht und ganz selten weint. Sie kann lange ruhig sitzen und der Musik lauschen, doch wenn sie eine Handtasche oder Schuhe sieht, dann kann sie nichts und niemand mehr aufhalten, dann will sie die Sachen anschauen und anfassen. In dieser Beziehung ist sie ein typisches Meitli.

Valentinas Eltern Maria (34) und Wolfgang Denk (42) sind seit zehn Jahren ein Paar. Die Marketing-Managerin und der Ingenieur lernten sich in Brüssel über Bekannte kennen, heute leben sie in Zürichs Innenstadt. Die gebürtige Slowakin wollte früher nie Kinder. «Als ich Wolfgang kennen lernte, kam dieser Wunsch plötzlich in mir auf», erzählt sie. Vor dreieinhalb Jahren krönte die Geburt ihrer Tochter ihr Glück.



Wolfgang und Maria Denk im Kinderzimmer ihrer Tochter. Valentina hat eine seltene Krankheit, eine globale Entwicklungsverzögerung. Ihre Eltern verbringen einen Grossteil ihrer Freizeit mit Therapien im Ausland. *Bilder: GH*

## Therapien statt Ferien

Als Eltern wünscht man sich, dass das Kind gesund ist. Auch Valentina kam vermeintlich gesund zur Welt, doch sie entwickelte sich nicht so, wie es normalerweise hätte sein sollen. Sie hatte Mühe mit der Motorik, und auch die typischen Babylaute wie «La-La» und «Da-Da» hörte man von ihr nie. Als sie ein Jahr alt war, begannen Abklärungen am Institut für Medizinische Genetik. «Die Ärzte wussten nicht, was unsere Tochter

hat, sie waren ratlos. Da steht man als Eltern selber vor dem Nichts», sagt Wolfgang Denk. Bis eine seltene Krankheit diagnostiziert werden kann, dauert es oft Jahre, häufig findet man auch gar nie heraus, woran ein Kind leidet.

Seit kurzem haben Valentinas Eltern Gewissheit: Ihr Kind hat das sehr seltene Pitt-Hopkins-Syndrom, einen Gendefekt, den man im Jahr 2007 erstmals genetisch diagnostizierte. Geschätzt gibt es 600 Betroffene weltweit, in der Schweiz leben nur 8 Kinder mit

dieser Krankheit. Valentina hat eine globale Entwicklungsverzögerung und wird immer pflegebedürftig sein, «dieser Gedanke stimmt uns oft traurig», sagen die Eltern. Sie tun alles dafür, dass es ihr gut geht. Den Grossteil ihrer Freizeit verbringen sie bei Ärzten, Logopäden und Physiotherapeuten. In ihren Ferien fahren sie für Spezialtherapien ins Ausland, häufig in die Slowakei oder nach Israel, über Weihnachten fahren sie wieder nach Tel Aviv, «wir sehen Fortschritte», sagen sie. Die

Kleine wird von Spezialisten mit Spielen und Hilfsmitteln gefördert und dazu ermutigt, ihre Fähigkeiten zu erproben.

Maria und Wolfgang Denk wissen heute, dass sie keine Schuld tragen am Schicksal ihrer Tochter. Die Krankheit entstand sozusagen spontan bei der Eizellentrennung in der Frühphase der Schwangerschaft. Sie wünschen sich ein zweites Kind, ein Geschwisterchen für Valentina, «auch, damit sie jemanden hat, wenn wir mal nicht mehr da sind.»

Anzeige



www.weber-rajower.ch

26.11.2017  
Ihre Stimme  
zählt!

**Ursula Weber Rajower**

Unsere FriedensrichterIn  
für die Kreise 6 und 10  
Kompetent. Erfahren. Fair.



## Seltene Krankheiten

In der Schweiz leiden eine halbe Million Menschen an einer seltenen Krankheit, rund 350 000 sind Kinder und Jugendliche. Eine Krankheit ist dann selten, wenn höchstens eine von 2000 Personen betroffen ist. Valentina Denk aus Zürich (siehe Artikel) hat das Pitt-Hopkins-Syndrom, eine sehr seltene genetische Erkrankung. Früh treten motorische Störungen auf wie unstabiles Laufen oder fehlender Spracherwerb. Hinzu kommen Anomalien im Gesicht wie grosse Zahnabstände oder tief liegende Augen und Schielen. Der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich für die Betroffenen ein, organisiert finanzielle Direkthilfe und schafft Austauschplattformen für betroffene Familien.

Weitere Informationen:

www.kmsk.ch



Die dreieinhalbjährige Valentina kann noch nicht laufen, aber schnell krabbeln.