



»Emma ist ein seltenes Geschenk«

Das Phelan-McDermid-Syndrom tritt nur sehr selten auf. Emma wurde damit geboren. Die Sechsjährige ist einer von 3000 Fällen, die weltweit bekannt sind. Über das Leben einer Familie mit einem besonderen Kind

Text: Bruno Gaigl **Fotos:** Max Brunnert

FESTER DRUCK
Emma kennt keine Berührungängste und geht auch auf fremde Menschen zu. Besonders gern setzt sie sich auf den Schoß von Rollstuhlfahrern



SCHARFE SICHT
Emma sieht mit dem rechten Auge besser als mit dem linken. Um das schwächere zu trainieren, wird das starke Auge für einige Stunden am Tag abgeklebt

AN EINEM LAUEN SOMMERABEND IM AUGUST sitzen Sandra und Oliver Senftleben auf der Terrasse ihres Einfamilienhauses am Rande von Geilenkirchen, einer Kleinstadt nahe der niederländischen Grenze im Westen von Nordrhein-Westfalen. Wie jeden Dienstag hat Oliver Senftleben „Schandtaten“ aus Holland geholt, wie er die Snacks von der Imbissbude im Nachbarort nennt: Kaassoufflé, Bitterballen, Pommes Spezial – Hauptsache, frittiert. „Emma kommt definitiv nach mir“, sagt Sandra Senftleben und blickt zu ihrer sechsjährigen Tochter, die gerade den großen Esstisch mit einem Eimer Wasser flutet. „Besser so!“, sagt ihr Mann. „Sonst wäre sie heute höchstwahrscheinlich noch nicht so weit, wie sie ist.“

Anfangs dachten die Senftlebens, Emma sei einfach ein bisschen langsamer. Als Gleichaltrige laufen lernen, kann Emma kaum richtig sitzen. Kein Grund zur Panik, sagten die Ärzte. Doch im Spätsommer 2018, Emma ist zwei Jahre alt, wird Sandra Senftleben unruhig. Sie hat

das Gefühl: „Mit meiner Tochter stimmt etwas nicht.“ Das kleine Mädchen hat dauerhaft Schnupfen, der scheinbar auch sein Gehör beeinflusst. So registriert Emma den Hund der Großmutter nicht, obwohl er direkt neben ihr bellt. In der Kita sitzt sie tagelang nur mit dem Rücken zur Wand – als habe sie Angst, etwas könnte hinter ihrem Rücken passieren. Wäre Sandra Senftleben damals nicht so hartnäckig gewesen, Emma wäre heute wohl nicht nur stumm, sondern auch taub.

Gut ein Jahr und Dutzende Arztbesuche später, im Herbst 2019, die Diagnose: Emma leidet am Phelan-McDermid-Syndrom (PMS). Das Syndrom heißt in Fachkreisen auch Deletion 22q13. Betroffene leiden schon im Säuglingsalter unter genetisch bedingten Entwicklungsstörungen, die jedoch sehr unterschiedlich ausfallen: Die einen sind schwerst geistig und körperlich behindert und quasi von klein auf auf den Rollstuhl angewiesen, andere können fast ein eigenständiges Leben führen. Äußerlich ist allen Patienten ihr Leiden kaum anzusehen. >>

AUF DEM FAHRRAD

Will Sandra nach links abbiegen, steuert Emma nach rechts. Ihr Motto: Hauptsache, dagegen!

Emma kann mittlerweile laufen, von einem eigenständigen Leben ist sie dennoch weit entfernt. Wegen ihrer Muskelschwäche muss sie wohl ihr Leben lang Windeln tragen. Auch der Schnupfen, der sie fast das Gehör kostete, war eine Folge der unterentwickelten Muskulatur – in den Nasennebenhöhlen hatte sich ein Schleimstau gebildet. Kognitiv ist Emma auf dem Stand einer Ein- bis Zweijährigen, geistig wird sie vermutlich nie aus dem Kindergartenalter herauswachsen. Sie hat außerdem ein gemindert Schmerzempfinden und kein Gefühl für zwischenmenschliche Distanz, setzt sich auch mal Fremden auf den Schoß.

Laut Definition gilt in der EU eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10 000 Menschen von ihr betroffen sind. Vom Phelan-McDermid-Syndrom gibt es weltweit rund 3000 diagnostizierte Fälle. Die Wahrscheinlichkeit, damit geboren zu werden, liegt bei etwa 1 : 2,65 Millionen. Wie fühlt es sich an, wenn ausgerechnet das eigene Kind dieser eine Mensch von über zweieinhalb Millionen ist? Macht die Ungerechtigkeit wütend? Hat man Schuldgefühle? Was bewirkt so eine Diagnose?

„Wir hatten tatsächlich Sorge, dass wir Träger des Gens sein könnten. Es war aber relativ schnell klar, dass es eine Mutation ist, für die wir nichts können“, erzählt Sandra Senftleben. Statt Wut oder Selbstmitleid empfand die heute 40-Jährige vor allem eines, als sie die Diagnose ihrer Tochter erfuhr: Erleichterung. Als Betriebswirtin war sie es

**AUF DEM PFERD**

Emma liebt die Reittherapie. Jeden Mittwoch darf sie eine Stunde auf Strolchys Rücken sitzen

immer gewöhnt, mit exakten Werten und mathematischen Formeln zu arbeiten, Lösungen für Probleme logisch herzuleiten. Nur für das Verhalten ihrer Tochter sollte es keine Erklärung geben? Für Sandra Senftleben kaum zu ertragen.

„Ich bin die Rationale von uns beiden, Olli ist eher der emotionale Bauchmensch“, erzählt Sandra. Es ist Mittwoch, ihr freier Tag. Seit der Diagnose arbeitet sie nur noch 20 Stunden an vier Tagen die Woche. Die restliche Zeit verbringt sie damit, die ehrgeizige Emma bei der Erfüllung ihres Trainingsplans zu unterstützen – denn der ist ein Fulltime-Job: Physio-, Ergo- und Reittherapie, außerdem Sitzungen beim Logopäden. Eine frühe Förderung der motorischen, kognitiven, sprachlichen und sozialen Fähigkeiten kann die Lebensqualität von PMS-Patienten deutlich verbessern.

Oliver Senftleben, den unaufgeregten, gemütlichen Familienvater, traf die Diagnose härter als seine Frau. Von heute auf morgen war das größte Berufsziel seiner

WEITERE SELTENE KRANKHEITEN

Prader-Willi-Syndrom

Es ist die Folge eines angeborenen Gendefekts. Betroffene Säuglinge sind kleinwüchsig, geistig unterentwickelt und muskelschwach. Im Kleinkindalter entwickeln sie einen unstillbaren Hunger, der leicht zu Fettleibigkeit führt.

Häufigkeit ca. 1 : 10 000

Dandy-Walker-Syndrom

Es ist eine angeborene Erkrankung des zentralen Nervensystems. Betroffene

Menschen fallen durch verzögerte motorische Entwicklung, Muskelschwäche und eine Koordinationsstörung auf.

Häufigkeit ca. 3 : 10 000

Ebstein-Anomalie

Sie ist eine angeborene Fehlbildung des Herzens. Die Betroffenen erleiden dadurch eine Herzschwäche, die sich negativ auf Leistungsfähigkeit und Herz-tätigkeit auswirkt.

Häufigkeit 1–4 : 200 000

Tochter die Behindertenwerkstatt. Einschulung, die erste große Liebe, der erste Job – all diese Meilensteine mussten sich in seiner Vorstellung plötzlich der neuen Realität anpassen. Auch die Pläne, die er mit seiner Frau für die Zeit nach den Kindern geschmiedet hatte, waren mit einem Mal vom Tisch: tauchen, reisen, die Welt sehen. Emma wird für immer auf Hilfe angewiesen sein. Und ein Heim ist für die Senftlebens keine Option. Auch der achtjährige Paul, Emmas älterer Bruder, hatte Schwierigkeiten, die Besonderheit seiner Schwester zu akzeptieren, und fühlt sich manchmal vernachlässigt. Die meiste Aufmerksamkeit seiner Eltern wird Emma zuteil.

„Natürlich braucht es Zeit, bis so eine Diagnose verdaut ist“, sagt Gaby Reimann, Mutter einer Tochter mit PMS und Vorständin der Phelan-McDermid-Gesellschaft e. V. Den Verein gründete sie 2014 zusammen mit den Eltern dreier weiterer Betroffener und einer Neurologin. Das Ziel: PMS bekannter machen. Je früher die genetische Diagnostik eingeleitet wird, desto eher wird das Syndrom erkannt. Bislang ist die Genanalyse, das einzige Verfahren, das zu einer Diagnose führen kann, keine Standarduntersuchung. „Doch eine Diagnose bringt wichtige Möglichkeiten mit sich, die das Leben betroffener Familien erleichtern.“ Wer einen Befund hat, kann sich informieren, wie man am besten mit der erkrankten Person umgeht, und Unterstützung vom Staat einfordern. Eltern, die einen weiteren Kinderwunsch haben, können außerdem testen >>

Kopf dicht? Nase zu? Husten?

Spürbar wieder **LUFT**

Jetzt 3€
sparen!*



*** 3 € Rabatt beim Kauf von Gelo®-Produkten im Wert von mind. 20 €.**
Mehr Informationen unter www.gelo-produkte.de

Nur in teilnehmenden Apotheken deutschlandweit einlösbar. Nur solange der Vorrat reicht. Aktionsende: 31.12.2022.

GeloMyrtol® forte. Anw.: Zur Schleimlösung u. Erleichterung des Abhustens b. akuter u. chron. Bronchitis. Zur Schleimlösung b. Entzündungen der Nasennebenhöhlen (Sinusitis). Z. Anw. b. Erwachsenen, Jugendlichen u. Kindern ab 6 Jahren. Enth. Sorbitol. Zu Risiken und Nebenwirkungen lesen Sie die Packungsbeilage und fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker. (11)



IN DER KITA

Emma besucht einen integrativen Kindergarten. Auf ihrem Schrank klebt ein Reh-Sticker – auch wenn sie alles andere als scheu ist



ZU HAUSE

Emma kann nicht sprechen, mittels Symbolkärtchen aber einfachste Dinge kommunizieren oder verstehen

lassen, ob das eigene Erbgut die Ursache des Gendefekts ist. In 85 Prozent der Fälle handelt es sich um eine Spontanmutation. Außerdem ermöglicht eine Diagnose für Betroffene wie Emma, an den eigenen körperlichen und geistigen Beeinträchtigungen gezielter arbeiten zu können. Neben dem Kampf für mehr Sichtbarkeit geht es Gaby Reimann und ihrem Team vor allem darum, betroffene Familien aufzufangen und den Austausch mit anderen zu fördern. Alle zwei Jahre veranstaltet der Verein Treffen in Deutschland, bei denen die derzeit 100 aktiven Mitglieder zusammenkommen, um Erfahrungen auszutauschen sowie an Workshops und Experten-Vorträgen teilzunehmen.

Den Senftlebens hat der Verein viel Kraft gegeben. Der Austausch mit anderen Familien hat für Sandra und Oliver letzte Zweifel ausgeräumt: Emma ist kein Ballast, wie Außenstehende meinen könnten, sondern „ein seltenes Geschenk“, das ihrem Leben neben den Hürden auch viele positive Aspekte mitgegeben hat.

„Mit 100 000 Euro mehr Gehalt im Jahr wird Emma auch nicht sprechen können“, sagt Sandra auf dem Weg zur Reittherapie. Seit Emmas Diagnose haben sich ihre Werte verändert und Prioritäten verschoben. Früher spielten Statussymbole eine zentrale Rolle: erfolgreiche Karriere, Designermöbel, Fernreisen. Heute reicht ein Ausflug zum Nordseestrand. Hauptsache, alle vier Senftlebens verbringen Zeit miteinander. Wenn Emma etwas

kaputt macht – was regelmäßig vorkommt –, wird Sandra Senftleben nicht mehr wütend wie früher. Sie hat stattdessen gelernt, sich von Emmas ewiger Kindlichkeit anstecken zu lassen. Das Mädchen liebt das Chaos. Hauptsache, gegen den Strom: Manchmal tanzt sie nackt im Garten oder klaut Essen von Tischnachbarn.

Jeden Mittwoch fährt Sandra mit ihrer Tochter zur Reittherapie bei Ute Heinrich-Mohr. Hinter deren Haus befindet sich ein kleiner, liebevoll gestalteter Parkour. Rindenmulch markiert den Weg über die grüne Wiese, hier und da warten Hindernisse in verschiedenen Farben. Es riecht nach Heu, ein weißes Segeltuch spendet den Tieren im Gehege Schatten. Leises Pferdeschnauben bricht hin und wieder die Stille. Das Therapie-Pferd Strolchy steht schon bereit.

Strolchy trägt seine Reiterin erst über den Parkour und später durch das kleine Dorf Straeten. Mal geht es schneller, mal langsamer, im Galopp oder durchs Gelände, immer sicher geführt von der Therapeutin. Emma strahlt, quiekt und lacht. Die Stunde auf Strolchys Rücken ist ihr großes Wochen-Highlight. Das Training stärkt ihr Gefühl für Gleichgewicht und Koordination. Die Reittherapie ist eine heilpädagogische Behandlungsmethode, Familie Senftleben setzt auf diese ergänzende Praxis. Obgleich intensiv an einer Medikamentenentwicklung geforscht wird, gilt PMS derzeit noch als nicht heilbar. »»

70
J A H R E



Rotbäckchen®

WIR FEIERN DEINE
Stärke.

Das Beste weitergeben.





SCHAUKELGÜCK
Emma ist immer in Bewegung. Wie hier im Garten auf der Schaukel

Laut Dr. Michael Schön vom Institut für Anatomie und Zellbiologie der Universität Ulm ist die Erforschung des Phelan-McDermid-Syndroms im Vergleich zu vielen anderen seltenen Krankheiten allerdings relativ weit. Das liegt vor allem daran, dass PMS-Patienten oft Symptome von Autismus aufweisen, der viel häufiger ist. Teil des genetischen Defekts Betroffener ist das nicht vorhandene oder beschädigte SHANK3-Gen, dessen Mutation auch häufig die Ursache von Autismus darstellt. Eine Ähnlichkeit, die wohl Segen und Fluch zugleich ist: Denn für PMS-Erkrankte besteht so auch die Gefahr, mit einer Autismus-Diagnose abgefertigt zu werden und nicht die Behandlung zu bekommen, die sie eigentlich benötigen.

Hört man Dr. Schön zu, bekommt man den Eindruck, dass seltene Krankheiten gar nicht so selten sind, wie es ihr Name sagt. Vielmehr ist es so, dass die richtigen Diagnosen selten sind. Betroffene suchen oft viele Jahre nach dem wahren Ursprung ihres Leidens, manche lernen den Grund ihrer Beschwerden nie kennen. Das liegt vor allem an der Komplexität der Krankheitsbilder. Auch beim Phelan-McDermid-Syndrom dürfte die Dunkelziffer der tat-



GESCHWISTERLIEBE
Bruder Paul hat immer ein Auge auf Emma

sächlich Erkrankten die offiziell 3000 weltweiten Fälle um ein Vielfaches übersteigen.

Sandra Senftleben muss nach keiner richtigen Diagnose mehr suchen, sie kennt die Krankheit ihrer Tochter. Darauf hoffen, dass PMS irgendwann heilbar ist, was trotz intensiver Forschung niemals eintreten könnte, kommt für sie aber nicht infrage. „Ich will mit meiner Maus hier und jetzt glücklich sein“, sagt die 40-Jährige. Nach der Reittherapie sitzt sie mit ihrer Tochter im Auto, sie dreht die Musik auf. Aus den Lautsprechern des VW-Cabriolets rocken Die Toten Hosen. Im Rückspiegel flattern Emmas blonde Locken im Fahrtwind. „Denn das ist unser Tag, das ist unsere Zeit. Und sie fliegen nicht mehr an uns vorbei. Das ist der Moment“, singt Campino. Sandra und Emma lachen. Das Mädchen wird nie erfahren, wie es ist, zu studieren, zu heiraten oder Kinder zu kriegen. Aber auch die Sorgen des Erwachsenwerdens wird sie niemals kennenlernen. Ihr Leben wird auf eine gewisse Weise immer unbeschwert bleiben. Auch das tröstet ihre Mutter. Was für Emma zählt, ist der Moment. Sonst nichts. 🦋

ANSPRECHPARTNER

Phelan-McDermid-Gesellschaft e. V.

Der 2014 gegründete Verein verfolgt das Ziel, die seltene Krankheit bekannter zu machen.

Kontakt unter: 22q13.info

Der Verein wird unterstützt durch die TRIBUTE TO BAMBI Stiftung, die deutschlandweit Hilfsprojekte für Kinder und Jugendliche in Not fördert.

tributetobambi-stiftung.de



HILFE FÜR KINDER IN NOT
**TRIBUTE TO
BAMBI**