

Quelle: www.ovb-online.de/nachrichten/bayern/taegliche-leben-einem-gendefekt-649452.html

Am Sonntag: Tag der seltenen Erkrankungen

Das tägliche Leben mit einem Gendefekt

Pähl - Am Sonntag ist der Tag der seltenen Erkrankungen. Die 36-jährige Andrea Kergl aus Pähl und ihre siebenjährige Tochter Romina sind betroffen – sie leiden an dem Gendefekt HSP.



© Straub

HSP zum Trotz: Die Freude am Leben lassen sich Andrea Kergl und ihre Kinder Romina und Daniel nicht nehmen.

Noch kommt die verheiratete Frau und Mutter von zwei Kindern im Alltag gut zurecht. Aber seit ihrem 19. Lebensjahr weiß Andrea Kergl, dass das nicht ewig so bleiben wird. Sie gehört zu den fünfzig Prozent, die die Krankheit vererbt bekommen haben.

Auch ihr Vater leidet unter *Hereditärer Spastischer Spinalparalyse*, die bewirkt, dass sich Nervenzellen im Rückenmark zurückbilden und den Betroffenen ganz schleichend ihre Mobilität raubt. Sportarten wie Skifahren kann sie heute nicht mehr ausführen. Dafür steht sie nicht mehr sicher genug auf ihren Beinen.

Dauerhafte Rückenbeschwerden sind Folge der fehlerhaften Körperhaltung. Einkäufe trägt oft ihr Mann in den ersten Stock. „Keiner kann mir sagen, ob ich einmal einen Rollstuhl benutzen muss oder wie lange es bis dahin dauert“, sagt Andrea Kergl.

Krankheitsbedingt hat sie auch Wadenkrämpfe. Die voranschreitende Verkürzung der Sehnen versteift ihre Beine zusehends. Wegen ihrer Beschwerden ist die gelernte Einzelhandelskauffrau vor zwei Jahren in Rente gegangen. Jetzt bezeichnet sie sich als Hausfrau und Mutter.

Die Kinder sind ihr Lebenselixier. Sehr motiviert bringt sie Tochter Romina zum Reiten, Klettern und zur Gymnastik, alles Tätigkeiten, die das Fortschreiten der HSP hemmen sollen. Fleißig lernt sie mit ihrer Tochter, „weil sie beruflich einmal eine sitzende Tätigkeit ausüben muss“, wie die Mutter sagt.

Gelegentlich wird ihre Tochter von Kindern gefragt: „Warum läufst du so komisch?“ Das sind dann kleine traumatische Augenblicke. Bewusst haben sich Andrea und Herbert Kergl für die Schwangerschaften entschieden. Schließlich sei auch kein anderer vor Krankheit und Unfällen gefeit. In ihrer Freizeit ist die Pählerin sehr aktiv in der *HSP-Selbsthilfegruppe* (www.hsp-selbsthilfegruppe.de) tätig, beteiligt sich auch an Studien.

Sie versucht Informationen über die Erkrankung bekannter zu machen und Spenden für weitere Studien zu sammeln. Dabei klopft sie regelmäßig an die Bürotür des Bürgermeisters und scheut sich nicht, mit Banken, großen Pharmafirmen und sogar Prominenten Kontakt aufzunehmen. „Ich tu was, damit die Ärzte was gegen die Krankheit finden“, so ihre Intention. Wenn die Tochter in irgendeiner Form von ihrer Arbeit profitieren könnte, ginge für sie ein Traum in Erfüllung. Sie organisiert HSP-Treffen in der Region.

Zum jährlichen Vereinstreffen nach Braunlage in Niedersachsen kommen alljährlich weit über 200 der bundesweit vermutlich über 3000 Erkrankten sowie Ärzte und Dozenten. „Das ist das große HSP-Familientreffen“, sagt Andrea und „alle hoffen wir auf eine effektive Linderung oder sogar Heilungschancen“.

Eine Hoffnung bleibt – nämlich die, dass ihr vierjähriger Sohn Daniel von HSP verschont bleibt. „Vielleicht hat Daniel Glück“, sagt die Mutter. Noch zeigt er keine Anzeichen eines eingeschränkten Bewegungsvermögens. Mit 18 Jahren kann er selbst entscheiden, ob er sich auf den Gendefekt hin untersuchen lassen möchte. Doch meist beginnt der Verlauf der bislang unheilbaren Krankheit erst im Alter von dreißig bis vierzig Jahren.

Petra Straub

Quelle: merkur-online

Seltene Krankheiten

Eine Krankheit gilt als selten, wenn höchstens einer von 2000 Menschen an ihr leidet.

Zählt man allerdings alle 6000 bis 8000 seltenen Krankheiten zusammen, dann sind sie gar nicht mehr so selten: Bis zu vier Millionen Menschen leiden in Deutschland an einer von ihnen. Viele dieser Krankheiten sind lebensbedrohlich oder führen zu Invalidität.

In rund 80 Prozent der Fälle sind Fehler im Erbgut die Ursache, daher machen sich viele Erkrankungen schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter bemerkbar. Die meisten verlaufen chronisch, lassen sich also nicht heilen. Patienten sind dauerhaft auf ärztliche Behandlung angewiesen.

Eine Liste seltener Erkrankungen: <http://achse.info/index>