



Seltene Erkrankungen und Probleme Betroffene suchen Betroffene

Suche des Quartals

Oktober 2017

1 / 2

GM1-Gangliosidose (SE)

Louis' Welt schrumpft

Mein Sohn Louis kam 2005 als gesundes Baby auf die Welt und entwickelte sich die ersten beiden Jahre ganz normal: mit zwölf Monaten konnte er laufen; seine ersten Worte waren Papa, Auto und Mama. Und weil ich mit ihm auch Französisch sprach, begann er bald, Sätze in zwei Sprachen zu sagen und Lieder in zwei Sprachen zu singen.

Als er zweieinhalb Jahre war, bekam Louis jedoch Schwierigkeiten, sich anzuziehen, er konnte die rechte und die linke Hand nicht mehr gut koordinieren und hatte keine Kraft mehr. Beim Laufen oder Fahrradfahren fiel er manchmal ohne Grund um.

Als er vier Jahre alt war, wurde mir klar, dass die anderen gleichaltrigen Kinder sich schneller als er entwickelten. Als sie ihm zu schnell wurden, stellte er sich zur Seite und beobachtete die anderen beim Spielen, ein Lächeln auf dem Mund. Er wollte mit Ihnen spielen, konnte aber nicht, da sie ihm zu schnell waren.

In den folgenden Jahren habe ich mit Louis viele Ärztinnen und Ärzte aufgesucht. Doch diese hatten keine Erklärung für seinen Entwicklungsrückstand. Ich sollte mich damit abfinden, dass er behindert ist, hieß es schließlich. Erst im September 2015, da war Louis neun Jahre alt, wurde bei einem MRT festgestellt, dass sein Gehirn unter einer „Demyelinisierung“ leidet. Durch eine Schädigung der schützenden Myelinschicht kommt es dabei zu Ablagerungen in den Nervenzellen.

Daraufhin wurde bei Louis nach verursachenden Stoffwechselkrankheiten gesucht. Und schließlich stand die Diagnose fest: GM1-Gangliosidose. Louis fehlt das Enzym Beta-Galaktosidase. Seine Gehirnzellen können es zwar produzieren, aber sie produzieren eine zu geringe Menge davon. Dadurch kann er die GM1-Gangliosidose nicht abbauen. Es handelt sich um eine Speicherkrankheit, die degenerative Abbauprozesse verursacht.

Der Verlauf der Krankheit ist bei Louis "mild", sagen die Ärzte. Eine allgemeine fortschreitende geistige Behinderung und eine allgemeine Muskelschwäche besonders im Mundbereich sind zurzeit die Hauptmerkmale. Ich beobachte, wie er sich immer mehr zurückzieht und immer weniger mit seinen Geschwistern spielen kann. Seine Welt schrumpft. Das Gehen und das Treppensteigen werden schwieriger, er hat das Fahrradfahren ausgegeben, sein Gleichgewicht wird schlimmer, seine Sicht auch. Er stolpert und fällt öfters, sieht die Hindernisse nicht

Kontakt:

c/o NAKOS
Otto-Suhr-Allee 115
D-10585 Berlin
Telefon +49 (0)30 / 31 01 89-60
Telefax +49 (0)30 / 31 01 89-70
selbsthilfe@nakos.de
www.nakos.de

Telefonische Sprechzeiten:

Di, Mi, Fr 10-14 Uhr
Do 14-17 Uhr

Sie möchten sich über eine besondere Erkrankung oder ein Problem mit Gleichbetroffenen austauschen und haben keine Hinweise auf bestehende Selbsthilfegruppen und -vereinigungen gefunden. Dann schauen Sie in der Datenbank BLAUE ADRESSEN der NAKOS nach. Dort lassen sich Personen eintragen, die bei seltenen Erkrankungen und Problemen bundesweit Gleichbetroffene suchen und Kontakte herstellen möchten.

Hier geht es zur Datenbank
<http://www.nakos.de/adressen/blau>

Mit Förderung durch pauschale Mittel der GKV-Gemeinschaftsförderung auf Bundesebene.



Seltene Erkrankungen und Probleme Betroffene suchen Betroffene

GM1-Gangliosidose (SE)

2 / 2

mehr. Von der Sprache sind ganz wenige verwaschene Wörter übriggeblieben, die wir nicht mehr verstehen können.

Nach der Diagnose habe ich viel im Internet recherchiert. Und bin dabei auch auf andere Eltern gestoßen, die ein Kind mit dieser Diagnose haben. Dabei habe ich gemerkt, wie gut es tut, mit Menschen zu sprechen, die die gleichen Probleme und Ängste haben.

Ich möchte deshalb auf diesem Weg weitere betroffene Eltern finden, um ein Austauschnetz aufzubauen. Wichtig ist mir dabei auch das Gespräch über die psychischen Belastungen, die eine solche Krankheit für alle Familienmitglieder mit sich bringt.

Autorin ist der NAKOS bekannt

Die Gleichbetroffenensuche ist in der Datenbank BLAUE ADRESSEN veröffentlicht unter: <http://www.nakos.de/adressen/blau/idx@2537>