

15. Februar 2013 07:49 Uhr

GESUNDHEIT

Ein halbes Chromosom zu wenig

Nur eines von 30000 Kindern leidet an dem seltenen Angelman-Syndrom. Zum Aktionstag möchte eine Familie aus Mertingen anderen Betroffenen Mut machen *Von Barbara Feneberg*

[F Empfehlen](#)[Tweet](#)[+1](#)

Vivian Simon ist ein fröhliches Kind, das sehr viel lacht und eigentlich ständig etwas im Mund hat. Ganz normal für ein Kleinkind? Meistens schon, aber Vivian leidet am seltenen Gen-Defekt mit dem Namen Angel-Syndrom. Sie wird nie ohne die Hilfe ihrer Eltern Marina und Thomas auskommen.

Foto: Feneberg

Als Vivien acht Monate alt war, da konnte sich ihre Mutter nicht mehr gegen den Eindruck wehren, dass mit ihrer Tochter etwas nicht stimmt. Sie krabbelte nicht, sie zog sich nirgends hoch, sie drehte sich nicht, sie brabbelte nicht, stattdessen schrie sie übermäßig viel. Vivien wuchs auch langsamer als gewöhnlich. „Es waren viele kleine Dinge, an denen ich bemerkt habe, dass Vivien sich nicht normal entwickelt“, sagt

Marina Simon.

Ihr Gefühl sollte sie nicht trügen. Denn seit gut acht Wochen weiß die Mertinger Familie, dass Vivien an dem seltenen Gendefekt namens Angelman-Syndrom leidet. Dem kleinen Mädchen fehlt ein Stück des 15. Chromosoms.

Die Symptome, die Marina Simon an ihrer Tochter festgestellt hat, sind typisch. Kinder mit Angelman-Syndrom, kurz AS, entwickeln sich körperlich und geistig stark verzögert und werden ihr Leben lang nicht ohne Betreuung auskommen. Wenn überhaupt – lernen sie erst spät zu sitzen und zu laufen. Den meisten ist es nicht möglich zu sprechen und wie viele Kinder mit dem Defekt, schielt auch Vivien. Eigentlich alles, was sie auch in der Hand hat, steckt sie andauernd in den Mund. Und Vivian lacht. Sie lacht sehr viel, ist unendlich fröhlich, manchmal fast hysterisch. Dann ist es wie ein Rausch, der kaum zu stoppen ist – ein weiteres typisches Kennzeichen des Syndroms, das bei vielen Betroffenen erst spät festgestellt wird, weil die richtige Diagnose schwierig ist. Auch bei Vivien sagten Verwandte und Bekannte zu Marina Simon und ihrem Mann Thomas: „Das ist halt ein Spätzünder, die ist in ihrer Entwicklung eben ein wenig verzögert.“

Als Vivien eine heftige Phase hatte, in der sie wochenlang nur schrie, hieß es, sie sei ein Schreikind oder sie habe Bauchweh. Doch Marina Simon, die bereits zwei gesunde Kinder vor Vivien geboren hat, konnte das nicht glauben. Erst als es immer deutlicher wurde, dass Viviens Kopf für ihr Alter zu klein ist, begannen die Ärzte nach dem Problem zu suchen. Das kleine Mädchen wurde von Kopf bis Fuß untersucht, doch alles schien normal. Simons gingen zu einer Humangenetikerin nach Augsburg und ließen dort das Blut ihrer Tochter untersuchen. „Insgeheim habe ich wohl gehofft, dass nichts ist“, sagt die 29-Jährige. Doch dann kam die schockierende Nachricht.

„So schlimm das war, so erleichtert waren wir auch, dass wir endlich eine Diagnose hatten“, sagt Marina Simon. Denn jetzt waren sie auch in der Lage, Vivien gezielt zu behandeln. Eine Physiotherapeutin trainiert regelmäßig mit dem kleinen Mädchen. „Ich hatte noch nie eine Patientin mit diesem Defekt“, sagt sie. Doch seitdem sie mit Vivian übt, macht das Mädchen Fortschritte. Es kann mit Hilfe sitzen kann und auch kurze Strecken krabbeln. Marina Simon schaut sich von der Therapeutin viel ab, fordert ihre Tochter und übt täglich.

Ihren Arbeitsplatz beim BRK hat sie gekündigt, um für ihre Tochter da zu sein. Über das Internet hat sich Anschluss an einen Verein und zu anderen betroffenen Eltern gesucht, die ihr Tipps geben und ihre Erfahrungen teilen. Simon kennt nun auch Schicksale, wo es 22 Jahre gedauert hat, bis die Diagnose AS gestellt wurde. Seitdem wollen sich

Marina Simon und ihr Mann auch dafür einsetzen, dass die Krankheit bekannter wird. Heute, am 15. Februar, dem internationalen Angelman-Tag, erzählen sie deshalb ihre Geschichte in der Öffentlichkeit.

Während Simon erzählt, hat die kleine Vivien auf dem Arm ihres Vaters nur Augen für den Schnuller, den sie umständlich im Mund hin und her dreht. Sie lacht, sie weint, sie lacht. Alles kurz hintereinander. „Trotz allem ist Vivien ein braves Kind, das uns viel Freude macht“, sagt Marina Simon und streichelt ihrer blonden Tochter über den Kopf. Sie und ihr Mann haben beide schwarzes Haar. Auch das ein für das Angelman-Syndrom typisches Zeichen, das Vivien ein wenig anders ist.

[Jetzt bestellen! Das neue iPad inkl. e-Paper.](#)