

«Manchmal dachte ich, jetzt reichts aber langsam»

Die Steffisburgerin Sandra Huber hat einen Sohn mit einer seltenen Krankheit, die das Leben der Familie tagtäglich dominiert.



Bild: Christian Pfander

Sandra Huber hat mit ihrem Flavio viel zu tun, aber auch Freude.

Wer den hübschen Buben auf einem Foto sieht, denkt nicht, dass der 11-Jährige schwer behindert ist. Auch seine Eltern Sandra und Martin Huber meinten zuerst, Flavio sei gesund. Doch mit zehn Monaten war klar, dass er geistig behindert ist. Doch weshalb? «Ich habe mir zuerst Vorwürfe gemacht», sagt die 36-jährige Steffisburgerin: «Habe ich etwas Falsches gegessen oder ein Medikament eingenommen, das ihm geschadet hat?» Die genaue Diagnose erhielten Hubers, als Flavio vier Jahre alt wurde – und dies nur aus Zufall.

Eine Genetikerin habe sie angefragt, ob sie den Fall an einem Expertentreffen vortragen dürfe. Die Eltern willigten ein. Dort anwesend war auch die an der Universität Zürich forschende deutsche Professorin Anita Rauch. Aufgrund der beschriebenen Symptome und der Fotos tippte Rauch auf das Pitt-Hopkins-Syndrom (PTHS), benannt nach zwei australischen Medizinern, welche die Störung 1978 erstmals beschrieben hatten. Rauch war Teil eines Forscherteams, welches 2007 das verantwortliche Gen lokalisierte.

«Ohne diesen Zufall wüssten wir vielleicht noch heute nicht, was unser Bub hat», sagt Sandra Huber. Die Gewissheit sei eine Erleichterung gewesen. Zugleich fragten sich die Eltern: Was kommt auf uns zu? Welche Lebenserwartung hat Flavio? Die meisten Fragen blieben offen: «Im Internet fanden wir fast nichts, oder dann war es auf Englisch», sagt die Mutter, die inzwischen zur Expertin für die seltene Krankheit geworden ist (kleiner Text). Flavios Gebrechen lesen sich wie ein Querschnitt durch ein Medizin-

Handbuch: Schielen, Hornhautverkrümmung, unterentwickeltes Hirn, chronische Verstopfung, Laktose- und Fruktose-Unverträglichkeit, verminderte Muskelspannung, motorische Koordinationsschwäche und fehlendes Sprachvermögen. Die Mutter ist froh, dass er gut gehen kann: «Andere Betroffene sind im Rollstuhl.»

Der Bub, der die Heilpädagogische Schule Region Thun besucht, hat eine vereinfachte Gebärdensprache erlernt. Auch bedient er ein iPad mit Symbolen, was einen Dialog ermöglicht, denn die Laute, die er ausstösst, sind unverständlich. Auch unter Angstzuständen leidet der Bub, der sich als 11-Jähriger gerne auf Mamis Schooss setzt. Chilbi wäre für ihn der Horror, mag er doch weder laute Musik noch Menschenmengen. Dann würde er sich im Stress in die Hand beissen. Flavio zeigt autistische Züge. Zwar hat er das Tulpengesteck auf dem heimischen Stubentisch akzeptiert, doch eine Tischdekoration in einem Restaurant könnte bei ihm Erbrechen auslösen.

«Wir buchen keine Ferien mehr», sagt Sandra Huber. Oft hätten sie nach zwei Tagen heimreisen müssen, weil er am Ferienort «Zustände» bekam. Wohl fühle er sich im Wohnwagen am Neuenburgersee: «Dort weiss er, was ihn erwartet» – sofern es nicht donnert oder Regentropfen aufs Dach prasseln. «Er ist wie ein dreijähriges Kind», sagt die Mutter, eins, das an der Supermarktkasse quengelt und sich auf den Boden legt. Hie und da muss Flavio auf einer Bahnfahrt gewickelt werden. In der Toilette fehlt dafür der Platz, weshalb dies im Vorraum des Wagens erfolgt, was bei Mitreisenden oft irritierte Blicke auslöst. «Das stresst dann auch mich», sagt die Mutter.

Und doch: Zugfahren ist für Flavio ein Höhepunkt. Als die Familie mit ihm zum Flughafen Zürich fuhr, nahm er einen Koffer mit wie ein Weltenbummler, schob diesen auf einem Trolley umher und beobachtete von der Besucherterrasse aus die Flieger. Er habe sich gefreut wie ein Weltmeister, was wiederum die Familie freute. Ein Kind mit einer starken Behinderung sei eine Herausforderung für ein Paar, gesteht Sandra Huber: «Man ist immer für das Kind da und hat kaum Zeit für die Pflege der eigenen Beziehung.» Bei anderen Paaren ist das eine vorübergehende Phase.

Bei Hubers endet das «Kleinkindregime» nie: «Flavio wird uns immer brauchen.» Wenn Sandra Huber Bilder und Filmaufnahmen von Flavio auf dem Handy zeigt, huscht ein Lächeln über ihr Gesicht. «Das Schicksal hat mir nicht übel mitgespielt», sagt die Frau, die selbst stark hörbehindert ist und Diabetes hat. Zwar habe sie in manchen Momenten schon gedacht: «Jetzt reichs aber langsam.» Doch dann sehe sie, wie sehr sich Flavio an kleinen Dingen freue. Dann denke sie: «Das ist wohl Flavios Lebensaufgabe, seine Botschaft an die Welt.»

(Der Bund)

Erstellt: 05.03.2018, 06:43 Uhr

Betroffene haben (fast) keine Lobby

Sandra und Martin Huber aus Steffisburg haben zwei Söhne. Der 13-jährige Oliver ist gesund, der 11-jährige Flavio leidet am Pitt-Hopkins-Syndrom (PTHS). Er ist schweizweit der vierte diagnostizierte Fall, inzwischen gibt es acht, weltweit sind es rund 700 – eine von vielen sogenannten seltenen Krankheiten.

Oftmals werden sie von Ärzten nicht erkannt und nicht diagnostiziert. Für die Pharmaindustrie besteht kein Anreiz, für die kleine Gruppe Heilmittel zu entwickeln. Schwierigkeiten gibt es zuweilen mit Krankenkassen oder der Invalidenversicherung, da diese keine stetige Praxis haben: Manchmal decken sie Kosten, manchmal nicht.

PTHS-Selbsthilfegruppen fehlen, viele Informationen liegen im Internet nur auf Englisch vor: In den USA gibt es Kliniken und einschlägige Organisationen. Die Steffisburger Eltern sind inzwischen zu PTHS-Spezialisten geworden und versuchen, andere betroffene Eltern mit Basiswissen zu versorgen.

Darum haben sie die Webseite www.pitthopkins.ch ins Netz gestellt. Es gibt einen Dachverband für Betroffene aller seltenen Krankheiten, der die Interessen gegenüber Ärzten und Behörden vertritt: www.proraris.ch.(mdü)