



Was heißt schon „normal“?

Mein Sohn David braucht viel Zeit für alles: gehen, denken, sprechen lernen. Es dauert eine Weile, bis Ärzte die Ursache dafür finden. Und bis ich ihn so akzeptieren kann, wie er ist. Die Geschichte einer Annäherung

Von Diana Laarz, GEO, Juni 2024

Diesen Satz werde ich mir nie verzeihen. Ich hielt diesen kleinen Menschen im Arm, der sich bäumte und mir seine ganze Wut oder Verzweiflung entgegenschrie. Es war mitten in der Nacht. Und ich wollte ihn nicht mehr halten müssen. Ich wollte sein Gebrüll nicht mehr hören. Und ich dachte und ich sagte im selben Moment: „Warum machst du unser Leben kaputt?“

Alle Entschuldigungen – die Schlaflosigkeit, die Überforderung – zählen nicht. Er ist mein Sohn. Er war noch sehr jung, er hat die Worte sicher nicht verstanden. Aber er hat die Ablehnung bestimmt gespürt. Auch die Hilflosigkeit, weil ich damals schon ahnte, dass irgendetwas nicht stimmte.

Die durchbrüllte Nacht liegt eine Weile zurück. David ist nun fünf Jahre alt. Er ist ein blonder Junge, und für mich hat er das schönste Lausbubengesicht der Welt. Wenn er steht, wankt er wie ein Grashalm im Wind. Wenn er geht, stakst er ungelentk vorwärts, seine Arme schlenkern durch die Luft. Wenn er dann bei mir angekommen ist, umschließt er meine Hüfte ganz fest, schaut mich übergücklich an und sagt: „Richtig schnell“. Aber er sagt es nicht so, dass alle ihn verstehen könnten. David spricht in undeutlichen, abgehackten Silben. Man muss sich Reinhören in seine Sprache. David kann bis zwei zählen, vielleicht sogar bis vier, so genau wissen wir das nicht, weil er in der Regel die Drei auslässt. Er malt eine Sonne, die aussieht wie eine Qualle. Er trägt Windeln, und er kann seinen CD-Player bedienen.

in den Berichten, die wir häufig über David lesen, steht: „Kombinierte, umschriebene Entwicklungsstörung bei POU4F1-assoziiertem Ataxie-Syndrom.“ Das ist eine Beschreibung dafür, dass David fast alles spät und langsam lernt: gehen, sprechen, denken. „POU4F1“ bedeutet, dass es bei ihm eine Veränderung an einem Gen gibt, die mit sehr großer Wahrscheinlichkeit verantwortlich für all seine Einschränkungen ist. Bis wir das herausgefunden hatten, war es ein langer und schwerer Weg.

Und auch wenn ich mich für den schlimmen Satz, den ich vor Jahren zu ihm sagte, immer noch schäme, hat sich seitdem viel verändert. Ich habe meinen Sohn kennengelernt, so wie man sein Kind wohl nur selten kennenlernt. Ich fand Nähe zu ihm, weil mir die Wissenschaft erlaubte, bis in seine Zellkerne zu schauen. Es geht nur um ein paar Moleküle in seiner DNA, aber es geht auch um so viel mehr. Es geht um den Stoff, aus dem Davids Leben gebaut ist. Und um uns.

David kam im Mai 2019 zur Welt. Es war eine natürliche Geburt, ein paar Tage zu früh, um 6:34 Uhr. Am selben Morgen brachte mein Mann unsere Tochter ins Krankenhaus, sie war zweieinhalb Jahre alt. Sie streichelte ihrem Bruder über die Stirn und schnupperte an ihm wie eine Hundemutter an ihrem Welpen. Einen Tag später dann die erste Kontrolluntersuchung im Leben eines Kindes, die sogenannte U1. Der Arzt setzte ein Kreuz im Kästchen „unauffällig“. Ich war glücklich. So hatte ich mir unser Leben zu viert vorgestellt. Gesund und harmonisch.

Wir nannten David bald „Fauli“, weil er gern rumlag und sich wenig bewegte. Wie ein Faultier eben.

Alle gesunden Säuglinge entwickeln sich ungefähr gleich. Mit etwa zwei oder drei Monaten lächeln sie das erste Mal bewusst. Dann lernen sie Gegenstände zu fixieren, greifen, den eigenen Kopf zu halten. Sie können erst sitzen, dann krabbeln, dann gehen.

David war fast sieben Monate alt, als ich mit ihm zu seiner Kinderärztin ging, um zu fragen, was denn davon zu halten sei, dass er keine Anstalten mache, sich vom Rücken auf den Bauch oder vom Bauch auf den Rücken zu drehen. Babys versuchen dieses für sie akrobatische Kunststück üblicherweise mit vier oder fünf Monaten.



Die Ärztin legte David auf den Bauch und gab ihm einen Zungenspatel in eine Hand. Er schob ihn lehrbuchmäßig von einer Hand in die andere. Sie sagte: „Der sieht doch ganz plietsch aus. Jedes Kind entwickelt sich in seinem eigenen Tempo. Vielleicht ist er einer von denen, die das Krabbeln auslassen und gleich losgehen.“ Sie hatte recht. Jedes Kind hat seinen eigenen Entwicklungskalender. Und in Davids Fall hatte sie auch unrecht. Er ging nicht los.

Als er mit einem Jahr weder sitzen noch krabbeln konnte, verschrieb die Ärztin Physiotherapie. Die Therapeutin zeigte David mit einer Engelsgeduld die Bewegungsabläufe. Er machte manchmal mit, öfter aber auch nicht. Er schrie viel.

Rückblickend war dies die schlimmste Zeit. Als aus einem Baby langsam ein Kleinkind werden sollte, aber nichts geschah. Als wir nicht wussten, was mit unserem Kind los ist. Und David nicht wusste, was das für eine Welt war, mit der er klarkommen sollte. Er schrie in schrillen Tönen, wachte mehrmals in der Nacht auf – und schrie weiter. Die Nachbarin fragte, ob bei uns alles in Ordnung sei. Dann zog sie aus, weil es ihr mit den Kindern im Haus zu laut war. Die Kita bat uns zu einem Gespräch. Ich kann heute noch im Protokoll nachlesen, was wir besprachen: „David lässt sich nur mit Schwierigkeiten wickeln.“ „Das regelmäßige An- und Ausziehen geschieht ohne seine Mithilfe.“ „Bislang spricht er erste Silben (wie z. B. wa wa).“ Wir stützten ihn, trösteten ihn, motivierten. Er kippte um, fiel zur Seite, war untröstlich.

Kurz vor Weihnachten, David war eineinhalb Jahre alt, waren wir mit unseren Lieblingsnachbarn verabredet. Zwei Mütter, vier Kinder, Weihnachtsmusik und Kerzen. Wir wollten Plätzchen backen, mit Zuckerguss Unfug treiben. David fand das nicht gut. Er schrie, rutschte immer wieder in seinem Hochstuhl runter, ich zerrte ihn hoch. Er fegte mit seinen ungelinken Bewegungen alle Plätzchenformen vom Tisch. Plötzlich spürte ich Tränen aufsteigen. Meine Kraft reichte noch für einen entschuldigenden Blick zur Nachbarin, dann schnappte ich David und trug ihn in unsere Wohnung.

Dort fand mich wenig später mein Mann. Er brauchte gar nicht zu fragen, was los ist. So etwas passierte nicht zum ersten Mal. Ich überschüttete ihn schluchzend mit Sätzen. „Plätzchenbacken könnte doch so schön sein. Er schreit nur rum. Ich kann ihn nicht beruhigen.“

Ich war frustriert. Erst später habe ich verstanden, dass auch David sehr frustriert gewesen sein muss.

Irgendwann in jener Zeit rief mich die Kinderärztin an und sagte, die Physiotherapeutin empfehle für David Frühförderung. Als wir aufgelegt hatten, suchte ich im Internet nach dem Begriff „Frühförderung“, ich hatte ihn noch nie zuvor gehört. Auf der ersten Seite stand, dass Frühförderung ein System von Hilfen ist „für Kinder, die behindert sind oder von Behinderung bedroht“.

Von diesem Tag an wurde ich monatelang in der Nacht wach. Und in meinem Kopf hämmerte immer nur ein Wort: „behindert“. Wie mit einem Vorschlaghammer. Die Ärztin überwies David an das Werner-Otto-Institut in Hamburg, das WOI. Kurz nach Davids zweitem Geburtstag saßen wir dort im Wartezimmer.

Im Wartebereich des WOI steht die Karosserie eines roten Autos. Die Kinder spielen darin. Wenn David heute das flache Gebäude im Norden Hamburgs sieht, sagt er „großes Auto“. Er mag es dort.

Joachim Riedel ist Neuropädiater und der ärztliche Leiter des Werner-Otto-Instituts. Er strahlt etwas Norddeutsches, Sprödes aus. Riedel beobachtete David aufmerksam. Er sagte: „Ich habe nicht das Gefühl, dass wir etwas verpassen, wenn wir ihn jetzt nicht sofort jeder möglichen Diagnostik unterziehen.“ Riedel erklärte mir, dass Davids Entwicklungsstörung verschiedene Ursachen haben könnten. „Entweder liegt es am Kopf oder an den Muskeln oder an den Leitungen zwischen Gehirn und Muskeln.“ Er wolle abwarten und David in einigen Monaten wiedersehen.

Ich wusste nach diesem ersten Besuch kein bisschen mehr über David, aber ich wusste schon, dass ich die Gelassenheit mochte, mit der Joachim Riedel auf meinen Sohn blickte.

Das Werner-Otto-Institut ist ein Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ), auch ein Wort, das ich vor David nicht kannte. Die ersten SPZ in Deutschland wurden Ende der 1960er-Jahre eröffnet. Im Gesundheitssystem gelten sie als ambulante Einrichtungen, ähnlich wie Arztpraxen, aber es sind eher ganz viele Praxen in einem Haus. Im WOI arbeiten Kinderärztinnen, Psychologen, Sozialpädagoginnen, Pädaudiologen, Physiotherapeutinnen, oft Hand in Hand.



Im „SPZ“ steckt das Wort „sozial“, es geht eben nicht nur um die reine Medizin. Wenn David einen Termin beim Neurologen Joachim Riedel hat, dann reden wir auch über Einlagen für Davids Schuhe, welcher Sport ihm gefallen könnte und über die bald anstehende Schulwahl.

Ich habe Joachim Riedel für diesen Text zum ersten Mal ohne David getroffen, nicht als Mutter, sondern als Journalistin. Riedel wurde Kinderneurologe, als es diese Fachrichtung in Deutschland noch kaum gab. Und er wollte schon bald mehr als Sprechstunden abhalten, Diagnosen stellen und Überweisungen schreiben. „Die umfassende Arbeit mit den Kindern und ihren Familien hat mich fasziniert.“

Joachim Riedel – das habe ich erst während unseres Gesprächs verstanden – ist ein Arzt, der nur selten heilen kann. Zu ihm kommen Kinder und Jugendliche mit schweren Muskelerkrankungen, Autisten, Epileptiker und Kinder wie David, die auffallen, weil sie sich anders entwickeln als gewohnt. Riedel hat mir nie gesagt, dass mein Sohn eine Behinderung hat. Also habe ich ihn bei unserem Treffen gefragt: „Warum nicht?“ Er antwortete: „Ich glaube, ich habe das noch nie zu Eltern gesagt.“

Riedel hat viel über den Begriff „Behinderung“ nachgedacht. Er sagte, einerseits gebe es gute Gründe für die Ansicht, dass eine Behinderung nur dadurch entsteht, dass den Menschen nicht die richtigen Umgebungsbedingungen angeboten werden. Andererseits könne man den Begriff auch nicht komplett abschaffen. „Das tun auch die Betroffenen in der Regel nicht.“ Im Sprachgebrauch des WOI werden dort Kinder mit „Entwicklungsverzögerungen“ oder mit „Entwicklungsstörungen“ behandelt.

Wenn Eltern nach der Behinderung fragen, dann spricht Joachim Riedel darüber. Er verwendet den Begriff nur ungern selbst. „Das Wort ist im Übermaß mit Angst und Sorgen besetzt. Es macht den Raum der Möglichkeiten im Kopf so klein.“

Ich glaube, ich bin froh darüber, dass Joachim Riedel mir niemals gesagt hat, David habe eine Behinderung. So musste es mir allein klar werden, und ich konnte mir die Zeit lassen, die ich dafür brauchte.

Nach unserem Besuch am WOI dauerte es Monate, bis ich den Satz zum ersten Mal laut aussprach: „Mein Sohn hat eine Behinderung.“ Ich bin mir nicht mal sicher, ob ich es auch wirklich glaubte, als ich es sagte. Während einer Therapiestunde meinte die



Physiotherapeutin, wir sollten über einen Rollstuhl für David nachdenken. Mir wurde heiß und kalt gleichzeitig. Ich murmelte etwas, das wie Zustimmung klingen sollte. Aber innerlich dachte ich: „Niemals!“

Mein Mann und ich sind sehr unterschiedlich mit Davids verzögerter Entwicklung umgegangen. Ich erinnere mich an eine Szene am Abendbrottisch. David streckte immer wieder sein Brot in die Richtung meines Mannes. Aber wenn der sich mit geöffnetem Mund näherte, zog David das Brot zurück und kicherte. Mein Mann sagte zu mir: „Er hat Humor. So doof kann er nicht sein.“ Mein Mann sagt oft solche Sachen. Ich frage: „Was soll bloß aus ihm werden?“ Er antwortet: „Dann wird er eben Brückenpfeiler. Hauptsache er ist glücklich.“ Lachen hilft.

Erst spät haben wir darüber geredet, was wir eigentlich erwartet haben. Mein Mann erzählte, früher habe er zu Freunden gesagt, er könne sich kein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen. David fand er von Anfang an großartig.

Ich habe während beider Schwangerschaften alle feindiagnostischen Untersuchungen abgelehnt. Ich dachte, es sei mir egal, ob das Kind eine Beeinträchtigung hat oder nicht. Offensichtlich stimmte das nicht. Als David älter wurde und sich immer deutlicher zeigte, dass er sich nicht altersgerecht entwickelte, erzählte ich Freunden und Kollegen davon. Sie sagten: „Ist doch klar, dass du traurig bist. Du möchtest das Beste für dein Kind.“ Das stimmt. Aber die Wahrheit ist auch: Ich trauerte um das Kind, das ich nicht bekommen hatte.

Ich weiß noch, dass es dunkel war und kalt, später Winter wahrscheinlich, David muss fast zwei gewesen sein. Ich kam von der S-Bahn-Station, schob mit einer Hand Davids Kinderwagen und hielt an der anderen Hand meine Tochter. Über den Autolärm der Großstadt hinweg sagte sie beiläufig: „Mama, ich glaube David ist ein besonderes Kind.“ Ich wollte anhalten, aber wir gingen gerade über die Straße. Ich fragte zurück: „Warum?“ Sie sagte, die anderen Kinder in Davids Krippengruppe könnten alle schon gehen und ein bisschen sprechen. „Er ist irgendwie besonders.“

Als wir auf dem Gehweg angekommen waren, schloss ich sie in meine Arme. Ich war gerührt von den Worten, die sie nicht gesucht, aber einfach gefunden hatte. Ich erzählte ihr, dass David offensichtlich Schwierigkeiten habe, neue Sachen zu lernen. Er



sei besonders, ja. Und er könne einige Dinge auch besonders gut. Mit uns auf dem Bett rumtoben etwa. Und seine Schwester kitzeln.

Als ich mit der Erklärung fertig war, war sie mit ihren Gedanken längst wieder woanders. Ich dachte noch lange an diese Unterhaltung. Und ich wollte versuchen, die Welt und unseren Sohn ein bisschen mehr so zu sehen wie dieses viereinhalbjährige Mädchen.

Nicht lange nach diesem Gespräch, am Strand von Usedom, sagte David das erste Mal „Mama“ zu mir.

Am Werner-Otto-Institut nahmen mein Mann und ich an einem Kurs für gebärdenunterstützte Kommunikation teil. Wir tapezierten den Flur mit Karteikarten, auf denen die Gebärden gezeichnet waren. Die wichtigsten: „Nach Hause“, „Honig“, „Auto“. Schleichend wurde Davids Besonderheit Alltag für uns. Und ich merkte, dass ich mich an Worte und Dinge gewöhnte, die mir zuvor Angst eingejagt hatten.

Joachim Riedel veranlasste schließlich, dass David erstmals genetisch untersucht wurde. Ich habe im Laufe der Zeit gelernt, dass ich mir die Gene wie Bücher vorstellen kann. In jeder einzelnen Zelle unseres Körpers befindet sich ein Zellkern, und in jedem Zellkern steht eine Bibliothek. Es gibt wohl ungefähr 20 000 Gene, also 20 000 Bücher in der Bibliothek. Diese Bücher stehen in 23 Regalen, das sind die 23 Chromosomen. In Wirklichkeit sind diese Chromosomen extrem lange DNA-Fäden.

Genau genommen existiert jedes Chromosom, jedes Regal, in jedem Zellkern sogar zwei Mal. Als David noch nicht mehr als eine befruchtete Eizelle war, erhielt er als Start für sein Leben jeweils 20 000 Bücher von mir – aus meiner Eizelle – und die gleichen 20 000 Bücher von meinem Mann – aus seiner Samenzelle. Und alle Buchstaben zusammengenommen aus diesen 40 000 Büchern in den 46 Regalen bilden Davids DNA. Das ist die Bauanleitung für sein Leben. Im Grunde stehen in diesen Büchern nur endlose Zeilen aus vier Buchstaben – A, T, C und G. Das sind die vier organischen Basen der DNA: Adenin und Thymin, Cytosin und Guanin.

Jeweils drei Buchstaben hintereinander – ein Basentriplett – kodieren für eine Aminosäure. Hunderte, mitunter Tausende Aminosäuren, bilden ein Protein. Aus jedem

Gen gehen Proteine hervor. Jedes der etwa 40 000 Bücher in der Zellkern-Bibliothek steht für bis zu zehn Eiweiße.

Alle Strukturen des Menschen sind aus Eiweiß gemacht. Proteine lassen Muskeln, Organe, Haut und Haare wachsen. Sie sorgen für Signalübertragungen zwischen Zellen, sie bilden Hormone.

Wenn Gene untersucht werden, geschieht das in Deutschland nach der Regel „von grob nach fein“. Deshalb wurden auch bei David zunächst die gröberen Untersuchungsmethoden angewandt. Sie heißen „Chromosomenanalyse“ und „Array CGH“. Mit diesen Analysen würde man zum Beispiel sehen, wenn ein Regal nicht doppelt, sondern dreifach vorhanden wäre, eine sogenannte Trisomie. Man würde erkennen, wenn Bücher in einem Regal fehlen oder wenn ein Buch viel schmaler ist, als es sein sollte. Dann fehlen dem Chromosom wichtige Gene, oder es sind Gene unvollständig. Nach solchen Dingen suchten die Labormitarbeiter in Davids Zellkernen – und fanden nichts.

Joachim Riedel schrieb in einem seiner Berichte: „Im Verlauf der Untersuchungen wird deutlicher, dass David beim Stehen und Gehen mehr durch unzureichende Gleichgewichtsreaktionen als durch verminderte Kraft beeinträchtigt ist.“ Bei einem unserer Besuche, im Winter 2022, sagte Riedel wie nebenbei, als fiele es ihm kurz vor der Verabschiedung noch ein, wir sollten David bei der „Münchau-Sprechstunde“ vorstellen. Seine Assistentin gab uns einen Termin, drei Monate später.

Wir trafen den Neurologen Alexander Münchau an einem Maiabend im Besprechungszimmer von Joachim Riedel. Münchau beobachtete Davids Versuche, sich hinzustellen. Er nahm eine Plastikente und bewegte sie vor Davids Augen, von einer Seite zur anderen, von oben nach unten.

Alexander Münchau wirkte in diesen Minuten verschlossen auf mich. Er sprach wenig, und wenn er etwas sagte, dann eher zu sich selbst. Als er mit seiner Untersuchung fertig war, bat er David und mich, vor der Tür zu warten. Das fühlte sich nicht gut an.

Was ich damals noch nicht wusste: Es kommt gar nicht so oft vor, dass ein Universitätsprofessor in einer ambulanten Praxis Sprechstunden anbietet. Und dass wir deshalb sehr viel Glück hatten, Alexander Münchau zu begegnen.

Auch Alexander Münchau habe ich erneut getroffen. Er erzählte mir genauer, was damals während der paar Minuten im Besprechungszimmer passiert ist. „Wenn man die Augenbewegungen versteht“, sagt er, „hat man 80 Prozent von dem verstanden, was wir klinisch untersuchen können.“ Deshalb verbrachte Alexander Münchau so viel Zeit mit der Ente vor Davids Augen.

Er sah zum Beispiel, dass David schnell in eine Richtung blickt, aber sich seine Augen dann nur langsam wieder zur Mitte orientieren. Er kann nicht gut Gegenstände fixieren. Und wenn sich drumherum zum Beispiel Menschen bewegen, fällt es ihm noch schwerer, das Bild stabil zu halten.

Münchau beobachtete, dass Davids Mund offen steht, weil er eine verringerte Muskelspannung hat. Er hörte seine verwaschene Sprache und sah, dass er die wenigen Schritte, die er schaffte, sehr breit setzte. Alexander Münchau sortiert das Gehirn in „Systeme“. Er sagt: „All diese Untersuchungen gaben mir Hinweise darauf, dass bei David bestimmte Systeme gestört sind.“

Als ich mit David an jenem Tag wieder in das Untersuchungszimmer gerufen wurde, sagte Münchau, er halte es für sehr wahrscheinlich, dass Davids Kleinhirn nicht richtig funktioniert.

Das Kleinhirn befindet sich im hinteren, unteren Bereich des Schädels und gehört zu den ältesten Teilen des Gehirns. Es kam bei der Evolution der Wirbeltiere sehr früh an die Reihe, weil es dafür sorgt, dass sich Bewegungen planen und koordinieren lassen. Das Kleinhirn hat die Lebewesen auf die Beine gebracht. Es bekommt einen groben Bewegungsplan vom Großhirn, verfeinert die Bewegungen und wandelt sie ab, wenn es nötig wird. Wenn ich zum Beispiel Badminton spiele, vergleicht mein Kleinhirn ständig den aktuellen Stand einer Bewegung mit der programmierten Bewegungsabfolge. David aber schafft es nicht, gegen einen ruhenden Fußball zu treten.



In Wirklichkeit ist das Kleinhirn ein Riese. Es macht nur zehn Prozent des Gehirngewichts aus, enthält aber 80 Prozent aller Gehirn-Nervenzellen, die eng miteinander verbunden sind. Und weil das Kleinhirn so viel kann, hat es auch Auswirkungen auf Davids Gefühle und sein Denken.

„Klassischerweise sieht man, dass das Kleinhirn nicht mehr richtig funktioniert, wenn jemand betrunken ist“, sagte Münchau. Alkohol stört die Signalübertragung im zellreichen Kleinhirn. Die Folge: verwaschene Sprache, unsicherer Gang. Ich musste lachen, als Münchau mir davon erzählte. Manchmal denke ich jetzt, dass David naturbetrunken ist, vom Leben besoffen.

Alexander Münchau traf früh in seiner medizinischen Laufbahn einen Patienten, der zwar eine Flasche Wasser greifen konnte, aber nicht wusste, was er damit anfangen sollte. Münchau war fasziniert davon, welche Lebensgeschichten das Gehirn schreibt, und wurde Neurologe.

„Die Art, wie Neurologen den Menschen begegnen, passt zu mir. Man muss nicht unbedingt sehr lange nachdenken, aber wenn man es tut, kommt man häufig zu guten Schlüssen.“

Von Beginn an interessierte sich Münchau für Patienten mit unklarer Diagnose. Später gründete er mit vier Kollegen in Lübeck ein Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE), zunächst ohne Geld und ohne Räume. Er arbeitete schon interdisziplinär, als es dafür noch keine Fallpauschalen gab. Und so kam er auch schon vor 20 Jahren, in seiner Freizeit, in das Werner-Otto-Institut, um Kinder in einer „Bewegungsstörungssprechstunde“ anzuschauen.

Alexander Münchau sagt: „Fast alle Menschen denken, dass Ärzte sich treffen und beraten, wenn es kompliziert wird. Fakt ist: das wurde lange kaum gemacht. Es gab zwar eine Pauschale für Schlaganfälle, aber kein Geld für Fallkonferenzen.“

Vor etwa 15 Jahren entstanden in Deutschland die ersten Zentren für Seltene Erkrankungen, das Lübecker ZSE ist nun elf Jahre alt. „Münchau’sches Kuriositätenkabinett“ spotteten einige Kollegen damals. Heute wissen Forschende es besser. „Wenn wir uns mit Seltenen Erkrankungen beschäftigen, klären wir Mechanismen auf, die auch für häufige Erkrankungen wichtig sind“, sagt Münchau.

Einige Zentren arbeiten noch immer ohne Ressourcen. In Lübeck erhält das ZSE seit 2019 einen sogenannten Zentrumszuschlag, es ist jetzt Geld da für ein Sekretariat, Ärzte und Ärztinnen und vor allem für die Fallkonferenzen.

Je nach Patient oder Patientin werden die Konferenzen einberufen. Was sagt die Nierenärztin zu den Symptomen? Gibt es Hinweise aus der Radiologie? Was könnte die Ursache sein? Um etwa 2500 Patienten mit potenziell Seltenen Erkrankungen kümmert sich das Lübecker ZSE. 2022 war David einer von ihnen.

Immer am Montagmittag beraten die Humangenetiker mit den Klinikärzten. Dabei überlegen sie auch, ob die Symptome eine genetische Ursache haben könnten. Im Fall von David wird diese Beratung eher kurz gewesen sein. Alexander Münchau brauchte nicht lange, um seine Kolleginnen und Kollegen davon zu überzeugen, dass Davids Störung am Kleinhirn etwas mit seinen Genen zu tun haben könnte. Die Humangenetiker stimmten einer Analyse unserer DNA zu.

Und so gaben wir einige Wochen später unser Blut ab. Dann warteten wir.

David bekam in der Zwischenzeit keinen Rollstuhl, sondern einen „Posterior Walker“. Der sieht aus wie ein Rollator. Mein Mann sagte: „Dann kann er jetzt mit den Omas auf der Straße Wettrennen starten.“

David, nun gut drei Jahre alt, ging mit dem Walker los, betrachtete Käfer, rupfte Blätter von Pflanzen, klopfte an fremde Türen und lief mit Absicht in die Richtung, in die wir nicht wollten. Er freute sich über die neue Selbstständigkeit. Und ich freute mich mit ihm.

Während David gehen lernte, wurde in einem Kieler Labor des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein aus unseren drei Blutproben unsere DNA isoliert. Genau genommen zerlegten die Mitarbeitenden im Labor jeden Strang in unendlich viele kleine Stücke, die Analyse geht dann schneller. Bei der DNA-Sequenzierung wird jede Seite in jedem Buch in der Zellkern-Bibliothek durchgeblättert. Und alle Buchstaben werden aufgeschrieben. Als im Jahr 2001 das erste Mal der Bauplan einer menschlichen DNA veröffentlicht wurde, hatten Forschende etliche Jahre lang daran gearbeitet. Jetzt dauert dieser Prozess nur noch wenige Stunden.

Eine Mitarbeiterin gab unsere DNA in einen sogenannten Sequenzierer, dieser brachte die Erbinformationen zum Leuchten. Er produzierte Bilder mit schwarzem Untergrund, auf dem die vier Basen der DNA als Punkte in unterschiedlichen Farben leuchteten. Gelb für Cytosin, Rot für Adenin, blau für Guanin, Grün für Thymin. Eine Software übersetzte diese Bilder in Buchstabenketten der DNA-Stücke, also endlose Reihen von As, Ts, Cs und Gs. Dann setzte sie das Puzzle der zerschnittenen Stücke wieder zu einem langen Strang zusammen. Heraus kamen schließlich drei Dateien mit jeweils 20 Gigabyte, eine für jeden von uns Dreien, der gesamte Text aus drei Bibliotheken.

Die Suche in diesem Berg von Daten gleicht einer wissenschaftlichen Detektivarbeit. Davids DNA wurde an ein „Referenzgenom“ angelegt. Wenn man Menschen in „normal“ und „unnormal“ einteilen möchte, dann ist dieses Referenzgenom das Normale, der Durchschnitt der gesunden Bevölkerung. Verglichen mit diesem Referenzdatensatz wies Davids DNA gut 30 000 Veränderungen auf. Das hingegen ist wirklich vollkommen normal, weil keine DNA einer anderen gleicht. Wie kein Kind einem anderen.

Die Natur spielt andauernd mit Veränderungen. Mutationen in der Zellmaschinerie haben im Verlauf der Evolutionsgeschichte dafür gesorgt, dass Fische aus dem Urozean gekrochen sind, dass sich Primaten aufrichteten und dass die Menschen ein größeres Gehirn entwickelten.

Manche Schreibfehler in der DNA werden weitervererbt und führen zu solchen evolutionären Veränderungen. Manche Mutationen bleiben stumm, es sind unentdeckte Tippfehler, sie fallen niemals auf und verschwinden irgendwann wieder. Und manchmal geht das Experiment der Natur schief, dann beeinträchtigt die Mutation den Menschen, schwächt oder tötet ihn sogar.

Die Detektivarbeit in einem humangenetischen Labor besteht darin, unter 30 000 Veränderungen die eine entscheidende Mutation zu finden. Die eine Stelle im Code, die bei David den Unterschied macht zwischen sprechen und nuscheln, stehen und wanken.

Einen Teil dieser Arbeit übernimmt ein Computer. Er filtert unter den Mutationen diejenigen heraus, die zu häufig sind, die nicht zu den Symptomen des Patienten passen,

von denen die Wissenschaft schon weiß, dass sie unbedeutend sind. Bei David blieben etwa 80 Variationen übrig, die verdächtig waren.

Ab diesem Zeitpunkt übernahm eine Biochemikerin die Spurensuche. Sie las in Forschungsberichten. Sie schaute in meine DNA und in die meines Mannes. Gibt es die gleiche Mutation dort auch? Sie übersetzte die Buchstabenreihen in räumliche Gebilde aus Aminosäuren, Eiweißen und Enzymen, um zu sehen, wo eine Mutation genau liegt und ob sie dort überhaupt Schaden anrichten kann.

Die DNA liefert, mit wenigen Ausnahmen, keine Ja- oder Nein-Antworten. Es lassen sich viel eher Wahrscheinlichkeiten ableiten. Die Biochemikerin suchte nach hohen Wahrscheinlichkeiten.

Ein paar Wochen sollte die Analyse dauern. Dann kam einiges dazwischen. Fachkräftemangel auch in den genetischen Laboren, Krankheitswellen. Wir warteten weiter.

Und während wir warteten, fuhren wir drei Monate lang zu viert mit einem Wohnmobil durch den Westen Kanadas. David liebte das Wohnmobil abgöttisch, dieses kleine Heim, das auch noch fahren konnte. Er lernte neue Wörter: „Wanderstock“ und „Spinne“. Er nannte den Pazifik „großer See“. Er liebte bestimmt auch die Zeit, die wir füreinander hatten. Wir saßen an Bergseen, beobachteten Erdhörnchen, hörten das Rumpeln der Transkanadischen Eisenbahn, kuschelten mit Zedern.

Und je weiter ich mich vom Alltag in Deutschland entfernte, desto näher rückte ich meinem Sohn. Mir kam es so vor, als sähe ich seit langer Zeit mal wieder nur ihn. Nicht die anderen Kinder in seiner Kita-Gruppe, die so vieles besser können als er. Nicht die Berichte, in denen steht, was er alles nicht kann, was er vielleicht nie können wird.

Nur selten gibt es Ausnahmen. Die Logopädin, die ihren Bericht einleitete mit dem Satz: „David ist ein freundlicher und sehr interessierter kleiner Junge.“ Die Ärztin in einem Therapiezentrum, die sich vor unserem Gespräch an David wandte und sagte: „David, du bist richtig so, wie du bist. Ich werde jetzt mit deiner Mama darüber reden, wie wir dir das Leben noch ein bisschen einfacher machen können.“ So etwas tut ihm gut. Und mir auch.



Denn viel häufiger ist es so wie beim Treffen mit seiner Heilpädagogin in der Kita. Nach einem guten Gespräch über Davids Kita-Alltag, zog sie einen Zettel hervor. In Hamburg werden Kinder zwischen vier und fünf Jahren in der Schule vorgestellt, um einen Förderbedarf abzuschätzen, der erste Bericht dazu kommt aus der Kita. Die Heilpädagogin sagte: „Jetzt kommt das Doofe, bitte nehmen Sie es nicht so schwer.“ Auf einer zwei Seiten langen Liste mit Kästchen zum Ankreuzen hatte sie ihre Kreuze für David durchgehend ganz links gesetzt: Alle Kompetenzen „sehr gering“ ausgeprägt.

Es ist nicht die Schuld der Heilpädagogin. Das System will es so von ihr. Überall müssen wir Davids Defizite haarklein festhalten, manchmal jedes Jahr aufs Neue. Sonst bekommt er nicht die Förderung, die er braucht. Als es um ein Pflegegutachten für ihn ging, sagte eine Beraterin: „Beschreiben Sie einen schlechten Tag mit David.“ Ich musste so oft beschreiben und lesen, was mein Sohn nicht kann, dass es mir irgendwann schwerfiel, die Augen offen zu halten für die vielen Dinge, die er schafft.

Kanada hat mir geholfen. Ich spürte ein neues Wohlwollen gegenüber meinem Sohn. Und einen Stolz, den ich lange vermisst hatte. Ich musste die bedingungslose Freude erst unter einem Berg von Bürokratie und Sorgen hervorkramen. Von der anderen Seite des Atlantiks aus betrachtet war der Berg nur noch eine Silhouette.

Ich habe diesen Stolz auch nach unserer Rückkehr aus Kanada nicht verloren. Es ist noch nicht lange her, dass David zum ersten Mal freihändig die drei Stufen zu unserer Haustür schaffte. Ich postete das Video per Handy in der großen Gruppe der Familie: „Ein kleiner Schritt für die Menschheit, große Schritte für David.“

Alexander Münchau, das erkannte ich bei unseren späteren Treffen, ist nicht so verschlossen, wie er bei der ersten Untersuchung wirkte. Er ist ein überlegter und warmherziger Mann, er hat einen erwachsenen Sohn mit einer Behinderung. Münchau hat eine wohlthuende Sicht auf die Vielfalt der Genveränderungen. Er sagt: „Es ist doch alles nur eine Variation des Normalen.“

Münchau arbeitete an einem Theaterstück mit, er stand auf der Bühne, schrieb ein Drehbuch. Er gründete mit einem Regisseur die „Agentur für Überschüsse“, ein Netzwerk, um Neurowissenschaften und Kunst zusammenzubringen. Einer der

Dokumentarfilme der Agentur handelt von einem Mann mit Tourette-Syndrom. Die Überschrift lautet: „Gesund oder krank – wer entscheidet das eigentlich?“

Diese Frage habe ich Alexander Münchau auch gestellt. Er sagte: „Natürlich niemand. Eine Absolutheit darüber gibt es nicht.“

Im Frühjahr 2023, ein halbes Jahr nach der Blutentnahme in Lübeck, verbrachte ich mit einer Freundin ein paar Tage in einem Wellnesshotel. Es war das letzte gemeinsame Frühstück, wir hatten uns einen Sekt eingegossen. Mein Telefon klingelte, es meldete sich eine Mitarbeiterin des ZSE Lübeck. Sie sagte, Professor Münchau wolle mich und meinen Mann in Lübeck sehen. Unbedingt uns beide und unbedingt schnell, am besten am Mittwoch, also in zwei Tagen. Ich sagte sofort zu.

Die folgenden beiden Tage waren der Horror. Je länger ich darüber nachdachte, desto überzeugter war ich, dass uns eine schlimme Diagnose erwartete. Eine Krankheit, die David immer schwächer werden lässt, oder eine, die tödlich endet. Ich schlief kaum, konnte nichts mehr essen, ich hatte nur noch Angst um mein Kind.

Alexander Münchau kam zu spät zu dem Termin in Lübeck. Es war die Humangenetikerin Irina Hüning, die uns die Diagnose mitteilte. Sie sagte, sie hätten etwas gefunden. Es gebe eine Auffälligkeit an einem Gen, die mit sehr großer Wahrscheinlichkeit verantwortlich sei für Davids Beeinträchtigung. Sie hätten eine Studie aus den USA gefunden, vier Fälle, fast alle in Davids Alter, ähnliche Symptome, keine Anzeichen von Stillstand oder Rückschritten.

Ihre Worte rauschten an mir vorbei, aber langsam sickerte es in mich ein: Ein Gendefekt! Er wird nicht daran sterben. Ich drückte die Hand meines Mannes. Ich erinnere mich genau an meine große Erleichterung und dass ich dachte: „David hat nur eine Behinderung, es ist nichts Schlimmes.“ Als ich wieder sprechen konnte, fragte ich nach, was es genau ist.

Irina Hüning, die Humangenetikerin, zeichnete etwas auf ein Blatt Papier. Ich habe diese Zeichnung noch und ich nehme sie immer mal wieder zur Hand. Es sind nur ein paar Striche, aber sie haben mir vieles erklärt. Ich habe auch Irina Hüning noch einmal getroffen. Viel genauer noch als vor eineinhalb Jahren hat sie mir die Zeichnung erläutert. Es sind im Grunde nur zwei Vierecke mit einem Strich dazwischen. Das ist

das Gen mit dem Namen POU4F1. Es ist ein eher kleines Gen, also ein schmales Buch in Davids Bibliothek. Und dieses Buch besteht aus nur zwei Kapiteln, deshalb zeichnete Hüning zwei Vierecke. Sie heißen in Wirklichkeit Exons und bestehen aus einer Reihe der Basen Adenin, Cytosin, Guanin und Thymin. Aus diesen Basen werden die Aminosäuren und anschließend die Proteine gebaut.

Zwischen den beiden Vierecken mit codierender DNA zeichnete Irina Hüning nur einen Strich. Das ist ein Intron. Auch dort reihen sich A, T, C und G aneinander. Diese Buchstaben werden für die Bildung der Aminosäuren jedoch nicht benötigt, sie liefern also auch keine Vorlage für Eiweiße. Die Wissenschaft weiß bislang relativ wenig über diese Introns.

Bevor in den Zellen die Erbinformation abgelesen wird, um daraus Proteine herzustellen, wird der entsprechende Genabschnitt kopiert. Aus dieser Kopie müssen die Introns entfernt werden, sie werden ausgeschnitten wie überflüssige Seiten in einem Buch. In der Genetik heißt dieser Vorgang Spleißen. Die Information darüber, an welchen Stellen des Basenstrangs Introns ausgeschnitten werden sollen, ist durch die Abfolge der Basen kodiert. Kurz vor dem zweiten Exon im POU4F1-Gen in Davids DNA fanden die Forschenden einen kleinen Fehler, wenn man so will einen Buchstabendreher. Kurz bevor das zweite Kapitel in dem Buch beginnt, steht ein T, also Thymin. Eigentlich gehört dort aber ein G hin, Guanin.

Durch diesen Basentausch wird das Intron nicht korrekt entfernt – es fehlt der Hinweis für die Schnittstelle. Man kann nicht sagen, ob und wo die Schere wieder angesetzt wird. Die entstehende Bauanleitung für das Protein ist vielleicht viel zu kurz, auf jeden Fall aber nicht mehr richtig. Im wahrscheinlichsten Szenario wird der nachfolgende Zusammenbau des Proteins relativ bald gestoppt. Es kann seine Funktion nicht erfüllen. Es ist nur ein einziger Buchstabe in dieser unendlich großen Bibliothek. Man nennt das Punktmutation. Aber wenn ich auf die Zeichnung schaue, habe ich das Gefühl, ganz tief in meinen Sohn hineinzusehen und ihn auf eine Art zu verstehen, wie ich sonst keinen anderen Menschen verstehe.

Die Veränderung befindet sich übrigens nur auf einer Variante des Gens, das zweite Buch im Partner-Regal zeigt alle Buchstaben korrekt an. Weder mein Mann noch ich



haben diese Mutation, wir haben sie ihm nicht vererbt. Sie ist *de novo* aufgetreten, es war sehr wahrscheinlich ein Kopierfehler, bei einem der ersten Male, als sich die befruchtete Eizelle teilte. „Schicksal“, sagte Alexander Münchau beim Treffen in Lübeck. „Niemand kann etwas dafür.“

Genanalysen werden immer wieder mal in Zweifel gezogen. Es folgt der Diagnostik selten eine Therapie. Auch für David wird es keine Pille geben. Es heißt zwar, die menschliche DNA sei entschlüsselt, doch in Wirklichkeit stehen Wissenschaftler ratlos vor großen Teilen der Bibliothek. Die Humangenetikerin Irina Hüning sagt: „Es ist, als würden wir eine Fremdsprache lesen, die wir nicht beherrschen.“

Ein paar Zeilen auf Davids Gen hat Hüning entziffern können. In ihrem Befund schrieb sie: „Das kodierte Protein POU4F1 ist ein multifunktionaler Transkriptionsfaktor (...) Er wirkt in somatosensorischen Neuronen und in Hirnstammkernen, die an der motorischen Kontrolle beteiligt sind.“ Mir erklärte sie es so: Das Protein, das in Davids Zellen unvollständig hergestellt wird, ist Teil einer Maschinerie, „ein Zahnrad in einem Getriebe“. Dieses Getriebe spielt eine Rolle bei der Signalübertragung zwischen Nervenzellen. Manche Neuronen des Kleinhirns empfangen Signale von bis zu 200 000 anderen Neuronen. Das Gehirn funktioniert, indem es Informationen auf Reisen schickt. Es fällt nicht schwer, sich vorzustellen, dass die Maschine nicht rund läuft, wenn ein Zahnrad kaputt ist.

Es haben sich bislang wenige Forschende mit dem Gen POU4F1 beschäftigt. Mitte der 1990er-Jahre schalteten Wissenschaftler in den USA das Gen in Mäusen aus. Diese Mäuse zeigten unkoordinierte Bewegungen, neugeborene Mäuse waren nicht in der Lage, sich auf die Füße zu stellen.

Den Buchstaben in Davids DNA, der dort nicht hingehört, konnte die Wissenschaft identifizieren, aber ihn löschen und einen richtigen Buchstaben einfügen, das kann sie nicht. Davids Gehirnzellen wurden angelegt, als er noch ein Embryo war. Das menschliche Gehirn ist plastisch, es kann neue Verbindungen schaffen. Aber die Zellen an sich sind unveränderlich, sie bilden sich nicht neu wie die Zellen der Haare, im Blut oder in der Leber. Ein Schreibfehler in den Nervenzellen bleibt dort stehen. Irina

Hüning sagt: „Wir haben keinen Zugang zu jeder einzelnen Hirnzelle, um das zu reparieren.“

Und dennoch hilft eine Diagnose vielen Eltern. Alexander Münchau sagt: „Da bleibt ansonsten immer der Gedanke bei den Eltern, vor allem bei den Müttern: Vielleicht bin ich doch schuld?“

Für uns hat die Diagnose viel verändert. Zuerst für mich und dann bestimmt auch für David. Vielleicht habe ich mich schuldig gefühlt. Ganz sicher brauchte ich eine Erklärung. Ich brauchte den Blick in Davids Inneres, um ihn noch einmal ganz neu und richtig kennenzulernen.

Ich verließ das Büro der Lübecker Humangenetiker an jenem Tag beschwingt. Mein Mann und ich feierten den Befund mit einem Döner am Bahnhof. Ich konnte endlich wieder essen. Und war glücklich.

Ich muss mich heute manchmal an diese große Erleichterung erinnern. Wenn David spricht und ich ihn nicht verstehe und er dann vor Verzweiflung weint. Wenn ich ihn anleide, wickle, hebe. Das ist anstrengend, weil er nicht mehr so leicht ist wie ein Säugling. Eine Psychologin sagte mir mal, die Geschichte unserer Annäherung habe kein Ende. „Es wird immer Tage geben, an denen Sie es doof finden werden, ein Kind mit Behinderung zu haben. Und das darf auch sein.“

Diese Tage sind selten geworden. Ich bin viel gelassener. Das Wort „Behinderung“ hat seinen Schrecken verloren. David hat nun einen Rollstuhl. Er kann einige Hundert Meter gehen. Aber er ist noch nicht so weit, jederzeit selbstständig Schritt zu halten mit berufstätigen Eltern, die Busse, Arzttermine und Kita-Frühstücke rechtzeitig erreichen müssen.

An dem Tag, als wir den Rollstuhl bekamen, drehte unsere Tochter damit Kreise auf dem Gehweg vor unserem Haus. David saß darin und quietschte vor Vergnügen. Und seine Schwester schrie aus Herzenslust: „Alle einsteigen ins Behindertenkarussell. Die nächste Behindertenfahrt geht los!“ Sie versteht ihren Bruder am besten von uns; auch seine Sprache.

Meine Traurigkeit schwindet und macht anderen Gefühlen Platz. Ich bin dankbar für die Unterstützung, die wir bekommen: WOI, ZSE, Therapiezentrum, Physiotherapie,

Heilpädagogik, Logopädie, Rollstuhl, Walker, Orthesen, Beinschienen. David besucht eine Integrationskita, in der er wunderbar aufgehoben ist. Ein Kind wie er würde in vielen anderen Ländern viel weniger Hilfe erhalten, oder sie würde sehr viel stärker davon abhängen, ob wir uns diese Hilfe leisten können.

Ich bin gleichzeitig auch wütender geworden. Vielleicht auch irrationaler. David soll eine Sprachheilreha bekommen. Auf der Klinikseite steht, man könne den Antrag bei der Krankenkasse oder bei der Rentenkasse stellen. Aber ich verstehe nicht, nach welchem Kriterium ich das entscheiden soll. Also rufe ich bei der Krankenkasse an. Die Frau am Telefon erklärt, das hänge davon ab, welchen Einfluss der Reha-Aufenthalt auf die spätere Erwerbstätigkeit meines Sohnes haben wird. Ich sage: „Er ist noch nicht einmal fünf, ich weiß nichts über die Erwerbstätigkeit meines Sohnes.“ Sie sagt: „Nun, wenn ein Kind mit so einer Behinderung zur Welt gekommen ist, dann ist es so gut wie ausgeschlossen, dass es auf den ersten Arbeitsmarkt gelangt. Dann stellen Sie den Antrag bei der Krankenkasse.“ Ich frage munter, wo ich denn den Antrag finden könne. Und in Gedanken füge ich hinzu: „Du blöde Kuh hast keine Ahnung, was mal aus ihm wird.“

Ich lerne gerade für meinen Sohn zu kämpfen. Er fährt gern Fahrrad, „richtig schnell“. Der Medizinische Dienst hat den Antrag für das Therapiefahrrad nicht befürwortet. Es ist unsicher, ob die Krankenkasse das Fahrrad genehmigen wird. Wir würden ihn gern ein Jahr länger in der Kita lassen, mit der Schule noch ein bisschen warten. Aber das ist im Hamburger Bildungssystem nicht vorgesehen. Für Dinge, die David guttun würden, müssen wir streiten.

Ich bin wütend darüber, dass in Deutschland zwar die UN-Behindertenkonvention vor 15 Jahren in Kraft getreten ist, sie aber kaum umgesetzt wird. Inzwischen habe ich einige Eltern und ihre erwachsenen Kinder mit Behinderung kennengelernt. Ein paar dieser jungen Erwachsenen führen ein zufriedenes Leben, wie sie es selbst möchten und können. Aber immer sind es ihre Eltern gewesen, die ihnen die Hürden aus dem Weg geräumt haben. So eine Mutter möchte ich für David sein.

Er ist mein Sohn mit dem schönsten Lausbubengesicht der Welt. Er beginnt jetzt Fragen zu stellen: „Wann kommen Oma und Opa?“ „Wohin fahren wir?“ „Warum geht das

Licht an?“ Und immer wieder: „Was ist das?“ Ich bekomme eine Gänsehaut, wenn ich höre, wie er sich mit Fragen die Welt erobert.

Mag sein, dass irgendwo in Davids Zellkernen ein Buchstabe unter Milliarden nicht an der richtigen Stelle steht. Aber ein Fehler ist das nicht.