TEXT **ELISABETH HUSSENDÖRFER**

Lange dachte Maria Szabatzki, es liege ein Fluch über ihrer Familie. Keines ihrer vier Kinder entwickelte sich normal. Als ihre älteste Tochter Mutter wird, stellt sich bei einer Blutuntersuchung heraus: Schuld ist das „Fragile-X-Syndrom". Die Geschichte einer unglaublich tapferen Familie



Sitzt er? Greift er? Hält er Blickkontakt? Die Fragen des Kinderarztes bei der U-Untersuchung führen Maria Szabatzki noch mal geballt vor Augen, wie es um Jonas steht. Ein knappes Jahr ist ihr Enkel da alt. „Ein Junge eben", sagt der Arzt, „Jungs entwickeln sich oft langsamer." Aber diesmal will Maria sich nicht damit zufriedengeben. Wenn man vier Kinder hat, die sich alle außerhalb der Norm entwickeln, glaubt man den Beschwichtigungen der Fachleute nicht mehr.

„Tut er alles nicht", sagt Maria zum Arzt. Und in diesem Moment wird aus einer leisen Ahnung beinahe so etwas wie Wissen, da erhärtet sich ein Verdacht, den sie seit Jahrzehnten mit sich herumtrug: Da ist irgendwas in unserer Familie …

Diese Szene beim Arzt ist jetzt drei Jahre her. Viel früher, da war die heute 55-Jährige vielleicht Ende 20, saß sie mit ihrem Mann Egon auf der Couch und dachte schon einmal: „Gott, warum hast du uns verlassen?" Vier Kinder hatte das Paar da bereits – und keins entwickelte sich normal.

„Die ersten Jahre verliefen vor allem bei den drei Mädchen eher unauffällig", erzählt Maria heute, „nur Arthur, unser Zweiter, sprach mit vier Jahren fast noch kein Wort." Die eigentlichen Probleme tauchen bei allen Kindern mit dem Schuleintritt auf. Andrea, die Älteste, wirkt verträumt, teilnahmslos, zeigt kein Interesse an den Fragen der Lehrerin. Die ersten Hausaufgaben, die sie machen soll, sind ein Drama. „Ewigkeiten saß unser Mädchen vor einem leeren Blatt Papier und weigerte sich, irgendwas zu tun."

„Wir lebten in einer kleinen Stadt, damals noch in Rumänien", erzählt Maria. Frühförderung – so was sei in ihrer Heimat in den 80er-Jahren wohl selbst für Fachleute ein Fremdwort gewesen.

Immer wieder wird Marias Älteste von verschiedenen Ärzten untersucht, ergebnislos. Und ständig muss Maria zu Elterngesprächen: „Was ist los mit Ihrem Kind?", wird sie gefragt. Wird sie später auch bei Arthur und Elfriede und Ingrid gefragt.

Die Vierfach-Mutter schämt sich. In ihrer Familie und der ihres Mannes hat jeder Abitur, die meisten haben studiert. Und jetzt die merkwürdigen Blicke der Nachbarn. Als würden sie etwas falsch machen. Maria erinnert sich auch, wie sie im rumänischen Fernsehen erstmals diese Berichte sah, die davon handelten, wie Kinder in anderen Ländern gefördert werden.

Eines Abends sagt Maria zu ihrem Mann: „Wir sind Anfang 30, wir könnten noch mal neu anfangen." Der Kinder und der Hoffnung wegen geben sie alles auf. Er findet glücklicherweise einen Job in der Ferne, mit fünf Koffern kommen sie in Süddeutschland an. Zwischen acht und 13 sind die Kinder zu dieser Zeit. „Jetzt wird alles gut", denken

FOTOS: Andrea Diefenbach





Eine Familie, in der viel gelacht wird: Arthur, Andrea, Maria mit Enkel Jonas, Egon mit Enkelin Rebecca, Elfriede (von links). Marias Tochter Ingrid konnte beim Fototermin leider nicht dabei sein. Kleines Foto: Andrea mit Sohn Jonas

die Szabatzkis. Doch die Schuluntersuchungen ergeben Niederschmetterndes: Zwei der Kinder sollen auf die Förderschule, zwei können die normale Grundschule besuchen, erst mal.

Maria und Egon kämpfen. Während des ersten Jahrs in Deutschland wohnten sie noch zu sechst in einem Zimmer. Ihr Mann, ein Computerexperte, ging arbeiten, sie, die gelernte Krankenschwester, ging arbeiten, und sie haben es geschafft: Inzwischen wohnen sie schon seit zehn Jahren in ihrem eigenen Haus, Innenstadtlage, Wintergarten, große Fenster zum Hof mit Hollywoodschaukel, überall liegt Spielzeug rum.

„Eigentlich bin ich eher Jonas' Mutter als seine Oma", schmunzelt Maria. Ihr Haus sei ein offenes Haus: Drei ihrer Kinder, Ingrid, Andrea und Arthur, alle um die 30 inzwischen, haben ihre Zimmer oben, auch Jonas schläft dort, aber das gesellschaftliche Leben spielt sich im Erdgeschoss ab.

Der Kauf des Hauses sei ein Schritt der Bewusstwerdung gewesen, erzählt sie weiter. Bis dahin hätten sie sich oft gesagt: Vielleicht wird's ja noch. Vielleicht klappt es, dass die Kinder eines Tages auf eigenen Füßen stehen. Auf Antworten von Fachleuten hoffte sie da schon lang nicht mehr. Unzählige Arzttermine hat Maria über die Jahre wahrgenommen, zwei ihrer Töchter waren sogar vorübergehend in der Psychiatrie. Einzig Elfriede, die Zweitgeborene, habe die Kurve gekriegt, sagt Maria. Elfriede hat den Hauptschulabschluss gemacht, dann eine kaufmännische Ausbildung. Der Werdegang der anderen: erst Förderschule, dann Behindertenwerkstatt.

Weil Ingrid zurzeit mit psychischen Problemen kämpft und Andrea mit ihrem Kind beschäftigt ist, ist an diesem Morgen nur Arthur mit dem Bus abgeholt worden. Die beiden jungen Frauen stehen in der Küche, Andrea kocht Spaghetti, Ingrid rührt in der Soße, die nur noch warm gemacht werden muss, die beiden reden ein paar Takte, sie reden langsam, ein bisschen einfältig wirken sie dabei … behindert – das Wort wiegt schwer.

Maria sagt, die Töchter hätten Ausweise, 50 Prozent schwerbehindert die eine, 80 Prozent die andere: „In puncto Geld, Ämtergänge und Alltagsorganisation wären sie komplett überfordert." Man muss ein Auge auf sie haben, so drückt Maria es aus.

Sie hatte kein Auge drauf in jenem Sommer vor fünf Jahren – das erste und einzige Mal, dass eines ihrer Kinder, Andrea, allein zu Hause blieb. Der Rest der Familie flog nach Ägypten, zwei Wochen Abstand zum anstrengenden Alltag. Nachdem sie wieder zurück in Deutschland waren, klagte Andrea eines Tages über Magenschmerzen. „Ich wusste gleich: Sie ist schwanger", sagt Maria. Und sie erzählt, was sie danach spürte und was ihr durch den Kopf ging. Zunächst Freude und Angst. Dann: Was wird das nun für ein Kind werden? Und ob dieser „Fluch", der über der Familie zu liegen scheint, sich fortsetzen wird.

Jonas ist ein rosiges Baby. „Ein kerngesunder Junge", sagen die Ärzte. Aber nach einigen Wochen fängt er an zu schreien. Die Umwelt scheint eine einzige Überforderung für den kleinen Kerl zu sein. Hält man ihm eine Rassel hin, greift er nicht danach. Mit einem knappen Jahr krabbelt er noch nicht und schreit immer noch viel. Weil sein Körper so schlaff ist, muss er zur Krankengymnastik. ▸

„Was hat unser Kind? Sagen Sie doch endlich was!“, fragt Maria den Kinderarzt. „Es könnte das Fragile-X-Syndrom sein“, hört sie ihr Gegenüber murmeln. Das Fragile-Was?

Zu Hause setzt sich Maria an den Computer. Liest etwas von einer erst seit wenigen Jahren bekannten genetischen Krankheit, bei der das X-Chromosom brüchige Stellen aufweist. Sie liest auch, dass man Überträger dieser Krankheit sein kann, ohne sie selbst zu haben. „Intuitiv wusste ich: Das Ganze geht von mir aus“, sagt Maria.

Du bist schuld daran, dass wir so sind, habe die Älteste ihr später vorgeworfen. Das sei das Schlimmste, sagt Maria: „Zu wissen, dass man etwas weitergegeben hat, was bei den Liebsten zu solchen Problemen führt. Dabei will man als Mutter doch nur das Beste für sie.“

Sie sieht sich und den Rest der Familie noch in diesem Raum der Uniklinik sitzen, zwei Erwachsene, vier Kinder, ein Enkel, der Kindsvater. Sie sieht noch den Arzt mit dieser Spritze kommen. „Mein Mann und Jonas’ Vater wurden als Einzige nicht gepikst …“ Das Ergebnis lässt einige Wochen auf sich warten – und dann ist klar: Das Schicksal hätte es nicht schlechter meinen können. An alle vier Kinder wie auch an den Enkel ist das brüchige X-Chromosom weitergegeben worden. Von ihr, von Maria.

Jonas ist inzwischen vier. Er spricht nicht, trägt Windeln, muss gefüttert werden. Immerhin: Mit zweieinhalb hat er Laufen gelernt. „Für das, was Jonas an Voraussetzungen mitbringt, entwickelt er sich gut“, sagt Maria. Morgens geht Jonas in einen integrativen Kindergarten. Jede Woche bekommt er Ergotherapie, für längere Zeit kam außerdem eine Fachkraft für Frühförderung nach Hause.

Maria ist froh über all diese Unterstützung. Aber manchmal versetzt es ihr auch einen Stich, wenn sie daran denkt, wie man ihren eigenen Kindern vielleicht noch hätte helfen können, wäre man früher und vor allem wissend an die Sache herangegangen. Statt das Versagen oft heimlich auf die Eltern und deren Erziehung zu schieben.

Vor zehn Monaten ist Maria Szabatzki zum zweiten Mal Oma geworden. Ihre Tochter Elfriede – glücklich verheiratet, Eigentumswohnung – hat ein Mädchen bekommen. Maria nimmt ein Foto vom Regal. Es zeigt die kleine Rebecca auf dem Bobbycar. „Sie konnte schon früh sitzen.“ Sie bildet jetzt schon Laute, die deutlich in Richtung Worte gehen. „Zum Glück“, sagt die Großmutter.

Man habe ihrer Tochter in der Schwangerschaft eine Fruchtwasseruntersuchung nahegelegt. Aber Elfriede habe abgewunken. „Rebecca war ein Wunschkind“, sagt Maria voller Stolz. Vielleicht ist es auch dieser Stolz, der ihr neue Kraft für Jonas gibt. Jeden Mittag, wenn der Enkel vom Kindergarten kommt, liest sie ihm erst mal vor. Sie wartet. Auf ein erstes Wort. Darauf, dass es besser wird. Wie schon so oft in ihrem Leben.

WEBTIPP

Eltern von behinderten Kindern brauchen viel Kraft. In unserem Forum unter **www.eltern.de/behinderung** gibt es Verständnis und Hilfe

„Klare Strukturen helfen beim Lernen“

Alle Kinder von Maria Szabatzki zeigten Auffälligkeiten in ihrer Entwicklung. Ist es normal, dass Ärzte da nicht an das Fragile-X-Syndrom dachten?

Heute nicht mehr. Bei länger andauernden Entwicklungsverzögerungen wird das in der Regel routinemäßig vom Kinderarzt abgeklärt. Immerhin ist die Krankheit nach dem Downsyndrom die häufigste Ursache für geistige Behinderung bei Jungen. Seit den 90er-Jahren lässt sie sich durch einen Bluttest sicher diagnostizieren.

Wie häufig ist die Krankheit?

Auf etwa 1200 lebend geborene Jungen kommt ein Erkrankter. Bei den Mädchen ist die Krankheit seltener, hier ist jedes 2500ste betroffen.

Es heißt, das Fragile-X sei keine Spontanmutation wie etwa die genetische Veränderung beim Downsyndrom, sondern entwickle sich oft unbemerkt über mehrere Generationen. Was genau passiert da?

Beim Fragilen-X-Syndrom befindet sich auf dem X-Chromosom eine Genveränderung, die unter dem Mikroskop wie eine brüchige Stelle erscheint. Von Repeats, Wiederholungen, sprechen wir Mediziner. Ich vergleiche den genetischen Bauplan eines Menschen gern mit einem Buch. Da stehen viele Sätze drin, alle zusammen ergeben einen Sinn. Zum Beispiel auch der Satz „Das Haus ist rot.“ Steht da „Das Haus Haus Haus Haus ist rot“, kann man dem auch noch einen Sinn entnehmen. Wiederholt sich das Wort Haus aber über viele Seiten, wird es schwierig, den Sinn des Satzes zu erfassen. Und genauso ist es beim Fragilen-X-Syndrom: Ab 200 Wiederholungen gehen wir von einer Krankheit aus. Aber schon bei zwischen 60 und 200 Wiederholungen kann es Auffälligkeiten in der Entwicklung geben. Man spricht dann von einer „Vorstufe“ oder „Vormutation“. Das heißt: Es existiert eine Genveränderung, aber sie äußert sich nicht zwingend.

Die Frau, die hier ihre Geschichte erzählt, ist Überträgerin der Krankheit, zeigt selbst aber keine Symptome.

Wer eine Vormutation hat, gibt diese zu 50 Prozent an seine Kinder weiter. Ein augenscheinlich völlig

FOTO: privat



ELTERN sprach mit der Kinder- und Jugendärztin Dr. Ulrike Gaiser, die in einem Spezialistenteam Familien mit dem Fragilen-X-Syndrom berät. Sie selbst ist dort Ansprechpartnerin, wenn es um kleine Kinder geht (mehr Infos unter www.medizin.uni-tuebingen.de/frax)

gesunder Mensch kann also ein Kind bekommen, das eine Vollmutation hat und damit das volle Krankheitsbild.

Was macht das defekte X-Chromosom denn genau für Probleme?

Bei den Auswirkungen zu pauschalisieren ist schwierig, dazu sind die Menschen verschieden, aber eine geistige Behinderung, die vor allem mit einer verminderten sprachlichen Intelligenz einhergeht, ist auf jeden Fall ein zentraler Punkt.

Wenn die Krankheit im Vollbild immer mit einer geistigen Behinderung verbunden ist – wie konnte eine Tochter der Frau dann die Regelschule schaffen und hinterher eine Ausbildung machen?

Es ist ein Vorurteil, dass man mit einer geistigen Behinderung nicht lernen kann. Wenn jemand Spaß hat an der Schrift oder auch an Mathe, ist hier vieles möglich. Die Regelbeschulung ohne zusätzliche Förderung ist bei Menschen mit dem Fragilen-X-Syndrom aber eher die Ausnahme.

Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Die aktuelle Forschung setzt vor allem beim Hirnstoffwechsel an, denn ein bestimmtes Eiweiß kann bei den Betroffenen nicht regulär verwendet werden. Aber selbst wenn es hier eines Tages Ergebnisse gibt – man wird die geistigen Einschränkungen beim Fragilen-X vielleicht mindern, aber nicht heilen können. Wichtiger als überzogene Hoffnungen in ein Medikament zu setzen ist eine gute, frühe Förderung. Man weiß heute viel darüber, was betroffenen Kindern hilft, sich besser zu entwickeln. So kommt es den Kindern zum Beispiel entgegen, wenn sie im Alltag viele Wiederholungen vorfinden. Sie lernen besser, wenn klare und verlässliche Strukturen herrschen.

Eine frühe Diagnose mag für manch einen auch eine wichtige Information im Hinblick auf die weitere Familienplanung sein …

Theoretisch können die befruchteten Eizellen einer Überträgerin im Reagenzglas untersucht und dann nur gesunde Embryonen in die Gebärmutter eingesetzt werden. Wichtig ist in jedem Fall, sich gut beraten zu lassen. ■