

Beatrice Schaller-Günter

Ich bin 1965 geboren und lebe mit meinem Mann Frank und unseren zwei Kindern, Lucie (* 1998) und Marc (*. 1999) in Ruswil, einem ländlichen Dorf in der Nähe von Luzern. Bis zur Geburt von Lucie war ich als medizinische Laborantin tätig.

Unsere Tochter Lucie kam nach einer problemlosen Schwangerschaft mit 10 Tagen Verspätung zur Welt. Sie hatte einen Nabelbruch, welcher mit 6 Mon. operiert wurde. Einige Wochen nach der Geburt und nochmals mit 11 Mon. waren wir mit Lucie auf Anraten des Kinderarztes in der genetischen Beratung. Wir kehrten damals ohne Befund und daher sehr erleichtert wieder heim. Bis Lucie 4½ Jahre alt war, lebten wir mit der Diagnose „Entwicklungsrückstand“. Sie lernte mit 19 Monaten laufen, kurz darauf kamen auch die ersten Wörter. In der Sprachentwicklung ging dann aber lange wenig bis gar nichts mehr. Ab dem 2. Geburtstag bekam Lucie wöchentlich heilpädagogische Frühförderung. Ebenfalls waren wir zur Kontrolle des Gehörs beim HNO-Arzt. Es folgte eine erste Paukenröhrchenoperation mit gleichzeitiger Rachenmandelentfernung. Ab Frühjahr 2002 konnte Lucie zusätzlich logopädisch gefördert werden. Unsere Heilpädagogin hat uns auf eine Logopädin aufmerksam gemacht, welche nach Padovan arbeitet. Ich setzte mich an



den PC und wollte mehr darüber wissen. Über Google bin ich unter anderem bei KiDS-22q11 e.V. gelandet, da dieser

Verein eine Infoveranstaltung über Padovan angeboten hatte. Ich hatte zuvor noch nie etwas vom DiGeorge-Syndrom gehört und daher las ich diese Seiten mit großem Interesse. In der Syndrombeschreibung gab es einige Punkte, die auf Lucie zutrafen und dies veranlasste uns,

einmal mehr einen Arzttermin zu vereinbaren. Am Institut für Med. Genetik der Uni Zürich wurde dann bei Lucie tatsächlich eine Mikrodeletion 22q11 nachgewiesen. Als uns der Befund mitgeteilt wurde, waren wir sehr überrascht und zugleich erschüttert. Überrascht, weil es doch irgendwie nicht sein kann, dass ausgerechnet wir Eltern als Laien auf die richtige Diagnose stoßen, und erschüttert, weil die Diagnose einer genetischen Störung etwas Unabänderbares ist.

Heute sind wir sehr froh zu wissen was der Grund für Lucies „Anderssein“ ist. Wir können sie viel besser unterstützen und damit umgehen. Seit der Diagnose sind wir Mitglied bei KiDS-22q11, und schon viele Informationen haben uns auf unserem Weg weitergeholfen. Ich freue mich, nun zusammen mit Claudia Gautschi die Landesgruppe Schweiz von KiDS-22q11 aufzubauen.