

„Unsere Tochter ist eine Löwin“

Hoffnungsvoll: Die 15 Monate alte Marie leidet an der seltenen Krankheit RTD, die durch einen Gendefekt verursacht wird. Ihre Eltern hoffen, dass die Forschung ihrem Kind eines Tages besser helfen kann und bitten um Spenden für diesen Zweck

Von Silke Derkmann-Homburg

■ **Versmold.** Am 24. Mai dieses Jahres hat sich das Leben von Vanessa und Julian-Max Seidler komplett verändert. Die beiden Versmolder hatten wenige Tage zuvor ihre Hochzeit gefeiert und freuten sich auf das gemeinsame Leben mit ihrer Tochter Marie, die gerade zehn Monate alt war. Wie immer bekam Marie an diesem Abend ihren Brei und wurde dann ins Bett gebracht. Doch irgendetwas war anders. „Sie war auf einmal total still und wirkte irgendwie leblos; sie war ganz bleich und ihre Lippen waren blau“, erinnert sich Vanessa Seidler.

Maries Vater rettete ihr das Leben

Maries Vater Julian-Max Seidler zögerte nicht lange und begann sofort, seine Tochter zu reanimieren. Der herbeigerufene Rettungswagen brachte sie ins Klinikum Osnabrück. Der Grund für das Aussetzen der Atmung war schnell gefunden. Marie hatte Nahrung in die Lunge bekommen, aber der Hustenreflex, der vor Schlimmerem bewahrt, war ausgefallen. Die Ärzte vermuteten spinale Muskelatrophie, eine besonders schwere Form des Muskelschwunds, und führten unzählige Untersuchungen durch.

„Das waren die schlimmsten zwei Wochen für uns“, sagt die 24-jährige Mutter. Dann kam die Entwarnung: Muskelatrophie war es nicht. „Wir wussten nicht, ob wir uns freuen oder weinen sollten“, sagt Julian-Max Seidler. Denn man war wieder unklar, was Maries Zustand, der nicht besser werden wollte, verursacht hatte. Das Kind konnte sich immer noch kaum bewegen und hatte Schwierigkeiten beim Atmen.

Zufällig kannte ein Arzt die Krankheit

Die Familie wurde in die Uniklinik nach Münster geschickt. Dort hatte sie Glück im Unglück. „Es war ein Neurologe da, der sich zufällig mit RTD auskannte und vermutete, dass Marie an dieser Krankheit litt“, erzählt Vanessa Seid-



Bleiben optimistisch: Julian-Max und Vanessa Seidler genießen mit Tochter Marie trotz aller Einschränkungen jede Stunde. Seitdem sie ohne Sauerstoffmaske lebt, sind auch wieder Spaziergänge im Kinderwagen und Kuschelstunden auf dem Sofa möglich. FOTO: SILKE DERKMANN-HOMBURG

ler. Umfangreiche Gentests bestätigten die Vermutung. Marie leidet an der Stoffwechsell-Erkrankung RTD (Riboflavin Transporter Deficiency), einem Gendefekt, der verhindert, dass Vitamin B2 vom Körper aufgenommen wird und den Muskelaufbau unterstützt. Weniger als 200 Fälle seien davon weltweit bekannt, sagt Vanessa Seidler.

Bitte um Spende für Forschung

- Die Familie bittet um Spenden für die Organisation „Cure RTD“, die die Erforschung dieser seltenen Krankheit finanziert und sich dafür einsetzt, dass sie bekannter wird. > www.cure-rtd.org
- Ein Spendenkonto ist bei der evangelischen Kirchengemeinde Versmold eingerichtet. Ganz wichtig ist es, das Stichwort »Marie« anzugeben: Sparkasse

Versmold; IBAN DE 8547 8533 5500 0004 4875. Die Spenden können von der Steuer abgesetzt werden. ♦ In der Schützenhalle im Stadtpark findet heute, 1. November, von 14 bis 17 Uhr ein Flohmarkt mit 27 Ständen statt. Ein Teil des Erlöses aus Standgebühren und Cafeteria geht an »Cure RTD«. Dort steht für diesen Zweck auch ein großer Spendenschrein.

lern, wenn man andere Kinder im gleichen Alter sieht“, sagt Vanessa Seidler. „Aber inzwischen ist es für mich nicht mehr wichtig, wie es bei anderen ist. Unsere Tochter wird ihren eigenen Weg gehen und den gehen wir mit ihr zusammen“, sagt die 24-Jährige und erzählt, wie sehr sie sich über jeden kleinen Fortschritt freut, den ihr Kind macht – genauso wie andere Eltern das auch tun. „Unsere Tochter ist eine Löwin und es ist jetzt nur mal, wie es ist. Ich glaube, ich habe diese Aufgabe von Gott bekommen, um Geduld zu erlernen“, sagt der 29-jährige Vater. „Marie ist geistig völlig in Ordnung und darüber sind wir sehr froh.“

Ohnehin wirken beide Eltern trotz des schweren Schicksals zuversichtlich und frohlich. „Wir wollen auf keinen Fall Mitleid, aber wir wollen, dass diese Krankheit bekannter und anderen dadurch geholfen wird“, sagt Julian-Max Seidler.

Betroffene sind über Facebook vernetzt

Es gebe Schätzungen, dass in Deutschland etwa 500 Kinder unerkannt an der Erkrankung leiden, die bei Nichtbehandlung zum Tod führt. Durch eine frühzeitige Vitamin-B2-Therapie hätten sie aber eine Chance, sagt Vanessa Seidler. Sie ist inzwischen zur Expertin für RTD geworden. „Wir haben eine Facebookgruppe mit betroffenen Familien aus verschiedenen Ländern sowie einem kanadischen Neurologen, der selbst ein krankes Kind hat. Da helfen wir uns gegenseitig mit unseren Erfahrungen, das ist eine große Unterstützung.“

Viel Hilfe gibt es auch von der in Texas ansässigen Organisation »Cure RTD«, in der sich betroffene Familien zusammengeschlossen haben. Sie hat es sich zur Aufgabe gemacht, die Krankheit bekannter zu machen und vor allem Gelder für die Forschung zu sammeln. Die Wissenschaft ist die einzige Hoffnung für die Betroffenen. „Wir wissen nicht, wie sich Maries Zustand entwickeln wird, aber wir hoffen natürlich, dass es Verbesserungen geben und sie einmal ohne Beatmung leben kann“, sagen die Eltern.

Eltern untersucht, mit dem Ergebnis, dass beide Träger dieses seltenen genetischen Merkmals sind, das zu der Krankheit führt.

Für Marie hat die Krankheit zur Folge, dass sie bisher nur eingeschränkt hören, essen, atmen, sehen und sich bewegen kann. „Alles, wobei Muskeln eine Rolle spielen“, sagt ihr Vater. Sie wird per Sonde ernährt und wurde in den ersten Monaten nach der Diagnose permanent mit einer Sauerstoffmaske beatmet. Doch da sie darunter zunehmend litt, stimmten ihre Eltern einem Luftröhrenschnitt zu, um die künstliche Beatmung zu erleichtern. 24 Stunden am Tag ist ein Mitarbeiter eines Pflegeheimes bei der jungen Familie zu Hause. Marie darf keine Sekunde aus den Augen gelassen werden, um im Falle von Atemproblemen reagieren zu können. Außerdem übernehmen die Pflegeprofis das Absaugen, Umlagern und Sondieren von Medikamenten und Nahrung.

Ein Pfleger ist täglich 24 Stunden im Haus

„Wir haben wirklich Glück, dass wir diese Unterstützung bekommen“, sagt Julian-Max Seidler. Natürlich sei es zunächst eine ziemliche Umstellung gewesen, immer mit einer fremden Person im Haushalt zu leben. „aber ohne die Hilfe der vier Pflegerinnen und Pfleger würden wir es nicht schaffen.“

Wie schafft man es überhaupt, mit solch einer unvorhergesehenen Lebensplanänderung umzugehen? „Am Anfang war es schon hart, zu wissen, dass unser Kind sich nicht normal entwickeln wird. Vor al-

Baby Marie has a very rare genetic defect

November 1, 2018

The 15-month-old Marie suffers from the rare disease RTD, which is caused by a genetic defect. Her parents hope that the research will one day help her child get better and are asking for donations for this purpose.

On May 24 this year, the life of Vanessa and Julian-Max Seidler has completely changed. The two had celebrated their wedding a few days earlier and were looking forward to the common life with their daughter Marie, who was just ten months old. As usual, Marie got her porridge that evening and was then put to bed. But something was different. "She was suddenly completely silent and somehow lifeless; she was very pale and her lips were blue," recalls Vanessa Seidler.

Marie's father saved her life

Her father Julian-Max Seidler did not hesitate for long and immediately began to resuscitate his daughter. The summoned ambulance took her to the Klinikum Osnabrück. The reason for the suspension of breathing was quickly found. The food Marie had been given got into her lungs, but the coughing reflex, which could have made things better had failed to materialize. The doctors suspected spinal muscular atrophy, a particularly severe form of muscle wasting, and performed countless investigations. "That was the worst two weeks for us," says the 24-year-old mother, then the all-clear: muscle atrophy was not found. "We did not know whether to rejoice or cry," says Julian-Max Seidler. For now it was again unclear what had caused Marie's condition, which was not getting better. The child still could barely move and had difficulty breathing.

By chance, a doctor knew the disease

The family was sent to the University Hospital in Münster. There she was lucky in misfortune. "There was a neurologist there who happened to be familiar with RTD and suspected Marie was suffering from this disease," says Vanessa Seidler. Through extensive genetic testing Marie was found to suffering from the metabolic disease RTD (Riboflavin Transporter Deficiency), a genetic defect prevents vitamin B 2 from being taken up by the body and supporting muscle building, with less than 200 cases known worldwide, says Vanessa Seidler.

The fact that this genetic defect came to fruition in Marie is a tragic coincidence, probably as rare as a lottery win. Because when the diagnosis was made, Marie's parents were also examined, with the result that both are carriers of this rare genetic trait that leads to the disease.

For Marie, the result of the illness is that right now she has limited abilities to hear, eat, breathe, see and move. "Everything, with muscles is playing a role," says her father. Marie is provided nourishment by a probe and was permanently ventilated with an oxygen mask in the first few months after diagnosis. As she was increasingly suffering with the oxygen mask her parents agreed to a tracheotomy to provide 24 hours a day support. They now have a caregiver at their home since if Marie how can help respond in the event of respiratory problems, as well as for the professionals care to vacuum, relocate and the probe for medication and food.

A person is in the house 24 hours a day

Julian-Max Seidler says: "We are really fortunate to have this support, of course it was quite a change to live with a stranger in the household at first," but without the help of the four nurses we would not make it."

How do you manage to deal with such an unforeseen life plan change? "In the beginning, it was hard to know that our child will not develop normally. Especially when you see other children of the same age, "says Vanessa Seidler," but now it's not important to me, as is the case with others, our daughter will go her own way and we'll go with her, " The 24-year-old says, and tells how much she enjoys every little bit of progress her child makes - just like other parents do. "Our daughter is a lioness and now it's the way it is. I think I got this job from God to learn patience, "says the 29-year-old father," Marie is mentally fine and we're very happy about that. "

In any case, both parents seem confident and happy despite the heavy fate. "We do not want sympathy, but we want this disease to be better known and help others," says Julian-Max Seidler.

Affected are networked via Facebook

There are estimates that in Germany about 500 children suffer from the disease but are not unrecognized, which leads to death if not treated. With early vitamin B2 therapy they have a chance, says

Vanessa Seidler. She has since become an expert on RTD: "We have a Facebook group with affected families from different countries and a Canadian neurologist who has a sick child himself. We help each other with our experiences, that's a great support. "

Much help is also provided by the Texas-based organization Cure RTD, which brings together affected families. It has made it its mission to make the disease better known and, above all, to raise funds for research. Science is the only hope for those affected. "We do not know how Marie's condition will develop, but of course we hope there will be improvements and that she can live without ventilation," say the parents.

For more information of RTD visit the Cure RTD Foundation at www.cureRTD.org