

# Hilfe für den kleinen Kämpfer Thomas

**Thomas aus Staudernheim leidet an einem seltenen Gendefekt, eine Mutation Namens KCNQ2. Er ist deutschlandweit einer von 52 Kindern. Die Krankheit ist kaum erforscht, wurde 2011 zum ersten Mal diagnostiziert.**

*KCNQ2 ist ein Gen, welches auf dem 20. Chromosom unserer DNA/DNS sitzt. Korrekt kodiert steuert es den Kaliumkanal jeder einzelnen Zelle in unserem Gehirn. Es sitzt in einer separat gesicherten Region, da es eine große Bedeutung für den gesamten Organismus hat. Bei einem sehr seltenen „Fehler“, spricht man von einem mutierten Gen. Diese Gen-Mutation tritt bei 52 Kindern in Deutschland auf (Stand Februar 2022). Erst im Jahr 2011 wurde bei einem Kind zum ersten Mal der KCNQ2-Gendefekt diagnostiziert. (Quelle: <https://kcnq2.de/>)*

Wenn ein Kind schwer krank ist, geraten Eltern häufig auch in finanzielle Bedrängnis. Was betroffene Familien brauchen, ist unbürokratische Hilfe. In diesem Fall greift der Förderverein Lützelsohn zur Unterstützung krebskranker und notleidender Kinder und deren Familien e.V. ein.

Thomas ist vier Jahre alt, ein fröhlicher Junge. Er lebt mit seinen beiden Geschwistern und seinen Eltern in Staudernheim. Auf den ersten Blick sieht er aus, wie ein ganz normaler Junge in seinem Alter. Bis zu seinem 2. Lebensjahr entwickelte sich Thomas auch seinem Alter entsprechend. Dann kam alles anders!

Sein erster großer Anfall hatte Thomas mit zwei Jahren. Als seine Mutter Meike ihn wickeln wollte, verdrehte Thomas die Augen und war plötzlich nicht mehr ansprechbar. Daraufhin wurde der kleine Thomas direkt untersucht, u.a. auch, weil er sehr langsam lernte. Der Anfangsverdacht lag bei einer Entwicklungsverzögerung. Aber die Anfälle häuften sich - manchmal hatte er bis zu sechs Anfälle täglich - und jedes Mal war Thomas wieder weggetreten. Da spürten die Eltern, dass das nicht alles sein konnte. Ein Spießrutenlauf zu Ärzten und Kliniken begann, es folgten viele Tests und Verdachtsdiagnosen. Hinzu kommt, dass der Alltag der Familie immer schwieriger zu meistern ist, vor allem, wenn es Abweichungen vom Tagesablauf gibt. Das ist purer Stress für Thomas. Dann hat er regelrechte Wutausbrüche bzw. Schrei- und Weinkrämpfe. Zum Einschlafen braucht er Stunden; er sieht manchmal Dinge, die nicht da sind. An schlechten Tagen liegt er nur im Bett im abgedunkelten Zimmer. Außerdem muss er inzwischen einen Schutzhelm tragen, da er sehr oft stürzt. An guten Tagen wiederum muss man alles vor ihm in Sicherheit bringen. Die Kommunikation gestaltet sich schwierig; er wiederholt vor allem einstudierte Wörter und Sätze oder zeigt auf Dinge, die ihm wichtig sind. Trotz allem ist Thomas ein fröhliches Kind, welches seine Haustiere, Katze Nico und Hund Pepsi, liebt; außerdem mag er u.a. Autos, Züge, Räder, Wasser, und liebt das Barfußlaufen. „Thomas ist ein Strahlemann.“ berichten seine Eltern und sind stolz auf den Kleinen.

Erst als die Patentante den Verdacht auf Epilepsie äußert, folgten weitere Untersuchungen und Krankenhausaufenthalte, die schließlich zur Diagnose führten: KCNQ2! Hierbei handelt es sich um eine Genmutation. Dieser Gendefekt verursacht neben der Epilepsie auch frühkindlichen Autismus, was das Verhalten von Thomas erklärt. Er ist auf dem Entwicklungsstand eines Dreijährigen, muss immer noch Windeln tragen, wird als kleinwüchsig eingestuft, hat Pflegegrad 3 und eine 80%ige Schwerbehinderung. Es ist noch ungewiss, wie sich Thomas weiterentwickeln wird. Kein Arzt kann es sagen. Momentan gibt es noch keine geeigneten Medikamente bzw. Behandlungsmöglichkeiten.

Und dennoch sind die Eltern ein wenig erleichtert, denn sie treten dem Verein KCNQ2 bei und lernen andere Eltern kennen, die dasselbe Schicksal tragen müssen. Hier kann man sich austauschen und bekommt auch Antworten, auf unklare Fragen.

Da Thomas nur eingeschränkt mobil ist und man ihn vom Familienleben nicht ausschließen möchte, benötigt die Familie ein behindertengerechtes Fahrzeug, um den Buggy und andere

Hilfsutensilien immer mitnehmen zu können bzw. überhaupt anzuschaffen. Außerdem sind auch regelmäßige Fahrten zu Therapien, Ärzten etc. notwendig, die die Familie leichter mit einem größeren Fahrzeug bewerkstelligen könnte. Aus eigener Tasche können sie das Fahrzeug jedoch nicht finanzieren.

Herbert Wirzius, ehrenamtlicher Vorsitzender vom Förderverein Lützelsohn zur Unterstützung krebskranker und notleidender Kinder und deren Familien e.V., hat gerne seine Unterstützung zugesagt und bittet um Spenden, um ein behindertengerechtes Fahrzeug anschaffen zu können und so das Leben von Thomas und seiner Familie ein wenig zu erleichtern.



Wenn Sie spenden möchten, nachstehend die Kontonummer:

***Spendenkonto Förderverein Lützelsohn:***

**Volksbank Rhein-Nahe-Hunsrück eG:**

Konto: 33 33 33 7 (BLZ 560 900 00)

**IBAN:** DE 09 5609 0000 0003 3333 37

**BIC:** GENODE51KRE

**Kennwort:** Thomas