



## Niclas Pessenteiner, 4 Jahre aus Saalfelden

Niclas leidet am 4 H Syndrom, das ist ein Gendefekt, der bewirkt, dass Nici kein Myelin produziert. Er kann deswegen nicht gehen und sprechen und leidet an Ataxien. Das Myelin ist die Isolierschicht der Nerven und mir wurde mal vereinfacht erklärt, dass es vergleichbar ist mit Stromkabeln, die nicht isoliert sind – immer wenn sie zusammenstoßen entsteht ein Kurzschluss – so ist das mit den Nerven von Nici – er bekommt lauter kleine Stromstöße; die Infos vom Gehirn können schwer in die Extremitäten weitergeleitet werden, darum zittert er auch immer. Schmerzen hat er deswegen aber laut meiner Einschätzung nicht, da er immer lacht und zufrieden wirkt. Verstehen kann er alles und er ist auch ‚gut zu haben‘. Er liebt Musik über alles und spielt am liebsten mit Hotwheel Autos.

Aufgefallen ist uns, dass etwas nicht stimmt mit ca einem Jahr – bis dahin hat er sich normal entwickelt, ist auch aufgestanden und hat zu krabbeln begonnen. Nur dann ist nichts mehr weitergegangen und nach einem Fieberschock wurde er in Salzburg stationär überwacht und dort wurden einige Tests gemacht. Ca ein Jahr später hatten wir dann über große Umwege die Diagnose ‚4 H Syndrom‘. In Österreich kennt man bis jetzt 4 Kinder mit dieser Erkrankung, von denen sich die Beschwerden aber sehr unterscheiden. Ich kenn einen Jungen von Erzählungen, der gehen kann und in die Schule geht, ein anderes Mädchen kann sprechen, hat aber motorische Probleme. Nici ist leider sehr schwer betroffen von dem Defekt und es sieht auch noch nicht so aus, als ob es bald eine Behandlung geben wird. (ich war am Montag mit ihm in Amsterdam bei der einzigen Spezialistin weltweit zum 4 H Syndrom – sie weiß immer das allerneueste)

Selbst zu essen ist für ihn sehr schwer, einerseits, weil seine Hand so zittert und andererseits, weil er nur ein paar wenige Zähne hat – das ist auch ein Merkmal der Erkrankung.

Es ist anzunehmen, dass er nie in die Pubertät kommen wird, da der Hormonhaushalt meistens gestört ist, und dass er stark kurzsichtig wird.



Momentan sind wir am Garten und Garage umbauen – damit Niclas unseren Garten auch nutzen kann. Er hat jetzt ein kleines Plantschbecken und eine Sandkiste und kann draußen fast überall ohne Barrieren mit Rollstuhl und Bobbycar hinkommen. Wir möchten ihm ermöglichen, dass er wenigstens ein bisschen frei sein kann und nicht immer herumsitzen muss. Auf öffentlichen Spielplätzen kann er fast nichts machen durch seine Einschränkung. Schwimmen liebt er und das Wasser ist für seine Muskeln eine große Erleichterung. Leider können wir das nicht sooft machen.

Unser nächstes Projekt wird ein Lift sein, damit Niclas seinen Rolli auch in der Wohnung nutzen kann (auf und ab tragen ist momentan noch nicht notwendig und auch mühsam) – die Zimmer haben wir dafür schon adaptiert. (zwei Zimmer hatten hohe Schwellen, so mussten wir den Boden anheben, damit man überhaupt mit dem Rollstuhl drüberkommt). Das Bad haben wir auch barrierefrei umgebaut – wir haben zwar jetzt keine Badewanne mehr, aber Nici wird in Zukunft auch selber duschen gehen können, in dem er ebenerdig in die Dusche reinfährt.)

Eine Rollstuhllrampe für unser Auto steht früher oder später an – da gibt es ganz tolle Lösungen, wo man den Rollstuhl direkt festmachen kann im Auto und das Umsitzen nicht mehr notwendig ist.

Aber das sind Zukunftspläne und momentan noch nicht leistbar und auch nicht wirklich nötig, da er doch noch recht klein ist und getragen werden kann, wir denken nur viel darüber nach, wie wir ihm und natürlich auch uns das Leben leichter machen können.

Wir sind sehr dankbar für jede Unterstützung, die wir bekommen und hoffen auch nicht allzu unbescheiden zu wirken.

Liebe Grüße von Sabine Pessenteiner; Nici mit drei großen Brüdern; Papa und Hündin Mia!