

Wen dürfen wir heute unseren Lesern vorstellen?

Wir sind Familie Schiener und wohnen in Groß-Umstadt in der Nähe von Frankfurt. Zu unserer Familie gehören Andreas, Kerstin, die beste Schwester der Welt Leni und unsere Emma. Emma ist 14 Jahre alt und wurde mit dem Xia-Gibbs-Syndrom geboren. Das Xia-Gibbs-Syndrom (XGS) ist eine seltene genetische Mutation, bei der das AHDC1-Gen verändert ist. Als neurologische Entwicklungsstörung hat sie ihren Ursprung im Gehirn und führt zu körperlichen und geistigen Beeinträchtigungen.

Weitere Symptome können sein: Sprachverzögerung (mit stark eingeschränkter oder fehlender Sprache) mittelschwere bis schwere kognitive Beeinträchtigung, Hypotonie, Schlafapnoe, Krampfanfälle.

Wer hat Ihnen nach der Geburt oder nach der Diagnose geholfen?

Emma kam im November 2010 in der 36. Schwangerschaftswoche zur Welt und wurde am 3. Lebenstag auf die Neugeborenenintensivstation verlegt. Diese haben wir nach ein paar Tagen ohne Diagnose verlassen, aber mit dem Hinweis, es könnte irgendetwas sein. Es begannen zahlreiche Untersuchungen, Besuche bei den unterschiedlichsten Ärzten und Kliniken. Wir reisten quer durch Deutschland. Die Ungewissheit war nicht immer einfach und die Hoffnung, es sei alles „gut“ bestand immer. Die Diagnose bekamen wir letztendlich 2016 durch die 3. Genanalyse. Emmas Syndrom wurde erst 2014 entdeckt. Daher war eine frühere Diagnose gar nicht möglich. Mit der Diagnose war unsere Zukunft zunächst auf den Kopf gestellt, die Hoffnung auf ein „normales“ Leben zerbrochen und die Endgültigkeit kaum zu ertragen. Irgendwie kam aber auch eine Art von Erleichterung auf, dass nun die Suche ein Ende hat und Emmas Verzögerung einen Namen hat. Der Kinderarzt teilte uns damals mit, dass wir ja wissen, dass wir ein ganz besonderes Kind hätten, aber aktuell wäre sie noch „besonderer“, da sie Patientin Nummer 5 weltweit mit diesem Syndrom wäre. Prof. Dr. Klepper aus der Kinderklinik Aschaffenburg nahm uns aber wunderbar an die Hand und hat uns viele unserer ersten Fragen beantwortet, uns geduldig zugehört und letztlich aufgezeigt, was wir alles tun sollen, zum Beispiel die Beantragung eines Pflegegrades und eines Schwerbehindertenausweises. Schon gleich zu Beginn hat er uns direkt mit der Forschungsgruppe in Amerika in Kontakt gebracht. Im selben Jahr gab es ein erstes europäisches Treffen betroffener Familien in Brüssel, bei dem auch Professor Gibbs, der Entdecker und Namensgeber des Syndroms, mit dabei war.

Von Anfang an hatten wir besonders großen Rückhalt und große Hilfe durch unsere Familien. Unsere Eltern, die Tante und Schwester waren und sind immer für uns da. Sie hörten uns zu, entlasteten uns durch die Betreuung von Emmas großer Schwester, die damals drei Jahre alt war, und übernahmen alle Aufgaben, für die wir sie gerade gut gebrauchen konnten.

Wer steht heute an unserer Seite?

Wir haben das wunderbare Glück, eine großartige Familie und tolle Freunde zu haben. Vor allem die Großeltern, die Tante Bianca und unsere wunderbare Tochter Leni, die

## MOMENTAUFNAHME

In unserer Momentaufnahme stellen sich Familien vor, in denen ein Mensch mit Behinderung lebt. Diese Familien zeigen, wie bunt und vielfältig ihr Leben ist, was Zusammenhalt bedeutet, wie wichtig die Unterstützung von Freunden und auch von der Lebenshilfe ist.

Der Familienfragebogen der LHZ: heute mit Familie Schiener

# Mit Emma mitten im Leben



Fotos: privat

Andreas, Kerstin und Emma Schiener meistern gemeinsam mit der Familie einen glücklichen Alltag.

Emma gerne „nehmen“ und Zeit mit ihr verbringen, so dass wir die anstehenden Dinge des Alltags erledigen und manchmal mit unserer großen Tochter allein oder auch nur als Paar etwas unternehmen können. Diese begleiten uns, tragen uns und unterstützen uns in vielen Bereichen. Die Freunde kennen Emma von Geburt an und nehmen sie so, wie sie ist. Dick, dünn, alt, jung oder beeinträchtigt. Die Langsamste gibt das Tempo vor.

Aber auch Einrichtungen wie Lebenshilfe und Kinderhospiz bieten Betreuung, Entlastung und schaffen Freiräume. Für Emma spielt die Lebenshilfe eine wichtige Rolle. Sie liebt die Mitarbeiter der Lebenshilfe an ihrer Schule und verbringt gerne auch in den Ferien Zeit in der Betreuung der Lebenshilfe. Auch geht sie gerne zu Treffen und Ausflügen mit. Da ist Emma wunderbar aufgehoben und sehr glücklich. Ergänzend dazu bekommen wir Unterstützung durch das Kinderhospiz der Malteser. Thematische Nachmittagsangebote für Emma, aber auch der Besuch einer ehrenamtlichen Mitarbeiterin in regelmäßigen Abständen sind für Emma eine ungeduldig erwartete Abwechslung.

Daneben sind es die weiteren Familien mit betroffenen Kindern, mit denen wir uns mittlerweile austauschen. Vor etwa vier Jahren haben wir ein erstes deutsches Treffen von betroffenen Familien hier bei uns in Groß-Umstadt initiiert. Die Gruppe wurde und wird immer größer, und wir haben schließlich 2023 den gemeinnützigen Selbsthilfeverein Xia-Gibbs gegründet. Getreu dem Motto „gemeinsam handeln stärkt“. Gemeinsam wollen wir den Aufbau eines medizinischen Netzwerkes und die Erforschung des Syndroms vorantreiben. Damit auch wir einen Arzt finden, der sich dieses Syndroms

annimmt und zum medizinischen Experten für den deutschsprachigen Raum wird.

Die gemeinsamen Ziele und Projekte stärken uns. Der Austausch in vielen Bereichen ist sehr hilfreich. Von komplexen Anträgen, Möglichkeiten und Ablehnungen bei Ämtern und Behörden bis hin zu ganz praktischen Tipps für den Alltag zu Hause und unterwegs. Diese Gemeinschaft zeigt: Wir sind nicht allein und werden verstanden. Das hilft uns sehr.

Wir wollen uns mit Emma nicht verstecken. Auch im Ort kennen viele Emma und uns. Sich nicht erklären müssen, ein auch auf Emma Zugehen, mit ihr reden, sie nur schwer verstehen, sie mal an der Hand nehmen und losziehen – eben ein normaler Umgang mit Emma – das sind Dinge, um die wir uns von Anfang an mit Offenheit bemüht haben. Wir sind stets positiv eingestellt, bewahren uns unsere Lebensfreude und wollen auch weiterhin unterwegs und gesellschaftlich eingebunden sein.

Was nervt Sie im Alltag?

Die Bürokratie! Der tägliche Kampf mit Behörden, Ämtern, der Krankenkasse, der Beihilfe, der Pflegekasse, der Eingliederungshilfe, der Schule, der Kampf um eine Schulbegleitung und um und. Die vermutlich nie endende Situation, immer wieder und für alles Benötigte Briefe schreiben zu müssen, Telefonate zu führen, Widersprüche zu erstellen, Argumente zu sammeln, Rechtsberatung in Anspruch zu nehmen und grundsätzlich die Notwendigkeit, mit viel Wissen fast alles erkämpfen zu müssen. Das kostet unendlich viel Zeit und Kraft. Oftmals mit Ärger verbunden. Zeit, die wir besser für unsere Emma oder gerne auch

mal wieder für uns investieren würden. Wir müssen immer wieder neu für unser Kind kämpfen. Aber WIR müssen diesen Weg für unsere Emma gehen. Sie kann das allein nicht. Bei all der geschilderten Bürokratie gibt es keine Entlastung, sondern nur erhöhten Mehraufwand.

Tatsächlich ist eine weitere Herausforderung des Alltags die leider doch häufige schlechte Laune unserer Emma und ihre Ungeduld bei anstehenden Terminen. Sie hat nicht die Möglichkeit, sich selbstständig mit anderen Kindern zu treffen. Sie ist in ihren genetisch gegebenen Einschränkungen gefangen! Alles, was stattfindet, muss von uns organisiert und begleitet werden.

Und schließlich dann aber doch auch das noch immer bäugt werden in der Öffentlichkeit, wenn Emma in ihrer ganz eigenen Art Geräusche von sich gibt, sich freut, singt oder sich aus Trotz oder Enttäuschung auf den Boden wirft und heult.

Worüber haben Sie sich zuletzt so richtig gefreut?



Wenn Emma mit uns aus vollem Herzen lacht und vor allem über sich selbst lacht. Wenn Emma etwas hinkommt, was sie lange Zeit nicht konnte oder mühsam üben musste. Das selbstständige Anziehen der geeigneten Schuhe (es geht noch immer nur Klettband), das Anziehen der Jacke und Schließen des Reißverschlusses, Das Einstecken des Gurtes beim Anschnallen im Auto. Das klappt aber nur auf dem Beifahrersitz, weshalb seither einer von uns dadurch immer hinten sitzen muss.

Was halten Sie von der Petition für mehr Tagesförderstätten und Wohngruppen für junge Erwachsene mit Behinderung?

Wir haben diese Petition bereits unterschrieben, weil wir der Meinung sind, dass das sehr wichtig ist. Es muss mehr Einrichtungen geben und mehr in den Blickpunkt gestellt werden. Wie sieht Emmas Zukunft aus? Wer kümmert sich um sie, wenn wir nicht mehr können beziehungsweise auch sie irgendwann ihr eigenes Leben führen will? Wie kann sie auch ohne uns gut leben? Diese Fragen beschäftigen vermutlich nicht nur uns, sondern viele Eltern mit besonderen Kindern. Dass man mittlerweile diesen Bedarf beziehungsweise die Versorgungslücke erkannt hat, ist ein erster wichtiger Schritt.

Einen ersten vorbereitenden Schritt in Richtung Zukunft und Absicherung unserer Emma haben wir bereits durch die Erstellung eines Behindertentestaments getan. Hier sind die Standardlösungen verschiedener Testament-Modelle nicht die geschicktesten, weshalb wir über einen Spezialisten ein passendes Testament haben erstellen lassen. Das hat Zeit und Geld gekostet, gibt uns aber das gute Gefühl, dass wenigstens an dieser Stelle vieles durchdacht und bereits geregelt ist.

Wie sieht für Sie ein perfekter Sonntag aus?

Einmal ohne nächtliches Aufwachen länger als 6.15 Uhr ausschlafen und dann mit einer zufriedenen Emma schön frühstücken. Anschließend spielt Emma glücklich in ihrem Zimmer, lässt ihre Schwester ausschlafen, kocht mit uns gemeinsam Mittagessen und am Nachmittag machen wir mit Freunden einen kleinen Ausflug. Emma ist dabei einfach nur glücklich.

Mehr Infos unter: [www.xia-gibbs.de](http://www.xia-gibbs.de)

Bitte senden Sie uns weiterhin Ihre persönlichen Geschichten in Fragen und Antworten für unsere Momentaufnahme. Entweder per Post oder per Mail an: [kerstin.heidecke@lebenshilfe.de](mailto:kerstin.heidecke@lebenshilfe.de).