



PAULINE braucht dringend **UNTERSTÜTZUNG!**

Ein Leben mit dem **SELTENEN GENDEFEKT KCNT1**

FÖRDERVEREIN LÜTZELSOON E. V. BITTET UM SPENDEN FÜR PAULINE

Ein schwerer Start

Gewünscht und vom ersten Augenblick an geliebt, erblickt Pauline am 04. April 2017 in Simmern das Licht der Welt. 2.995 g schwer und 50 cm groß scheint nach absolut unkomplizierter Schwangerschaft das Glück perfekt. Doch schon bald merkt die Familie, dass etwas nicht stimmt. Schon am ersten Tag fängt Pauline an zu krampfen und scheint abwesend. Sofort wird Pauline in eine Spezialklinik nach Heidelberg verlegt. Die Anfälle häufen sich. Bis zu 300 an einem Tag! Zahlreiche Untersuchungen und Tests werden durchgeführt, viele Medikamente ausprobiert. Nichts scheint zu helfen. Nach zwei Monaten steht die niederschmetternde Diagnose fest. Pauline hat KCNT1.

KCNT1

KCNT1 ist eine besonders schwere Form der Epilepsie, die auf eine Mutation des Kalium-Kanal-Gens zurückzuführen ist. Der im Gehirn befindliche Kalium-Kanal steht förmlich unter Dauerstrom, es kommt zu ständigen epileptischen Krämpfen. Weltweit sind nur wenige Kinder von dieser Erkrankung betroffen. Noch gibt es keine erfolgsversprechenden Therapiemöglichkeiten. Die Prognosen sind erschütternd.

Leben mit dem Gendefekt

Paulines Alltag ist von Krampfanfällen gezeichnet. Teilweise ist eine Sauerstoffversorgung notwendig. Sie ist noch immer auf dem Stand eines Neugeborenen und lebt in ihrer eigenen Welt. An schlechten Tagen oder bei Infekten verschlechtert sich ihr Zustand, dann werden die Nächte zum Tag. Es sind immer wieder Krankenhausaufenthalte notwendig. Pauline gilt zu 100% schwerbehindert und hat die höchste Pflegestufe.

Eine große Herausforderung für die Familie

Die Familie leistet unglaubliches. Nach 4 Monaten kommt Pauline nach Hause. Seitdem steht der Alltag Kopf. Sie braucht 24-Stunden-Betreuung. Täglich stehen Therapien an und Pauline wird so gut es geht in den Alltag integriert. Sie muss gefüttert und rund um die Uhr versorgt werden. Dank einer speziellen Diät und der liebevollen Zuwendung geht es Pauline trotz der schweren Erkrankung besser. Die epileptischen Anfälle konnten deutlich reduziert werden.

Dennoch kommt die Familie oft an ihre Grenzen. Neben Paulines Pflege stehen die alltäglichen Pflichten an. Der Vater ist die Woche über auf Montage. Dann muss Paulines Mutter die täglichen Aufgaben alleine stemmen. Auch die beiden Geschwister, 9 und 14 Jahre, sollen nicht zu kurz kommen. Großartige Hilfe leistet ein lokaler Pflegedienst. Ein Palliativarzt und ein Hospizteam stehen Pauline weiterhin zur Seite.

Wie kann geholfen werden?

Pauline braucht vor allem Aufmerksamkeit und Zeit. Aber auch viele Hilfsmittel sind notwendig. Ein Überwachungsmonitor, spezielle Reha-Sitze, Lagerblöcke etc. Das Pflegegeld deckt den Bedarf bei weitem nicht ab. Um weiterhin mobil zu bleiben und Pauline auf keinen Fall auszugrenzen, ist derzeit die Anschaffung eines neuen, behindertengerechten Fahrzeuges dringend erforderlich. Auch stehen weitere Therapien, wie z. B. eine Delfin-Therapie, auf der Wunschliste. Die Familie gibt die Hoffnung nicht auf, dass mit vereinten Kräften Pauline auch weiterhin ihr Leben so lebenswert wie möglich gestaltet werden kann.

Wer der Familie helfen möchte, kann dies in Form einer Spende tun.

SPENDENKONTO:

Förderverein Lützelsoon
Kreissparkasse Birkenfeld Kirn
Konto: 420 700
BLZ: 562 500 30

IBAN: DE86 5625 0030 0000 4207 00
BIC: BILADE55XXX
Kennwort: Pauline