

LGMD S2



Hi Volks, ich heiße Mara,

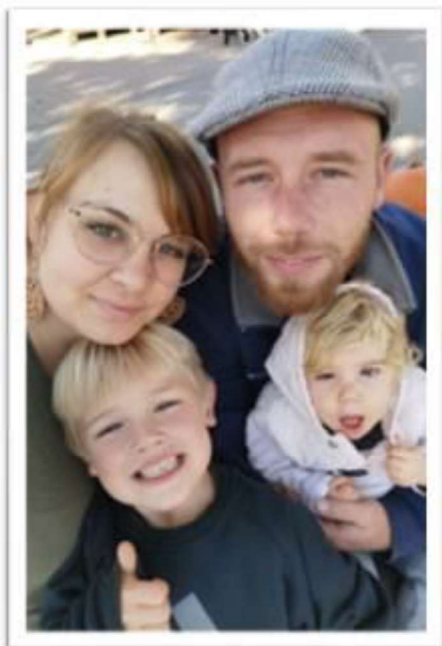
bin ziemlich genau 1,5 Jahre alt und die Prinzessin der Familie. Ich möchte euch gern von meiner Geschichte erzählen.

Schon kurz nach meiner Geburt hatte meine Mama im Gefühl, dass ich wohl ein bisschen anders bin. Sie ist Heilerziehungspflegerin und hat dafür wohl ein gutes Auge. Zu Beginn wurde meine Mama für verrückt erklärt. Ärzte sagten ihr oft, ich sei nicht krank. Meine Mama sollte sich doch mal therapeutische Hilfe suchen.

Jedenfalls konnte ich von Anfang an nicht gut Trinken, nahm nicht gut zu. Das tue ich bis heute nicht und halte meine schlanken 8 Kilo auf 74 cm Körpergröße seit einigen Monaten. Die Ärzte meinten immer es sei alles okay. Aber Mama hat nicht aufgegeben. Ich habe mich nicht gut entwickelt und nach 7 Monaten wars dann so schlimm, dass die Ärzte doch rätselten was ich wohl haben könnte. Lange wurde gesucht. Und nun kam endlich meine Diagnose zu Tage.

Ein Gendefekt auf TRAPPC11 sorgt dafür, dass ich eine LGMDS2 entwickeln werde. Bislang bin ich nur schlapp.

Ich kann mich nicht drehen und Mama sagt meine Arme sind wie Pudding. Weiß nicht was daran falsch sein soll. Pudding ist lecker. Den kann ich sogar essen. Alles was kein Brei ist, kann ich nicht essen.



Ansonsten trifft der Satz außer Muskeln fehlt mir nichts auf mich leider nicht zu. Der Gendefekt beschert mir noch einen Haufen anderer unschöne Effekte. Ich habe ganz schlechte Augen (das war das erste was aufgefallen ist) außerdem ist mein Kopf zu klein (Mikrozephalie) und in meinem Kopf ist auch so einiges nicht richtig (Balkenhypoplasie und noch mehr).

Alles was keine Kumpelinnen und Kumpel im gleichen Alter so können, kann ich nicht. Ich kann nicht Krabbeln oder sitzen. Selbst drehen fällt mir schwer. Ich greife nach meinem Spielzeug aber meine Trefferquote ist nicht so hoch.

Ich bin aber trotzdem meistens ziemlich fröhlich und gut gelaunt. Mein Liebingsmensch ist mein großer Bruder Jannik. Er ist einfach der beste.

Naja, meine vielen Baustellen sorgen dafür, dass Mama große Angst um mich hat. Sie sagt, dass meine Prognosen wohl nicht so gut sind und sie hat Angst dass ich früh sterben könnte. Sie weint ganz viel und oft. Aber dann lächel ich so breit wie ich nur kann und dann ist die Welt wieder ein bisschen besser für meine Mama. Ich bin zäh und ich gebe alles.