



«Sie haben Beals.»

«Was habe ich?» fragte ich den Arzt. «Sie haben das Beals-Hecht-Syndrom. Das ist eine sehr, sehr seltene Bindegewebserkrankung. Weltweit gibt es nur ungefähr 100 registrierte Fälle.»



Denise Dätwyler

Selbstbetroffene und Mitgründerin von Beals Schweiz
Beals Schweiz, Stockweg 21B, 4852 Rothrist
www.beals-schweiz.ch

Ich sass da und war komplett sprachlos. Jetzt wurde mir nach so vielen Jahren endlich bewusst, weshalb ich so anders aussah. Ich habe eine Trichterbrust, verdrehte Knie- und Oberschenkel, Fussfehlstellungen, Hyperkyphose und andere tägliche Begleiter die sich besonders unter Belastung bemerkbar machen. Alles machte plötzlich einen Sinn! Mein Körper muss ja viel mehr leisten, als dies bei einem gesunden Erwachsenen der Fall ist.

Aufgrund meines sehr dünnen Aussehens und durch die Leistungsschwäche im Sportunterricht, wurde ich früher als Kind oft gemobbt. Damals gab es noch keine Diagnose. Ich galt als ein sehr mageres und unспортliches Mädchen, das doch einfach mehr essen sollte.

Beim Beals-Syndrom führt ein angeborener Gendefekt (FBN2) zu einem fehlerhaften Wachstum von Knochen und Gewebe. Zudem ist die Aktivität des lebensnotwendigen Proteins Fibrillin-2 gestört. Beim Beals-Syndrom können verschiedene Symptome auftreten. So z.B. Kontrakturen der Gelenke, unterentwickelte Muskulatur, lange und dünne Knochen, verkrümmte nach aussen gedrehte Arm- und Beinknochen, Hyperkyphose, Skoliose, Herzklappen-defekt, Aortenwurzelerweiterung, Störungen des autonomen Nervensystems, zerknitterte Ohren, sehr dünne Hornhaut, ein rundes «Mondgesicht», kleiner Kiefer und Engstellungen der Zähne usw.

Heute kann man betroffenen Kindern helfen. Doch dafür muss die Krankheit in der breiten Öffentlichkeit mehr Beachtung finden, damit Eltern die richtigen Schritte einleiten können.



Denise Dätwyler: Alles machte plötzlich einen Sinn! Mein Körper muss ja viel mehr leisten.

Kontakt und Informationen

Sind Sie oder ein naher Verwandter von Ihnen von Beals betroffen? Oder besteht eine erste Verdachtsdiagnose? Dann melden Sie sich bei Beals Schweiz. Ich würde mich gerne mit anderen Betroffenen vernetzen.

Kontakt unter: info@beals.ch

Weitere Informationen
finden Sie auf der Website
Beals Schweiz:
www.beals-schweiz.ch

