Emanuel Syndrom:

ein Leitfaden für betroffene Familien















übersetzt aus: Stephanie St. Pierre, Melissa Carter, MD, FRCPC (2011): *Emanuel Syndrome. A guide for families.*

Inhaltsverzeichnis

Einleitung	4
Entstehung unserer Gruppe	5
Was ist das Emanuel Syndrom?	8
Was verursacht das Emanuel Syndrom?	8
Wie entsteht die balancierte Translokation?	11
Welche Tests werden zur Diagnose verwendet?	11
Gibt es irgendwelche anderen Risiken für Träger der balancierten Translokation?	13
Besteht bei mir ein Risiko für Komplikationen während der Schwangerschaft?	14
Ich wünsche mir weitere Kinder. Welche Möglichkeiten habe ich?	14
Welche Tests sind während der Schwangerschaft für eine Diagnose erforderlich?	15
Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass die Geschwister von Kindern mit ES die balancierte Translokation tragen?	15
Welches sind die häufigsten Probleme, die Kinder mit ES bei der Geburt haben?	
Die Diagnose erhalten	
Wie sind Kinder mit ES?	
Was sind die am häufigsten auftretenden Besonderheiten beim ES? ES?	
Gaumenspalten	
Herzfehler	
Überschüssige Haut/ Hautanhängsel	21
Ohren/Hören	
Sakralgrübchen	22
genitale und anale Fehlbildungen	22
Fehlbildungen am Darm	22
Neurologische Auffälligkeiten	22
Augen, Sehfähigkeit	25
Nierenfehlbildungen	
Orthopädische Probleme	26
Zahnfehlbildungen	26
Ernährung	
Andere Gesundheitsprobleme	27
Wachstum	
Entwicklungsgspekte	28

Pubertät	29
Verhalten	29
Aussehen	30
Wenn mein Kind nur wenige gesundheitliche Probleme hat, bedeutet das, dass es sich besser entwickeln wird?	30
Woraufhin soll der Arzt mein Kind untersuchen?	30
Welche Therapiemaßnahmen gibt es für mein Kind?	32
Ist etwas Bestimmtes zu berücksichtigen, wenn sich unsere Kinder einem medizinischen Verfahr unterziehen müssen?	
Wird mein Kind sprechen lernen?	34
Wird mein Kind laufen lernen?	34
Welche Lebenserwartung hat eine Person mit ES?	35
Warum sind manche Kinder stärker betroffen als andere - sowohl in gesundheitlicher als auch entwicklungsbezogener Hinsicht?	36
Auf welche Förderung/Versorgung hat mein Kind Anspruch?	36
Was für einen Einfluss wird die besondere Situation meines Kindes auf mich haben – und auf ur	ısere
Familie?	37
Was tun wir als erstes?	42

Einleitung

Entsprechend dem Stand von 2011 (Jahr der Erscheinung der Broschüre) hat die Gruppe *Chromosom 22 Central* (http://www.c22c.org/) 200 Kinder mit Emanuel Syndrom (ES) ausfindig gemacht und weiß von über 300 Träger der balancierten Translokation t (11; 22).

Die meisten Informationen in dieser Broschüre basieren auf den Auskünften von unseren Familien, auf den bis dato (2011) veröffentlichten medizinischen Artikeln sowie auf den Ergebnissen einer kürzlich von Dr. Melissa Carter und Kollegen durchgeführten Studie über Kinder mit ES und Träger der balancierten Translokation t (11; 22).

Unsere Kinder sind erstaunlich! Wenn Du jemals einen medizinischen Artikel über das ES gelesen hast, wirst Du sicherlich nicht gelesen haben, dass einige unserer Kinder ein wenig schreiben können, dass sie gelernt haben, Seil zu springen oder einen Basketball zu dribbeln, oder dass sie sogar einen gelben Gürtel in Taekwondo bekommen haben! Du wirst nicht lesen, dass es Kinder gibt, die mit ein wenig Hilfe Skifahren oder Reiten können. Natürlich sind nicht alle unserer Kinder fähig, diese Dinge zu tun, aber ein paar von ihnen können es ganz sicher! Alle Eure Kinder haben spezielle Talente.





Diese Broschüre soll Eltern mit Wissen versorgen, das sie in den Händen halten können und das sie auch mit anderen teilen können. Wir möchten eine Orientierungshilfe bereitstellen und Verständnis, Sachkenntnis und ein bisschen Hoffnung - die direkt von einigen unserer Familien kommt - vermitteln. Die Ideen für die Themen und Zitate, die in diesem Buch vorkommen, stammen von Eltern, die genau wissen, was Du gerade durchstehst. Sie werden da sein für Dich auf Deinem Weg. Einige Abschnitte wirst Du sicher nicht gerne lesen; andere Teile dagegen mögen Dich zum Lächeln bringen. Die Worte kommen alle direkt aus dem Herzen.

So, lass uns am Anfang starten...

Balancierte Translokationen treten schätzungsweise bei nahezu einem von 500 Menschen auf. Die Translokation t (11; 22) ist dabei diejenige reziproke Translokation, die beim Menschen am häufigsten vorkommt. Wie oft sie jedoch ganz genau vorkommt, weiß man nicht. Ein Forscherteam schätzte die Prävalenz auf 1 von 30 000 bis 50 000 Individuen (Imataka et al, 2004).

Obwohl das Vorkommen der Translokation an sich als relativ häufig angesehen wird, gibt es nicht viele Kinder auf der Welt mit der unbalancierten Version, bekannt als Emanuel Syndrom. Durch publizierte Fallbeispiele und Mitglieder unserer Gruppe kennen wir etwa 400+ Fälle. Es wird davon ausgegangen, dass es noch mehr Betroffene auf der Welt gibt, besonders in nicht-englisch sprachigen Ländern, aber wir wissen nicht genau, wie viele es sind.

Entstehung unserer Gruppe

Im Jahr 1995 wurde Maia als Tochter von Stephanie und Martin St.-Pierre in Alberta, Kanada, geboren. Stephanie hatte vor Maia vier Fehlgeburten erlitten und nichts davon gewusst, dass sie eine Trägerin der balancierten Translokation (11; 22) war. Bei Maia wurde eine unbalancierte Translokation (11; 22) festgestellt bzw. das Supernumerary Der (22) Syndrome, wie es damals bezeichnet wurde. Stephanie ging auf die Suche nach anderen Betroffenen und fand sie. 1996 kam eine Gruppe von 17 Familien zusammen, die betroffene Kinder hatten, und schuf The International Translocation Network. Mit der Zeit wurden jedoch auch Fälle mit anderen Störungen auf dem 22. Chromosom aufgenommen, so dass alsbald eine Umbenennung der Gruppe in Chromosom 22 Central folgte. Nichtsdestotrotz unterstützt unsere Organisation weiterhin viele Familien von Kindern, die unter dem ES leiden.

Wissenschaftliche Artikel, die die unbalancierte Translokation (11; 22) bzw. das *Supernumerary Der(22) Syndrome* zum Gegenstand haben, reichen zurück bis in die 1970er-Jahre. In noch früheren Berichten der 1960er-Jahre werden Fälle von Trisomie 22 erwähnt, einem andersartigen Leiden, das in den Anfängen der Chromosomenanalyse mit dem *Der(22) Syndrome* verwechselt wurde. Obwohl die Berichte aufgrund der begrenzten technischen Möglichkeiten in diesen Jahren nicht eindeutig sind, werden in ihnen wahrscheinlich auch Kinder mit der unbalancierten Translokation t (11; 22) beschrieben.

In der medizinischen Fachliteratur wurden im Laufe der Zeit viele verschiedene Bezeichnungen für die Störung vergeben. Das erschwerte es den Familien, miteinander in Kontakt zu treten. Obwohl das Syndrom in der jüngsten Vergangenheit eigentlich unter dem Begriff Supernumerary Der(22) Syndrome bekannt war, wurde es z.B. auch als Partial Trisomie 22q oder unbalancierte Translokation (11; 22) bezeichnet sowie - in sehr frühen Berichten – fälschlicherweise als Cat Eye Syndrome oder Partial Trisomie 11q. Viele der klinischen Symptome, die bei unseren Kindern zu sehen sind, werden auch bei Kindern gefunden, die Trisomie 11q haben. Es sind wahrscheinlich die Auswirkungen der zusätzlichen Gene des Chromosoms 11, die die schwerwiegenderen Entwicklungsprobleme unserer Kinder gegenüber den Kindern mit den anderen hier genannten Syndromen verursachen.

Obwohl von verschiedenen Wissenschaftlern Berichte über die Translokation t (11; 22) und das unbalancierte Syndrom veröffentlicht worden sind, hat besonders eine Forscherin zum heutigen Kenntnisstand beigetragen: Dr. Emanuel, eine Zytogenetikerin am *Children's Hospital of Philadelphia/University of Pennsylvania Medical Centre*. Viele unserer Gruppenmitglieder haben an ihren Studien teilgenommen.

Sie und ihre Kollegen sind die Ersten gewesen, die den Mechanismus beschrieben haben, durch den die Chromosomen eines Trägers der Translokation (11; 22) in den Ei- und Samen

zellen falsch sortiert werden, so dass es letztendlich zu einem zusätzlichen, überschüssigen Derivatchromosom kommt, welches die Probleme unserer Kinder verursacht. Unter einem Derivatchromosom versteht man ein strukturell verändertes Chromosom. Eine Untersuchung der DNA-Sequenzen dieses Derivatchromosoms ergab, dass alle Individuen identische Stücke der Chromosomen 22 und 11 besitzen, die die Plätze getauscht haben. Das Forscherteam um Dr. Emanuel war außerdem das erste, das erklären konnte, durch welche Vorgänge es zur Bildung der Translokation kommt. Das Chromosom 22 ist aufgrund der DNA-Sequenzen, die PATTRs (palindromic AT-rich repeats) genannt werden und entlang des q-Arms des Chromosoms gefunden werden, in Teilen anfällig für eine Neuanordnung. Dieselbe Chromosomen-Region ist auch bei der Entwicklung von anderen Störungen auf dem 22. Chromosom beteiligt, einschließlich dem Katzenaugensyndroms, dem häufiger auftretendem 22q11.2 Deletion Syndrome und dem 22q11.2 Microduplication Syndrome. Außerdem wird sie für eine wiederkehrende Translokation mit dem Chromosom 8 mitverantwortlich gemacht.

Den Namen "Emanuel Syndrom", der der Störung 2004 gegeben worden ist, hat unsere Elterngruppe ausgewählt, um die stetigen Beiträge von Dr. Beverly S. Emanuel zu würdigen. Ihr jahrelanges Engagement in der Forschung über die Translokation t (11; 22) geht zurück bis in die frühen 1970er-Jahre und hält bis heute an. Ihre Forschung hat maßgeblich dabei geholfen zu verstehen, warum die Translokation entsteht. Dieser wichtige Beitrag sowie ihre Unterstützung in Bezug auf unsere Anstrengungen, Informationen über das Leiden zu bekommen und der Öffentlichkeit zugänglich zu machen, haben für unsere Gruppe die Entscheidung leicht gemacht, dem relativ seltenen Syndrom ihren Namen zu geben. Der Begriff "Emanuel Syndrom" wurde als einheitlicher Name für unsere Familien begrüßt und findet nach und nach auch in der medizinischen Welt Verwendung.



Bevor Dr. Emanuel sich für den Fortschritt in der Forschung einsetzte, hatte es für das Syndrom nicht ein mal einen Eintrag in der Datenbank "Online Mendelian Inheritance in Man" (OMM) der National Library of Medicine gegeben. Bei der OMM handelt sich um eine Datenbank von menschlichen Genen und genetischen Syndromen. Auf den Antrag unserer Gruppe hin wurde der Eintrag im November 2004 mit der ID Nummer 609029 hinzugefügt (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/609029). Es war unser erster Schritt nicht nur in Richtung eines einheitlichen Namens, sondern auch in Richtung fachlicher Anerkennung.

Im Jahr 2007 schrieben Dr. Emanuel und ihre Kollegen freundlicherweise einen Artikel für die *GeneReviews*, eine von Experten verfasste Datenbank über genetische Leiden, die sich ebenfalls in der *National Library of Medicine* befindet. Das Emanuel Syndrom war bis dahin auch dort noch nicht aufgetaucht. Die Familien konnten hier aktuelle Informationen zur genetischen Beratung sowie einen allgemeinen Überblick über das Syndrom finden. Der Eintrag wurde 2010 nach der Veröffentlichung unserer neuesten Studie aktualisiert und kann unter folgender Adresse gefunden werden: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1263/

Die größte Studie, die jemals über Menschen mit ES durchgeführt wurde, wurde im Jahr 2009 unter dem Titel "Phenotypic Delineation of Emanuel Syndrome (Supernumerary Derivative 22 Syndrome): Clinical features of 63 individuals" veröffentlicht. Zu den Autoren zählen Melissa T. Carter, Stephanie A. St. Pierre, Elaine H. Zackai, Beverly S. Emanuel und Kym M. Boycott. Die Untersuchung erschien 2009 in der August-Ausgabe des American Journal of Medical Genetics. Die Publikation stellte einen Meilenstein in der ES-Forschung dar, da sie aktuelle und detaillierte Informationen über die Chromosomenstörung enthielt. Solch präzisen Beschreibungen hatten bis dahin gefehlt. Die Studie war von unschätzbarem Wert, um den Familien und ihren Therapeuten Informationen über das Syndrom an die Hand geben zu können. Der Link zum Download ist auf unserer Website frei verfügbar.

Eine Follow-Up-Studie , die die Träger der balancierten Translokation t (11; 22) zum Gegenstand hatte, wurde im Januar 2010 im selben Journal publiziert: "Risk of breast cancer not increased in translocation 11;22 carriers: Analysis of 80 pedigrees" (von Melissa T. Carter, Nicholas J. Barrowman, Stephanie A. St-Pierre, Beverly S. Emanuel und Kym M. Boykott). Mit dieser Untersuchung sollte der Frage nachgegangen werden, ob es tatsächlich ein erhöhtes Risiko für die Träger der balancierten Translokation t (11; 22) gab, an Brustkrebs zu erkranken. Diese These war nämlich vereinzelt in der Fachliteratur aufgestellt worden. Die Forscher kamen zu der Schlussfolgerung, dass es kein erhöhtes Risiko für Brustkrebs verglichen mit der Allgemeinbevölkerung gab. Der Artikel ist auch auf unserer Webseite verlinkt und kann umsonst heruntergeladen werden.



Emanuel Syndrome Awareness Day

Am 22. November 2010 hielt unsere Gruppe ihre erste Kampagne für einen "Emanuel-Syndrom-Tag" ab, was helfen sollte, Aufmerksamkeit in der Cyberwelt zu erwecken. Wir werden den 22. November (11/22) jedes Jahr nutzen, um auf das Syndrom aufmerksam zu machen und darüber aufzuklären.

Was ist das Emanuel Syndrom?

Ein Syndrom wird üblicherweise definiert als Kombination von Befunden bzw. Symptomen, die für ein bestimmtes Leiden typisch sind. Unsere Kinder bekommen ihre Diagnose jedoch in der Regel nach einem positiven Gentest, der das Vorliegen eines zusätzlichen kleinen Chromosoms, bestehend aus Teilen der Chromosomen 11 und 22, anzeigt. Der Besitz dieses Chromosoms führt zu den gemeinsamen Merkmalen, die bei der Mehrheit der Kinder mit ES beobachtet werden. Dazu können ein kleiner Unterkiefer (Mikrognathie), eine Gaumenspalte, ein Herzfehler, Schwerhörigkeit, Hautanhängsel, Nieren- und Genitalfehlbildungen sowie tiefgreifende geistige und körperliche Beeinträchtigungen gehören. Es ist wichtig zu wissen, dass nicht alle Kinder mit ES exakt dieselben Merkmale haben. Es gibt Kinder, die nur gering ausgeprägte körperliche oder gesundheitliche Probleme haben, aber alle weisen in unterschiedlicher Ausprägung eine Entwicklungsverzögerung auf.

Es wurde von einigen Eltern festgestellt, unsere Kinder würden sich ähneln, weil sie einige charakteristische Gesichtsmerkmale aufweisen würden wie eine breite Nase, eine längere Oberlippe (Philtrum), tiefliegende Ohren, ein kleines Kinn und tiefliegende Augen.



Was verursacht das Emanuel Syndrom?

Das ES wird durch das Vorhandensein eines zusätzlichen Derivatchromosoms verursacht, das aus dem oberen Teil des Chromosoms 22 und dem unteren Teil des Chromosoms 11 besteht. Während gesunde Individuen 46 Chromosomen besitzen, erben Individuen mit ES dieses zusätzliche 11/22-

Chromosom, was dazu führt, dass sie insgesamt 47 Chromosomen haben – ein Chromosom zu viel. Das Phänomen ist vergleichbar mit der Konstellation beim Down-Syndrom, bei dem die Kinder ein zusätzliches Chromosom 21 haben, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. Der Begriff Trisomie bezeichnet das Vorliegen von drei Exemplaren eines ganzen Chromosoms oder eines Chromosomenteils.

Chromosomen treten in Paaren auf, und diese Paare sind von 1 bis 22 durchnummeriert. Hinzu kommt ein Paar von Geschlechtschromosomen – entweder zwei X-Chromosomen (weiblich) oder ein X- und ein Y-Chromosom (männlich). Ein Baby erbt von jedem Elternteil einen Chromosomensatz. Im Falle der Träger der balancierten Translokation t (11; 22) muss entweder die Ei- oder die Samenzelle ein zusätzliches, kleines Chromosom enthalten, damit ein Kind mit Emanuel Syndrom entsteht.

Bei unseren Kindern ist also ein Teil des Chromosoms 22 in dreifacher statt in der gewöhnlichen zweifachen Ausführung vorhanden. Es geht um den Abschnitt, der von ganz oben (dem "p"-Arm) bis hinunter zu dem langen "q"-Arm und bis zur Bruchstelle, die als 22q11.2 identifiziert wurde, reicht. Auch Teile des Chromosoms 11 sind drei- statt zweimal vorhanden. Hier handelt es sich um den Bereich von der Stelle 11q23.3 bis hinunter bis zum Ende. Da auf dem zusätzlichen Teil von Chromosom 22 nicht sehr viele Gene lokalisiert sind, wird angenommen, dass die Symptome des ES hauptsächlich auf das zusätzliche genetische Material des Chromosoms 11 zurückzuführen sind.

Wenn ein Mensch zu viel oder zu wenig genetisches Material erbt (wenn z.B. ein Teil eines Chromosoms fehlt oder zu viel vorhanden ist), kommt es häufig zu Geburtsdefekten. Das ist insbesondere dann der Fall, wenn das zusätzliche oder fehlende Stück groß genug ist, um es unter einem Mikroskop sichtbar zu machen. Die Träger der balancierten Translokation t (11; 22) hingegen entwickeln sich vollkommen normal, da sie trotz des Platztausches der Chromosomen insgesamt die regelgerechte Menge an genetischem Material besitzen. Wenn man sich die Chromosomen als "Baupläne für die Bildung von Zellen" vorstellt, sind Chromosomenfehler vergleichbar mit fehlerhaften Bauplänen, welche dazu führen, dass die Zellen (und damit das Gewebe und die Organe, die aus Zellen aufgebaut sind - wie das Gehirn und das Herz) sich nicht normal entwickeln.

Individuen mit ES haben folgenden Karyotyp:

47, XX (or XY), +der(22),t(11;22)(q23.3q11.2), mat (oder pat)

Der Karyotyp beschreibt die Chromosomen einer Person:

- **47** zeigt an, dass 47 Chromosomen vorhanden sind (ein normaler Satz besteht aus 46 Chromosomen).
- XX zeigt an, dass es sich um ein weibliches Individuum handelt (XY steht für männlich).
- +der(22) zeigt an, dass es ein zusätzliches (+) "Derivatchromosom" (der) gibt. Die Zahlen in den Klammern verdeutlichen, welches Chromosom beteiligt ist (basierend auf dem Centromer, das den p- und q-Arm zusammenhält – NICHT auf dem längeren Stück des Chromosoms).
- t(11;22) bezieht sich auf die zwei Chromosomen, die an der Translokation beteiligt sind.
- (q23.3;q11.2)- bezieht sich auf die Bruchstellen, die bei jedem Chromosom involviert sind.
- mat (oder pat) drückt aus, ob das zusätzliche Chromosom von der Mutter (mat) oder dem Vater (pat) geerbt wurde.

In seltenen Fällen kann das Kind sowohl die balancierte Translokation als auch das zusätzliche Chromosom erben.

Karyotypen, die vor der Mitte der 90er Jahre beschrieben wurden, zeigen möglicherweise andere Bruchstellen auf den beiden Chromosomen an. Mittlerweile wird jedoch angenommen, dass diese Karyotypen fehlerbehaftet sind, weil noch nicht dieselben Techniken wie heute verfügbar waren. Die Forschungen von Dr. Emanuel haben nämlich gezeigt, dass die Bruchstellen fast immer dieselben sind.

Träger der balancierten Translokation t (11; 22)

Die Träger der balancierten Translokation t (11; 22) zeigen keinerlei Auffälligkeiten – außer in Bezug auf die Schwierigkeiten, denen sie möglicherweise plötzlich gegenüberstehen, wenn sie versuchen, ein Baby zu bekommen, und die sie nicht beeinflussen können. Für gewöhnlich werden die Probleme unbemerkt über Generationen hinweg weitergegeben, bis ein Träger mit Unfruchtbarkeit zu kämpfen hat, wiederholte Fehlgeburten erleidet oder ein Kind mit ES zur Welt bringt.

Es gibt viele verschiedene Arten von Translokationen. Die t (11; 22) ist eine reziproke Translokation und sogar die am häufigsten vorkommende, wiederkehrende, reziproke Translokation, die beim Menschen beobachtet wird. Reziprok bedeutet, dass der Austausch von Informationen zwischen diesen Chromosomen wechselseitig ist: Nichts fehlt und nichts ist zu viel, so dass der Träger dieser Translokation im Hinblick auf seine genetische Information "balanciert" ist. Translokationen sind ein relativ häufiges Phänomen (eine von 500 Personen besitzt schätzungsweise eine Translokation) und treten zufällig auf. Es liegt also nicht daran, dass man etwas "Falsches" getan hat, was die Translokation ausgelöst hat. Translokationen können zwischen allen Chromosomen entstehen. Man findet sie in nicht miteinander verwandten Familien mit den unterschiedlichsten ethnischen Hintergründen. In einigen Familien geht die Translokation sogar mehrere Generationen zurück. Sehr selten kann eine Translokation auch spontan entstehen.

Wenn ein Träger der Translokation identifiziert wird und keiner der beiden Elternteile dieselbe Translokation hat, wird das Auftreten als "de novo" bezeichnet. Dr. Beverly Emanuel und ihre Kollegen haben Studien durchgeführt, die aufgezeigt haben, dass diese spezielle Translokation nur in den Spermien von "normalen" Männern gefunden werden kann. (Keine anderen Zellen sind von der Translokation betroffen.) Diese Männer bekommen dann möglicherweise Kinder, die Träger der balancierten Translokation t (11; 22) sind und dadurch dem Risiko ausgesetzt sind, selber Kinder mit FS zu bekommen.

Wenn herausgefunden wurde, dass ein Familienmitglied Träger ist, kann es sein, dass auch andere Familienangehörige getestet und als Träger identifiziert werden. Fast immer stellt sich heraus, dass auch einer der Eltern Träger der Translokation ist. Es ist wichtig, dass, sobald ein Träger in einer Familie entdeckt wurde, die anderen Familienmitglieder auf die Möglichkeit der eigenen Betroffenheit hingewiesen werden. Für die Kinder eines Trägers, die nicht unter dem ES leiden, ist es eine wesentliche Information, wenn sie selbst in das Alter kommen, in dem sie Nachwuchs haben wollen und eine genetische Testung empfohlen ist.

Wie entsteht die balancierte Translokation?

Die meisten Menschen, die Träger der balancierten Translokation sind, haben sie von einem Elternteil geerbt und sind sich in der Regel bis zur Feststellung der eigenen Betroffenheit nicht bewusst gewesen, dass sie schon von Generation zu Generation weitergegeben worden ist. Es ist ein völlig zufälliges Geschehen: Man kann nichts tun, um zu verhindern, dass die Translokation weitergegeben wird, und genauso wenig kann man tun, um eine Weitergabe zu forcieren.

Aber wie ist die Translokation ursprünglich entstanden? Dafür muss man wahrscheinlich viele Generationen zurückgehen: Irgendwann haben die Chromosomen 11 und 22 in den Spermien eines männlichen Blutsverwandten ihre q-Arme ausgetauscht. Die beiden Chromosomen haben etwas gemeinsam; sie beide haben PATTRs in ihrer DNA-Sequenz, was sie anfällig dafür macht, an diesen Stellen zu brechen. Wenn ein Chromosom bricht, hängt es sich häufig an ein anderes gebrochenes Chromosom in der Nähe. Die beiden Enden verschmelzen und werden zu einem neuen Chromosom, welches wir Derivatchromosom (abgeleitetes Chromosom) nennen. Das Derivatchromosom kann an den Nachwuchs weitergegeben werden. Außerdem kann es Probleme bei der Teilung von Chromosomen hervorrufen – d.h. dabei, wie die Chromosomen während der Bildung von Eizellen und Spermien aufgeteilt werden. Deswegen haben einige Träger der balancierten Translokation Schwierigkeiten, schwanger zu werden, oder werden mit einem Baby schwanger, das einen unbalancierten Karyotyp aufweist.



Welche Tests werden zur Diagnose verwendet?

Eine Chromosomenanalyse (oder: G-Banden-Färbung) deckt die Translokation und das zusätzliche Derivatchromosom auf. In den Grundzügen handelt es sich dabei um ein Bild des Chromosoms in einer einzelnen Zelle des Individuums. Um die Chromosomen zu überprüfen, muss der Arzt eine Blutprobe entnehmen und in ein spezielles Labor, ein zytogenetisches Labor, schicken.

Ich bin Träger der balancierten Translokation t (11; 22) - welche Risiken bestehen, wenn ich schwanger werden will?

Für weibliche Träger der Translokation t (11; 22) gilt:

- Du hast in jeder Schwangerschaft etwa ein 5-6%iges Risiko, ein Kind mit ES zu bekommen.
- Die Wahrscheinlichkeit, ein Kind zu bekommen, das die balancierte Translokation trägt, beträgt in jeder Schwangerschaft nahezu 55%.
- Du hast in jeder Schwangerschaft ein Fehlgeburtsrisiko von 23-37%.

Für männliche Träger der Translokation t (11; 22) gilt:

- In jeder Schwangerschaft Deiner Partnerin beträgt das Risiko, ein Kind mit Emanuel Syndrom zu bekommen, etwa 2-5%.
- Die Wahrscheinlichkeit, ein Kind zu bekommen, das die balancierte Translokation trägt, liegt in jeder Schwangerschaft Deiner Partnerin bei 40%.
- Das Fehlgeburtsrisiko in jeder Schwangerschaft Deiner Partnerin wird auf 23-37% geschätzt.

In unserer aktuellsten Studie über Träger der balancierten Translokation t (11; 22), die Eltern eines Kindes mit ES sind, fanden wir ein höheres Fehlgeburtsrisiko in den Familien (Carter et al, 2009). Dieses Ergebnis kann aber nicht generalisiert werden, da es sich um eine selektive Stichprobe handelte: Wir befragten nicht alle Träger, sondern nur diejenigen, die sich auf der Webseite angemeldet hatten. Dadurch können die Ergebnisse verzerrt worden sein. Für exaktere Schätzungen der wahren Risiken für die Träger der balancierten Translokation t (11; 22) müsste eine wissenschaftliche Studie mit einer Kontrollgruppe durchgeführt werden. Unter Berücksichtigung dieser Einschränkung stellen wir die Ergebnisse unserer Studie im Folgenden vor:

Unsere Studie zählte 66 weibliche Träger und 5 männliche Träger, von denen alle wenigstens ein Kind mit ES hatten, mit einer Gesamtzahl von 297 Schwangerschaften.

66 weibliche Trägerinnen hatten 277 Schwangerschaften:

- 57 Schwangerschaften(20,6%) hatten ein lebend geborenes Kind mit ES zur Folge.
- 138 Schwangerschaften (nahezu 50%) wurden durch eine Fehlgeburt oder selektive Abtreibung beendet.
- 82 Schwangerschaften (29,6%) führten zu einem gesunden Kind, das entweder einen normalen Karyotyp hatte oder die balancierte Translokation.

Für Männer:

Die Partnerinnen der 5 männlichen Träger konnten insgesamt 20 Schwangerschaften vorweisen:

- Eines dieser Kinder wurde mit ES geboren (5%).
- 10 Schwangerschaften wurden durch Fehlgeburt oder selektive Abtreibung beendet (50%).
- Die restlichen Schwangerschaften (45%) führten zu einem gesunden Kind, das entweder den normalen Karyotyp hatte oder die balancierte Translokation.

Da es sich bei der Studie nicht um eine wissenschaftliche Untersuchung über die Schwangerschaftsausgänge von Translokationsträgern handelte, trennten wir Fehlgeburten und Abtreibungen nicht. Sie wurden zusammengefasst, weil sie jeweils für einen negativen Schwangerschaftsausgang stehen. Auch wenn die gefundenen Risiken wie erwähnt im Hinblick auf die selektive Stichprobe interpretiert werden müssen und keine endgültigen Zahlen darstellen, zeigen sie doch zumindest, dass bei Translokationsträgern höchstwahrscheinlich ein signifikantes Risiko besteht, ein Kind mit Emanuel Syndrom zu gebären oder eine Fehlgeburt zu erleiden.

Es gibt in unserer Gruppe Translokationsträger, die mehr als ein natürlich geborenes Kind mit ES haben. Außerdem wissen wir, dass es einige wenige Zwillingspaare gibt, bei denen beide Kinder unter dem ES leiden, sowie eine Familie, die Zwillinge hat, von denen aber nur ein Kind vom ES betroffen ist.

Meistens, in über 90% der Fälle, ist es so, dass die Mutter die Trägerin der balancierten Translokation ist. Die Träger besitzen einige Eizellen bzw. Spermien, die völlig unauffällig sind – d.h. weder von der balancierten Translokation betroffen sind noch ein zusätzliches Marker-Chromosom aufweisen. Einige der Eizellen bzw. Spermien enthalten jedoch das zusätzliche Chromosom, das zum ES führt. Es wird angenommen, dass bezogen auf die Eltern eines Kindes mit ES Frauen häufiger Trägerinnen sind als Männer, weil eine Spermienzelle, die das zusätzliche Chromosom enthält, schlechter in der Lage ist, ein Ei zu befruchten, als eine normale Spermienzelle. Die Eizellen der Frau hingegen haben alle die gleiche Chance befruchtet zu werden – egal, ob sie das zusätzliche Chromosom enthalten oder nicht. Viele Mitglieder unserer Gruppe, die die Translokation t (11; 22) tragen, haben Erfahrungen mit mehrfachen Fehlgeburten oder Phasen der Unfruchtbarkeit gemacht. Einige von ihnen wissen, wie es ist, ein Kind zu verlieren. Was auch immer Du durchmachst, es wird jemanden geben, mit dem Du sprechen kannst, der all diesen Herzschmerz und die Frustrationen kennt. Es gibt auch viele Erfolgsstorys und Menschen, die dir Hoffnung machen können.

Gibt es irgendwelche anderen Risiken für Träger der balancierten Translokation?

Bis heute haben sich die Ergebnisse von Studien, die über ein erhöhtes Risiko für Brustkrebs bei Trägerinnen der balancierten Translokation t(11; 22) berichtet hatten, nicht eindeutig bestätigt. In der Studie von Dr. Melissa Carter und Kollegen 2010 wurden 80 Stammbäume analysiert. Dabei stellte sich heraus, dass das Brustkrebsrisiko gegenüber der normalen Bevölkerung nicht erhöht ist. Allerdings traten Fälle von Hautkrebs und Speiseröhrenkrebs etwas häufiger auf, aber dieser Befund muss erst weiter überprüft werden, bevor den Zusammenhängen Gültigkeit zugesprochen werden kann. Die Zahl der Studienteilnehmer war zu klein, um eine statistisch signifikante Korrelation zu bestätigen, was bedeutet, dass die Ergebnisse möglicherweise rein zufällig aufgetreten sind.

Besteht bei mir ein Risiko für Komplikationen während der Schwangerschaft?

Carter et al (2009) fanden, dass 80% der 63 weiblichen Trägerinnen, die befragt worden waren, keine Schwangerschaftskomplikationen während der Schwangerschaft mit dem vom Emanuel Syndrom betroffenen Kind hatten. Die restlichen Mütter berichteten von folgenden Komplikationen:

- intrauterine Wachstumsretardierung (kleines Baby; 24%)
- herabgesetzte fetale Bewegungen (18%)
- Oligohydramnion (zu wenig Fruchtwasser; 16%)
- vaginale Blutungen (11%)
- Steißlage (14,5%)
- Frühgeburt (9,5%)

Die meisten Mütter jedoch hatten völlig normale Schwangerschaften.

Ich wünsche mir weitere Kinder. Welche Möglichkeiten habe ich?

Viele Faktoren mögen Deine Entscheidung beeinflussen, weitere Kinder haben zu wollen. Einige Träger entscheiden sich für eine natürliche Schwangerschaft und verlassen sich auf pränatale Diagnostik, um zu sehen, ob das ungeborene Kind unter dem ES leidet. Bei positivem Ergebnis können sie sich dann überlegen, die Schwangerschaft fortzuführen oder zu beenden. Manchen Trägern hilft es, frühzeitig zu wissen, dass ihr Kind erkrankt ist, um sich besser auf die Geburt und das, was sie erwartet, vorbereiten zu können.

Andere Betroffene entscheiden sich dagegen möglicherweise lieber für die Präimplantationsdiagnostik – ein spezielles medizinisches Verfahren, bei dem die Eizellen oder die Spermien dem Träger-Elternteil entnommen und untersucht werden, um sicherzustellen, dass sie entweder balanciert oder unauffällig sind, bevor sie der Mutter eingesetzt werden. Es wurden bereits einige Erfolge mit dieser Methode erzielt. Leider wird es aber von den meisten Krankenkassen nicht übernommen und ist sehr teuer.

Eine weitere Option sind Eizell- oder Samenspenden, die durch In-vitro-Fertilisation (IVF) eingesetzt werden. Einige Krankenkassen unterstützen dies (in Deutschland ist die Eizellspende allerdings bisher verboten). Jedoch ist die Erfolgsrate, durch eine IVF schwanger zu werden, niedriger als wir uns wünschen würden.

Außerdem können sich Träger natürlich für eine Adoption entscheiden.

Es gibt viele Träger in unserer Gruppe, die alle die Möglichkeiten ausprobiert haben, um weitere Kinder zu bekommen. Für welchen Weg auch immer Du Dich entsprechend Deiner persönlichen und/oder religiösen Werte entscheidest, es wird der richtige für Deine Familie sein. Gespräche mit anderen Betroffenen sowie einem Humangenetiker können Dir sicherlich bei der Entscheidungsfindung helfen.

Welche Tests sind während der Schwangerschaft für eine Diagnose erforderlich?

Zwischen der 10. Und 12. Schwangerschaftswoche kann eine Chorionzottenbiopsie durchgeführt werden. Eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) ist zwischen der 15. Und 18. Woche möglich. Bei der Chrorionzottenbiopsie wird ein Stück der Plazenta, bei der Amniozentese werden Zellen des Fruchtwassers entnommen. Diese Proben werden dann in einem Labor mit einer Chromosomenanalyse untersucht, und das Ergebnis zeigt an, ob das Baby das zusätzliche Chromosom, das das ES verursacht, haben wird oder nicht.

Manche Menschen stehen diesen beiden Verfahren sehr zurückhaltend gegenüber, weil das Fehlgeburtsrisiko minimal erhöht wird. Es ist auch möglich, mit Hilfe der Ultraschalluntersuchung Hinweise zu bekommen, ob da Baby unter dem ES leiden wird oder nicht, aber diese Methode ist nicht annähernd so genau wie die genetische Untersuchung von Plazenta- oder Fruchtwasserzellen. Außerdem kann es passieren, dass Auffälligkeiten im Ultraschall (wenn sie überhaupt gefunden werden – in der Mehrzahl der Fälle ist der Ultraschall völlig unauffällig) erst zu einem Zeitpunkt festgestellt werden, zu dem ein Schwangerschaftsabbruch nicht mehr möglich ist.

Ein Schwangerschaftsabbruch ist eine Option, die nicht jeder in Betracht ziehen wird. Trotzdem wird Dir eine Beendigung der Schwangerschaft vorgeschlagen, wenn Du Dich für eine pränatale Diagnostik mittels Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese entschieden hast und das Baby betroffen ist.

Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass die Geschwister von Kindern mit ES die balancierte Translokation tragen?

Geschwister von Kindern mit ES haben mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% die balancierte Translokation vom Träger-Elternteil geerbt. Ebenso hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass sie normale Chromosomen haben.



Welches sind die häufigsten Probleme, die Kinder mit ES bei der Geburt haben?

Viele unserer Kinder haben sofort nach der Geburt Probleme und werden oft für längere Zeit als gewöhnlich im Krankenhaus behalten. Die häufigsten Gründe für einen verlängerten Aufenthalt sind: Komplikationen aufgrund einer Hypotonie, Probleme beim Trinken, notwendige Operationen, eine erforderliche Sauerstofftherapie oder Gelbsucht. Weitere Schwierigkeiten, die auftreten können, sind Anfälle, Infektionen oder Atemprobleme.

Trotz der Tatsache, dass einige unserer Kinder Trinkschwierigkeiten nach der Geburt haben, gibt es auch Mütter, die erfolgreich gestillt haben.

"Wir bekamen die Diagnose meiner Tochter nicht, bevor sie fast 7 Monate alt war, und deswegen haben wir eine etwas andere Erfahrung gemacht als die meisten Familien in der Hinsicht, dass wir keine Ärzte hatten, die uns sagten, was unser Kind nicht können würde. Als sie die erste Woche ihres Lebens auf der Neugeborenen-Intensivstation verbrachte und Schwierigkeiten mit dem Saugen hatte, wurde uns gesagt, dass es einfach daran liege, dass sie einen gewölbten Gaumen habe, und wir es weiter probieren sollten. Deswegen kämpfte ich mit meiner Tochter einen Monat lang, indem ich versuchte, ihren Mund zu trainieren, um richtig zu saugen. Vor jedem Füttern mit der Flasche sollte ich sie für 15 Minuten an meine Brust legen. Es war ein langer und frustrierender Kampf, weil ich dachte, meiner Tochter durch dieses Prozedere zu vermitteln, Essen mit negativen Assoziationen zu verbinden, weil sie die ganze Zeit schrie, bis sie die Flache bekam. Wir hatten manchmal Erfolg: Vielleicht einmal alle paar Tage saugte sie für die Dauer einer ganzen Mahlzeit, aber wir wussten, danach würden wir wieder dazu übergehen müssen, mit ihr zu kämpfen. Wie durch ein Wunder fand sie einige Tage, nachdem sie einen Monat alt geworden war, heraus, wie es ging, und von da an konnte ich meine Tochter stillen, bis sie 9 Monate alt war. Ich bin dankbar, dass es keine Leute gab, die mich entmutigt haben, sonst hätte ich aufgegeben. Ich weiß, dass viele unserer Kinder Schwierigkeiten mit den Mahlzeiten haben und dass für die, die durch eine Magensonde ernährt werden müssen und sensorische Probleme haben, Stillen keine Option sein wird, aber den anderen würde ich raten, das zu tun, was sich für sie als Elternteil richtig anfühlt, denn jedes unserer Kinder ist anders, und du weißt niemals, was zu ihren Fähigkeiten zählt."

Die Diagnose erhalten

Jedes Elternteil wird Dir erzählen, es fühle sich an, als wenn die Welt für kurze Zeit stehe bleibe. Du fühlst Dich unfähig zu atmen, und der Schock ist überwältigend. Wir alle wissen, wie Du Dich fühlst.

" Unsere Tochter hat unser Leben in so vielerlei Hinsicht positiv verändert. Der Tag, an dem ich herausfand, dass unsere Tochter ES hat, war der schlimmste Tag in unseren Leben. Es war, als würden wir die Tochter verlieren, die wir erwartet hatten. Ich könnte ohne die Freunde, die ich online gefunden habe, nicht leben. Ich schätze die Unterstützung, Gebete und Liebe. Herauszufinden, dass unsere Tochter ES hat, war der schlimmste Tag, der Tag, an dem sie geboren wurde, war der beste."

"Als mein Sohn die Diagnose bekam, wollte ich alles wissen, und kein Arzt wusste über das Syndrom Bescheid. Daher war die Information, die auf der *c22c.org*-Webseite verfügbar ist, sehr nützlich für mich. Ich druckte die ganze Liste aus, auf der stand, was häufig bei unseren Kindern vorkommt und markierte die Dinge, die meine Tochter hatte, so dass ich immer, wenn ich zu einem neuen Arzt ging, diejenige war, die die meisten Informationen über ES kannte, und ich brachte eine Kopie der Liste mit zum Arzt, um sie zu zeigen. Ich trage auch eine Kopie der Studie von 2009 über den natürlichen Verlauf des Emanuel Syndroms bei mir. Ich habe alle

medizinischen Probleme, die bei meinem Sohn aufgetreten sind erstellt, schriftlich aufgelistet, weil es so viele waren, dass ich manchmal welche vergesse."

"Wir trafen uns mit einem Arzt, um die Ergebnisse eines Bluttests zu diskutieren, der von der *Mayo Clinic* zurückgekommen war und der unsere Tochter betraf. Der Arzt sagte uns, dass sie das Emanuel Syndrom hätte. Er legte einige verschiedenfarbige Stifte auf den Tisch, entfernte die Kappen und versuchte zu demonstrieren, wie ihre Chromosomen angeordnet sind. Ich sagte, es sei faszinierend, und meine Frau brach in Tränen aus. Der Arzt gab uns einen Ausdruck über das Emanuel Syndrom mit. Dort standen Dinge wie "schwerwiegende Retardierung". Es war kaum zu glauben, kaum zu verstehen. Wir hatten niemals von dem Syndrom gehört. Wie konnten wir ein Baby haben, das möglicherweise niemals gehen oder sprechen oder "gedeihen" würde? Es schien uns, als wenn das bedeuten würde, sie würde möglicherweise für immer nur in ihrem Bett herumliegen."

"Du musst herausfinden, dass Dein Kind das Emanuel Syndrom hat, und Du wirst Dich ängstlich, verloren, traurig und ärgerlich fühlen. Du fühlst Dich, als würde Dein Leben zusammenbrechen. Alle diese Gefühle sind normal, und ich fühlte sie auch. Dein Leben ist nicht zu Ende, aber es wird anders sein, als Du es Dir vorgestellt hast. Ein Kind mit ES zu haben, bedeutet, dass Du nicht immer dieselben Sorgen haben wirst wie andere Eltern. Ich habe manchmal das Gefühl, nicht auf demselben Planeten zu leben wie andere. Aber ich bin zu allererst eine Mutter. Mein Leben mit meiner Tochter ist wie eine Berg- und Talfahrt. Da gibt es stille Momente, Freude, Gelächter, Hoffnung und Momente von wirren Zweifeln, Entmutigung und Angst. Meine Tochter hat mir eine essentielle Fähigkeit beigebracht: Geduld."

"Nachdem ich meinen Sohn bekommen hatte, durfte er nicht mit mir nach Hause kommen. Er musste für 15 Tage auf der Neugeborenen-Intensivstation bleiben. Er hatte eine ziemlich schlimme Gelbsucht. Sein Bilirubin-Wert war so hoch, dass er eine Bluttransfusion gebraucht hätte, wenn er nicht sinken würden. Gott sei Dank tat er es aber! Als ich ins Krankenhaus kam, um ihn mit nach Hause zu nehmen, spürte der Arzt, dass er mit mir sprechen musste. Ich vermute, er wollte mich über die Diagnose informieren. Er sagte mir, dass mein Sohn niemals rechts und links zusammenführen werde, ich nicht erwarten solle, dass er Baseball spielen können würde, und er möglicherweise sogar nicht wissen werde, wer ich bin. Dann hatte er die Nerven, mir zu sagen, dass er nicht denke, dass dieses Leiden mit dem Leben kompatibel sei. Ich saß da und hörte ihm zu, wobei ich mir wünschte, er würde sich beeilen, damit wir nach Hause gehen konnten. Ich vermute, ich gab ihm nicht die Antwort, auf die er gehofft hatte. So fragte er mich, ob ich verstanden hätte. Ich sagte ihm, ja, ich hätte verstanden. Ich höre alles, was Sie sagen, aber es liegt nicht in Ihren Händen, und ich glaube, er wird in Ordnung sein. Und so ist es: Mein Sohn ist fähig, links und rechts zusammenzuführen. Er kann einen Baseball werfen, Spielzeug und alles andere, was er aufsammeln möchte, und definitiv weiß er ganz genau, wer ich bin. Mein Sohn kann weit mehr als das, was die Ärzte prophezeit haben, was er können würde."



"Den Klang ihres ersten Schreis werde ich nie vergessen. Ich glaube, ich wusste dann, bevor ich sie sah, dass etwas nicht stimmte. Sie klang mehr wie ein Kätzchen als wie ein Neugeborenes. Ich kann immer noch ihre Augen sehen, weit, groß und blau. Sie bemühte sich, Luft in ihre engen Lungen zu bekommen. Ich erinnere mich, wie ich sie das erste Mal in den Armen hielt und beobachtete, wie die Luftröhre vollständig in ihren Nacken gesunken war – so sehr zog sie, um zu versuchen zu atmen. Ihr schlaffer Körper, das Blau um ihre Lippen, die Hautanhängsel in ihrem Gesicht, die Monitore, die piepten, weil sie nicht genug Luft bekam. Der Blick in das Gesicht meines Mannes. Ich sah in dem Gesicht von jedem anderen die große Sorge - nicht nur bei meinen Familienmitgliedern, sondern auch bei den Ärzten und Krankenschwestern. Ohne Frage... irgendetwas lief sehr falsch. Wo war das gesunde Baby, das Mädchen, von dem ich annahm, dass ich es haben würde? Mein Kopf war am Durchdrehen, während ich verzweifelt bemüht war, mich nach außen zu verhalten, als wäre ich glücklich. Ich meine, was für eine Mutter wäre ich, wenn ich ihnen allen zeigen würde, wie traurig ich gerade war? Ich erinnere mich, dass mich starke Übelkeit überkam, als ich realisierte, dass etwas mit diesem Baby in meinen Armen überhaupt nicht stimmte. Ich wollte sie ablegen und wegrennen. Diese Bilder werde ich nie vergessen. Ich werde sie immer in mir tragen. Sie haben mich zu dem gemacht, der ich heute bin. Sie haben mich gestärkt."

"Ich bedauere die Momente, in denen ich den Gedanken hatte, sie würde kein Baby sein. Sie liebt es zu schaukeln, Lichter anzusehen und Musik zu hören, genau so wie jedes andere Baby."

Wie sind Kinder mit ES?

"Eine unserer ersten Fragen war, welche Art von Leben sie haben würde unabhängig von den medizinischen Aspekten. Wir wollten wissen, ob sie die Fähigkeit haben würde, sich glücklich zu fühlen. Ob sie in der Lage sein würde, Liebe zu erfahren. Der Genetiker zeichnete ein schreckliches Bild. Man sagte uns, wir könnten nicht damit rechnen, dass sie ein Jahr lebe. Aber wenn er uns gesagt hätte, sie würde fähig sein zu lachen, zu lächeln, zu lieben und glücklich zu sein, wäre es einfacher gewesen, damit umzugehen."







Einige unserer Mitglieder wollten anderen Eltern erzählen, dass es unseren Kindern trotz allem möglich ist, ein bedeutungsvolles, glückliches Leben zu führen. Sie sind glücklich; sie werden lachen, glucksen, kichern, Emotionen zeigen und Liebe fühlen wie jedes andere Kind auch. Wenn die Eltern

die Diagnose erhalten, wird ihnen oftmals kein sehr humanes Bild davon gezeichnet, wie es sein wird, ihr Kind zu erziehen. Meistens wird nur dargelegt, was in medizinischer Hinsicht und bezogen auf die allgemeine Entwicklung zu erwarten ist. Ja, es wird schwierig sein. Ja, Dein Kind wird Herausforderungen gegenüberstehen, aber es wird es auch einfach lieben, Dein Baby zu sein, und Du wirst es lieben. Einige Eltern hatten, als sie die Diagnose bekamen, das Gefühl, dass ihnen ein sehr verängstigendes Bild davon vermittelt wurde, wie das Leben ihres Kindes sein würde. Wir möchten Euch den Seelenfrieden geben, dass unsere Kinder sehr geliebt werden, Liebe fühlen und ausdrücken. Sie werden in ihrem eigenen Tempo lernen und Frieden in die Familie bringen.

"Jedes Glucksen, jedes dröhnende Gelächter und Lächeln erinnert mich daran, dass die Dinge, die mich ärgern, so trivial sind. Dieses Kind hat in seinem Leben mehr Schmerz ertragen und mehr Hindernisse überwunden, als ich jemals gegenüberstehen werde, aber bis jetzt hat sie eine einfache, fröhliche Sicht auf die Dinge, die ich niemals vollständig erfassen werden. Sie ist vertrauensvoll, freundlich und liebevoll. Ist es nicht das, was wir alle unseren Kindern wünschen?"

"Nach 10 Tagen auf der Neugeborenen-Intensivstation konnten wir sie endlich mit nach Hause nehmen. Sie hatte gelernt, aus der Flasche zu trinken, wenn wir sie hielten und den Nuckel zusammendrückten. Sie sah immer noch etwas lustig aus, aber in vielerlei Hinsicht war sie wie jedes andere neugeborene Baby. Den nächsten Morgen mummelten wir sie ein und nahmen sie zum Einkaufen mit. Wie sie da lag, schlafend in ihrem Autositz im Einkaufswagen, mit ihrer Wintermütze auf dem Kopf, erinnere ich mich, gedacht zu haben, dass niemand anderes auf die Idee kommen würde, dass sie nicht einfach …. ein normales Baby ist."

"Unserem Sohn geht es sehr gut. Er ist nun drei Monate alt. Er kann gut fokussieren, seinen Kopf halten, und sein Muskeltonus ist sehr gut. Er macht den "Schreit-Reflex", obwohl uns die Ärzte erzählt haben, er würde ihn niemals ausführen. Er isst eine Menge. Er wird immer noch gestillt. Er ist ein starker Kämpfer, und er möchte uns wirklich zeigen, dass er hier ist. Er möchte spielen und "reden". Er kann einige sehr gute Geräusche. Er hat seine Hände entdeckt. Er guckt sie an und lacht, steckt seine Finger in den Mund und schlägt gegen das Spielzeug, das auf einem Spielgestell über ihm hängt. Er steht auf seinen Füßen, wenn wir ihn halten. Im Moment haben wir einen sehr lebhaften, glücklichen, kleinen Jungen."

"Mein Kind hat mir gezeigt, wie kostbar das Leben ist und dass die Dinge, die ich durchmache, nichts sind verglichen mit dem, was sie durchmacht. Sie hatte 3 Operationen in ihrem ersten Lebensjahr, und trotzdem ist sie fähig zu lachen und Freude in unser Leben zu bringen. Immer, wenn es schwierig wird, schaue ich sie an und sehe, wie glücklich sie sein kann, und es verhilft mir dazu, die Dinge in einem positiveren Licht zu sehen."

Was sind die am häufigsten auftretenden Besonderheiten beim ES?

Gaumenspalten

Eine Gaumenspalte ist ein unvollständiger Verschluss des Gaumens während der Entwicklung der Feten. Eine Gaumenspalte wird oft zusammen mit der Pierre-Robin-Sequenz beobachtet, einer Kombination aus Gaumenspalte, kleinem Unterkiefer (Mikrognathie) und nach hinten versetzter Zunge. (Die Zunge liegt weiter hinten als gewöhnlich in den Atemwegen und wird als Glossoptose bezeichnet.) Gaumenspalten treten bei etwa 50% der Kinder mit ES auf. Die Spalte kann vollständig

sein, also sowohl den harten als auch den weichen Gaumen betreffen, oder nur den weichen Gaumen einschließen. Gaumenspalten können zu Problemen beim Füttern führen und, wenn sie in Kombination mit der Pierre-Robin-Sequenz auftreten, ebenso zu Atemschwierigkeiten. Gaumenspalten kann man durch eine Operation beheben, welche meistens in einem Alter von 12 Monaten durchgeführt wird. Einige unserer Kinder haben auch eine weniger schlimme Formen der Spalte, die sich als Spalte unter der Haut oder geteiltes Zäpfchen (das Zäpfchen, welches sich hinten im Hals befindet, sieht dabei aus, als sei es in zwei Teile geteilt) bemerkbar macht. Manche Kinder haben sehr spitze Gaumen. Lippenspalten sind dagegen bisher noch nicht beim Emanuel Syndrom aufgetreten.

Herzfehler

Die 2009 durchgeführte Studie, an der unsere Gruppe teilnahm, ergab, dass 57% der Kinder Herzfehler hatten, und die Hälfte von diesen Kindern brauchte eine Operation, um sie beheben zu lassen. Viele Herzfehler beeinträchtigen die Lebenserwartung nicht. Einige der häufigsten Herzfehler, die bei unseren Kindern gefunden wurden, sind:

- <u>Atrium-Septum-Defekt, ASD:</u> ein Loch in der Herzscheidewand zwischen den Vorhöfen (das häufigste, bei 45% der Kinder mit Herzdefekten)
- <u>Ventrikel-Septum-Defekt, VSD</u> (bei 13% der Kinder mit Herzfehler)
- Persistierender Ductus arteriosus, PDA (bei 11% der Kinder mit Herzdefekten): Ein PDA liegt vor, wenn sich der Ductus arteriosus, der im fetalen Blutkreislauf eine Verbindung zwischen Aorta (Hauptschlagader) und Truncus pulmonalis (Lungenarterie) herstellt, drei Monate nach der Geburt noch nicht verschlossen hat. Er schließt sich normalerweise in den ersten Lebenstagen.
- <u>Pulmonalstenose</u> (bei 6% der Kinder mit Herzfehler): Einengung der Ausflussbahn von der rechten Herzkammer zur Lungenschlagader.
- <u>Totale Lungenvenenfehlmündung, TAPVC</u> (bei 3% der Kinder mit Herzfehler): Der gesamte Blutfluss aus der Lunge mündet in die Körpervenen bzw. den rechten Vorhof, so dass die linke Herzkammer kein Blut erhält.
- <u>Fallot-Tetralogie</u>: Die Fallot-Tetralogie (auch *Fallot'sche Tetralogie*) setzt sich aus vier Komponenten zusammen (daher *Tetralogie*): (1) Pulmonalstenose, (2) Ventrikel-Septum-Defekt, (3) untypische Stellung der Aorta, (4) Rechtsherzhypertrophie.
- Koarktation der Aorta/ Aortenisthmusstenose: Einengung der Aorta (Körperhauptschlagader) im Bereich des Aortenbogens

Es können auch noch andere Herzfehler vorkommen, die aber nicht so häufig zu beobachten sind.

"Als mir klar wurde, dass meine 13 Monate alte Tochter eine Operation am offenen Herzen haben würde, war das die beängstigendste Erfahrung, die ich je gemacht habe. Ich hatte das Gefühl, dass mich ganz gut zusammengerauft hatte, nachdem ich herausgefunden hatte, dass sie das ES hat und ich eine Trägerin bin; natürlich erlebte ich Zusammenbrüche und große Enttäuschung und musste mich an die Situation anpassen, aber ich hatte es geschafft, mich innerhalb einer akzeptablen Zeitspanne zusammenzuraufen. Ich kann ehrlich sagen, dass ich ein emotionales Wrack war."

Viele der Kinder unserer Gruppenmitglieder mussten sich einer Herzoperation unterziehen, um ihre Fehlbildungen beheben zu lassen, entweder durch eine Herzkatheter-Untersuchung oder durch eine Operation am offenen Herzen. Den meisten ging es nach der Operation gut.

Überschüssige Haut/ Hautanhängsel

Einige unserer Kinder haben überschüssige Haut im Nacken. Manche Kinder werden auch mit Hautanhängseln geboren, die sich an verschiedenen Körperstellen befinden können, aber für gewöhnlich im Gesicht lokalisiert sind. Sie können operativ entfernt werden.

Ohren/Hören

Einige unserer Kinder werden mit Besonderheiten an den Ohren geboren. Sie können sich als winzige Grübchen oder Anhängsel zeigen oder aber in Form von missgebildeten oder sogar fehlenden Ohren (bekannt als Mikrotie = Ohrmuschelfehlbildungen).



Außerdem tritt sehr häufig ein Hörverlust auf. 75% der Kinder mit ES sind davon in unterschiedlichem Ausmaß betroffen.

Der Hörverlust kann nur sehr leicht sein, aber auch sehr stark - bis hin zu vollständiger Taubheit. In einigen Fällen kommt der Hörverlust durch Flüssigkeit hinter dem Trommelfell zustande (Hörverlust durch Schallleitungsstörung oder Mittelohrschwerhörigkeit), aber er kann auch sensorineural sein (Nervenschwerhörigkeit), verursacht durch Schäden am inneren Ohr oder an den Nerven, die am Hörvorgang beteiligt sind. Bei Kindern mit Schallleitungsschwerhörigkeit haben Paukenröhrchen, die den Druck hinter dem Trommelfell abschwächen, in einigen Fällen das Hörvermögen verbessern können. Kinder mit Nervenschwerhörigkeit können dagegen möglicherweise von Hörgeräten profitieren. Wir wissen auch von einem Fall, bei dem ein Chochlea Implantat (CI) eingesetzt wurde.





Sakralgrübchen

Ein Sakralgrübchen ist eine winzige Einkerbung an der Basis des Steißbeins und ist meistens harmlos. In seltenen Fällen kann es allerdings zu Problemen mit dem Rückenmark führen. Dein Arzt sollte eine Ultraschalluntersuchung des Steißbeins machen, um sicherzustellen, dass dort kein "tethered cord" (dt: "angebundenes Schnur" - krankhafte Anheftung der unteren Teile des Rückenmarks) zu finden ist.

genitale und anale Fehlbildungen

Jungen mit ES können einen Hodenhochstand (Kryptorchismus) oder einen ungewöhnlich kleinen Penis (Mikropenis) haben. Es kann sein, dass die Hoden innerhalb von einigen Wochen nach der Geburt von alleine herunterkommen. Wenn das nicht der Fall ist, müssen sie operativ herunter ins Skrotum verlegt werden.

Eine kleinere Zahl von Personen mit ES (15%) wird mit einer Analatresie geboren, wobei die Öffnung zum Anus fehlt oder blockiert ist. Eine sofortige Operation ist erforderlich, sobald das Kind geboren ist, um das Problem zu beheben.

Intestinale (zum Darmkanal gehörende) Fehlbildungen

Einige unserer Kinder sind mit einer schweren Fehlbildung geboren worden, die sich Zwerchfellbruch nennt. Es handelt sich um einen Defekt bzw. ein Loch in der Muskelwand, die Lunge und Herz vom Bauchraum abgrenzt. Dadurch können Organe der Bauch- in die Brusthöhle vordringen, was zu ernsthaften Atem- und Herzbeschwerden führen kann. Um das Problem zu beheben, ist eine Operation notwendig. Auch andere Brüche wie ein Bauchnabelbruch oder ein Leistenbruch können auftreten, aber diese sind in der Regel nicht lebensbedrohlich.

Weiterhin ist eine "intestinale Malrotation" bei einigen unserer Kinder beobachtet worden. Es handelt sich um eine Verdrehung der Eingeweide oder des Darms. Dadurch kann es zu Behinderungen kommen, die einer operativen Behandlung bedürfen.

Neurologische Auffälligkeiten

Hypotonie: Das häufigste neurologische Problem, das bei über 60% der Kinder mit ES beobachtet wird, ist ein Zustand, der als Hypotonie bezeichnet wird und mit einem herabgesetzten Muskeltonus einhergeht. Dadurch wird die Entwicklung der motorischen Fähigkeiten negativ beeinflusst. Außerdem kann es dazu führen, dass die Kinder hyperflexible Gelenke haben sowie Probleme mit Sabbern, Füttern und mangelhafter Körperhaltung. Wenn Dein Kind eine Hypotonie hat, ist frühe Physiotherapie besonders wichtig, um Deinem Kind zu helfen, sein volles Potential zu auszuschöpfen. Kinder mit Hypotonie erreichen erst später die Meilensteine wie Kopfhalten, Drehen, Sitzen und Gehen.





Anfälle werden bei fast der Hälfte der Personen mit ES beobachtet. Es werden sowohl Grand-mal-Anfälle (tonisch-klonischer Anfall, der zu den generalisierten Anfällen gehört) als auch partielle Anfälle (Herdanfall, fokaler Anfall) beobachtet.

Es gibt viele verschiedene Arten von Anfällen, die bei unseren Kindern beobachtet werden. Einige unserer Kinder haben Anfälle, die sehr schwerwiegend und schwer zu kontrollieren sind. Meist werden Medikamente benötigt.

Ein Anfall lässt sich am besten beschreiben als eine abnormale elektrische Entladung im Gehirn.

Anfälle können sehr unterschiedlich aussehen, abhängig davon, wo im Gehirn die elektrische Entladung auftritt. Ärzte klassifizieren Anfälle nach ihrem Aussehen in verschiedene Typen. Hier sind einige häufige Beispiele:

<u>Generalisierter tonisch-klonischer Anfall</u>: Der ganze Körper krampft zusammen, und das Kind verliert das Bewusstsein. Es kann sich einnässen oder auf seine Zunge beißen. Dieser Anfalls-Typ wird "Grand-mal" genannt, weil er beängstigend aussieht, wenn er passiert! Die Anfälle sind sehr ermüdend. Hinterher wird das Kind schlafen wollen.

<u>Absencen:</u> Diese Anfälle können sehr unterschwellig ablaufen, weil nur für 1 oder 2 Sekunden das Bewusstsein verloren wird. Für gewöhnlich ist das einzige wahrzunehmende Anzeichen für einen Anfall die Tatsache, dass die Person ihre aktuelle Tätigkeit unterbricht und eventuell mit den Augenlidern flattert. Diese Anfälle wurden für gewöhnlich "Petit-mal"- Anfälle genannt.

Komplex fokaler Anfall: Diese Anfallsart variiert in ihrer Erscheinung. Für gewöhnlich erweckt das Kind den Anschein, es sei wach, aber es reagiert nicht, wenn Du mit ihm sprichst. Ein Teil oder mehrere Teile des Körpers bewegen sich möglicherweise in einer repetitiven Weise (z.B. schmatzt das Kind mit den Lippen oder wringt die Hände). In der Regel dauern die Anfälle 30 Sekunden bis zu 2 Minuten, und wenn sie vorbei sind, fühlt sich das Kind müde und erinnert sich nicht, dass der Anfall stattgefunden hat.

<u>Infantiler Spasmus</u>: Wie der Name schon sagt, tritt dieser Anfallstyp nur beim Kleinkind auf, und er sieht aus wie ein Krampf. Der gesamte Körper zuckt entweder vorwärts (wie ein Sit-up) oder rückwärts. Das Kind scheint wach zu sein und sich nicht durch den Anfall stören zu lassen. Diese Anfälle können allein oder in Clustern auftreten.

<u>Fieberkrampf:</u> Diese Krämpfe sind generalisierte tonisch-klonische Anfälle, die auftreten, wenn ein Kind (gewöhnlich zwischen 6 Monaten und 3 Jahren) hohes Fieber hat, das stark ansteigt oder gerade durchbricht.

<u>Epilepsie</u> ist einfach der Begriff, um die Tendenz zu beschreiben, Anfälle zu bekommen. Ein Kind, das einen einzigen Fieberkrampf gehabt hat, hat keine Epilepsie, außer es hat weiterhin Anfälle, nachdem das Fieber wieder weggegangen ist. Eine Epilepsie beginnt für gewöhnlich in der Kindheit oder Adoleszenz. Einige Kinder, die Epilepsie haben, wachsen aus ihr heraus, wenn sie das Erwachsenenalter erreichen.

Generalisierte Anfälle (Wikipedia):

Der Verlauf und die Symptome geben keine Hinweise auf eine anatomisch begrenzte Lokalisation und keine Zeichen eines lokalen (herdförmigen) Beginns.

Unterteilung:

- Absencen Anfälle mit kurzer Bewusstseinspause ohne Sturz, früher auch französisch mit Petitmal bezeichnet.
- myoklonische Anfälle: einzelne oder unregelmäßig wiederholte Zuckungen einzelner Muskelgruppen
- klonische Anfälle: rhythmische Kontraktionen von Muskelgruppen
- tonische Anfälle: anfallsweise Verkrampfung oder Versteifung von Muskelgruppen
- tonisch-klonische Anfälle der typische "große" Anfall mit Bewusstseinsverlust, Sturz,
 Verkrampfung und anschließend rhythmischen Zuckungen beider Arme und Beine, früher auch Konvulsion oder französisch Grand-mal genannt.
- Atonische Anfall: plötzlicher Tonusverlust der Muskulatur was zu einem Sturz oder dem Absinken des Kopfes führen kann(Petit-Mal)

Fokale Anfälle (Wikipedia):

In einer umschriebenen Region des Gehirns gibt es ein Zeichen für den Anfall. Sie gehen stets nur von einer Hirnhälfte aus.

Unterteilung:

- Einfach fokale Anfälle (das Bewusstsein ist erhalten)
- Komplex fokale Anfälle (mit Bewusstseinsstörung)
- Fokale Anfälle mit Entwicklung zu sekundär generalisierten Anfällen

Wenn Dein Kind zum ersten Mal einen Anfall hat, sollte es sofort in der Notaufnahme untersucht werden. Die Ärzte werden ein CT machen, um sicherzustellen, dass sich im Gehirn kein Blut befindet und den Anfall verursacht hat. Für gewöhnlich wird auch ein Neurologe das Kind untersuchen, entweder in der Notaufnahme oder ambulant. Er wird ein EEG durchführen, um zu sehen, ob es eine bestimmte Region im Gehirn gibt, die besonders anfällig für eine Anfallsaktivität ist. In Abhängigkeit von der Anfallsart, vom Alter des Kindes und von den Ergebnissen des EEGs und CTs wird der Arzt entscheiden, ob er Dein Kind auf ein bestimmtes Medikament einstellt. Krampfhemmende Mittel (z.B.: Valproat, Phenobarbital, Lamotrigin und Carbamazepin) können dabei helfen, weiteren Anfällen

vorzubeugen, aber haben leider Nebenwirkungen. Es kann eine Weile dauern, bis man das richtige Kombination aus Medikament und Dosierung gefunden hat, unter der die geringste Nebenwirkungen auftreten.

http://www.epilepsy.com/ ist eine großartige "elternfreundliche Website" für weitere Informationen über Anfälle.

"Meine Tochter hatte keine Anzeichen für Anfälle oder neurologische Probleme. Sie war 2 Jahre alt, als wir eine neurologische Untersuchung hatten. Sie hatte vorher andere dringendere Probleme und die neurologische Untersuchung war aufs Abstellgleis geschoben worden. Während des Termins hatte sie ein EEG, dessen Ergebnis gut war. Ich war sogar richtig stolz, als mir gesagt wurde, dass das EEG für ihr Alter normal war und ihre Hirnwellen nicht als langsam eigestuft wurden. Nur um auf der sicheren Seite zu sein, setzten sie für die nächsten Monaten ein MRT und ein 24-Stunden-EEG an. Uns wurde erzählt, das seien eine reine Vorsichtsmaßnahme, und sie wirke fit. Weniger als 2 Tage später hatte sie ihren ersten (und bisher auch einzigen) massiven Anfall auf dem Boden meines Wohnzimmers. Es war 3:15 Uhr, und ich fühlte mich, als wenn mir die Luft zum Atmen genommen wurde. Sie endete für drei Tage auf der Kinder-Intensivstation an einem Beatmungsgerät. Als wir im Krankenhaus ankamen, machten sie ein MRT des Gehirns. Es zeigte ein schmales Corpus callosum, einen geringen Hydrocephalus und eine geringe cerebrale Atrophie. Es wurde uns gesagt, dass die Kombination dieser drei Hirnfehlbildungen das Anfallsrisiko erhöht. Sie können mir immer noch nicht sagen, warum sie vor diesem Tag noch nie einen Anfall gehabt hatte und was diesen Anfall an diesem Tag ausgelöst hatte. Nun bekommt sie Medikamente gegen die Anfälle. Seit wir mit der Medizin begonnen haben, hat sie keinen einzigen Anfall mehr gehabt, und ihr EEG ist wieder normal geworden."

Mikrozephalie: Bei Kindern mit ES kann möglicherweise eine Mikrozephalie, ein kleinerer Kopf als gewöhnlich, beobachtet werden.

Andere weniger häufige Hirnfehlbildungen sind:

- Ventrikulomegalie (Vergrößerung der Hirnvenrtikel)
- Hirnatrophie (Untergang von Zellen des Gehirns)
- **Fehlender oder hypoplastischer** (schwach entwickelter) **Balken** (Corpus callosum): Das Corpus callosum ist das Band aus weißer Substanz, das die beiden Hirnhälften miteinander verbindet.
- Dandy-Walker-Fehlbildung: Die Region zwischen den Hemisphären des Kleinhirns fehlt teilweise oder vollständig, und eine Zyste bildet sich in der Nähe der Schädelbasis.
- Chiari-Malformation: strukturelle Defekte des Kleinhirns
- Hydrocephalus: eine übermäßige Ansammlung von Nervenwasser im Gehirn

Augen, Sehfähigkeit

Während die meisten unserer Kinder keine Sehprobleme haben, kann bei einigen Kindern mit ES eine Kurzsichtigkeit festgestellt werden (Myopia). Außerdem kann ein Strabismus (Schielen) auftreten, ein Problem, bei dem ein Auge oder beide Augen nach innen oder nach außen drehen.

Andere Augenprobleme wie Glaukom (grüner Star – kann den Sehnerv schädigen und das Sehvermögen einschränken), Duane Syndrom (Augenmuskellähmung mit Strabismus) und Nystagmus (unkontrollierte, rhythmische Bewegung des Auges – "Augenzittern") sind weniger häufig, aber sie sind beobachtet worden.



Nierenfehlbildungen

Nierenfehlbildungen treten relativ häufig auf. Bei 35% unserer Kinder werden sie beobachtet. Einige Kinder werden mit nur einer Niere geboren. Von anderen wurde berichtet, dass ihre Nieren ungewöhnlich klein waren oder nicht gut funktionierten. Einige leiden unter einem vesikoureteralen Reflux (VUR), der entsteht, wenn Urin von der Blase in die falsche Richtung läuft, nämlich aufwärts durch den Harnleiter in Richtung Nieren. Dieses Problem muss behandelt und beobachtet werden, um einen bleibenden Nierenschaden zu vermeiden.

Orthopädische Probleme

Die Hälfte unserer Kinder hat Probleme mit ihrer Hüfte. Das kann eine harmlose Hüftdysplasie sein oder eine schwerwiegende Hüft-Dislokation. Einige von unseren Kindern müssen operiert werden, um die Hüftprobleme beheben zu können. Über die Hälfte unserer Kinder hat eine Knöchel-Instabilität, welche oft mit einer Hypotonie verbunden ist. Häufig muss ein Physiotherapeut oder ein Arzt Knöchel-Fuß-Orthesen (Knöchelstützen) verschreiben, um die Kinder zu stabilisieren, wenn sie anfangen zu laufen.

Eine Kyphose oder Skoliose tritt auch recht häufig auf (bei über 30% der Kinder). Bei einigen Kindern sind diese Beschwerden so ausgeprägt, dass sie Hilfsmittel benötigen oder sogar operiert werden müssen.

Eine Gelenkkontraktur (Funktions- und Bewegungseinschränkung von Gelenken) und ein Schiefhals (Torticollis) wurden ebenfalls bei Kindern mit ES beobachtet.

Einige unserer Kinder haben ein Rippenpaar zu viel oder leiden unter Klumpfüßen (Füße stark nach innen gedreht).

"Unsere Tochter trug ein Geschirr, um ihre Hüftdysplasie zu korrigieren. Dann hatte sie einen Helm, um ihren Kopf rund zu halten, weil sie es bevorzugte, auf einer Seite zu liegen. Sie hat nun ihr zweites, größeres Korsett, damit ihr Rücken nicht zu krumm wird. Sie hasst es."

Zahnfehlbildungen

Zahnfehlbildungen werden bei unseren Kindern häufig beobachtet. Milchzähne brechen typischerweise erst spät durch. Die Zähne können schief oder dicht gedrängt einschießen. Manche dieser

Fehlstellungen sind drauf zurückzuführen, dass der Kiefer unserer Kinder kleiner als gewöhnlich ist. Einige Kinder bekommen keine zweiten Zähne, nachdem die Milchzähne ausgefallen sind. Auch sind unsere Kinder anfällig für Probleme mit dem Zahnschmelz, wodurch sich Hohlräume bilden können. Es ist bei unseren Kindern nicht ungewöhnlich, dass überzählige Zähne oder Milchzähne, die nicht von selbst locker werden und ausfallen, im Rahmen einer Zahnoperation gezogen werden müssen.

Ernährung

Häufig haben unsere Kinder Probleme mit der Nahrungsaufnahme. Einige Kinder haben Schwierigkeiten mit der Koordination der Muskeln, die am Schluckvorgang beteiligt sind, und müssen häufig würgen. Für diese Kinder kann es gefährlich sein, wenn sie normales Essen oral zu sich nehmen, weshalb sie am besten nur weiche und pürierte Nahrung bekommen oder mit einer Magensonde ernährt werden sollten. Die Mehrheit unserer Kinder (75%) hat mit übermäßigem Sabbern zu kämpfen, was wahrscheinlich eine sekundäre Folge der Hypotonie in den Gesichtsmuskeln ist. Einige haben auch dauerhafte Probleme mit Verstopfung bzw. einer Darmträgheit und einer Reflux-ösophagitis (Sodbrennen).

Andere Gesundheitsprobleme

Eines der häufigsten Gesundheitsprobleme bei unseren Kindern sind die ständig wiederkehrenden Mittelohrentzündungen (Otitis Media). Auch wiederholte Infektionen der Atemwege werden sehr oft beobachtet: Bronchitis, Lungenentzündung, Nasennebenhöhlenentzündung. Bei einer großen Anzahl von Kindern kommt es zudem zu Aspirationen. Hierbei gelangen Fremdstoffe wie Nahrung, Speichel oder Mageninhalt in die mittleren oder tieferen Atemwege.

Andere Gesundheitsprobleme können Harnwegsinfekte und Pilzinfektionen sein.

Es gibt wenige Kinder (20%), bei denen niedrige Immunglobulinwerte gefunden wurden, was sie anfälliger für Infektionen macht. Spezielle intravenöse Behandlungen (z.B. regelmäßige Immunglobulin-Infusionen) können helfen, ihr Immunsystem zu verbessern.

Manche Kinder mit ES leiden an einer Schilddrüsenunterfunktion.

"Wenn Du Dich selbst immer freundlich gegenüber den medizinischen Pflegekräften, Therapeuten und Lehrern Deines Kindes verhälst, bekommst Du eine bessere Pflege für Dein Kind. Wenn sie mehr auf die Bedürfnisse Deines Kindes fokussiert sind und weniger auf den Umgang mit einem ärgerlichen Elternteil, kriegt Dein Kind bessere Pflege. Ich verstehe den Ärger, aber er führt zu nichts, wenn er nicht auf die richtige Art und Weise eingesetzt wird."

"Jedes Mal, wenn bei meinem Sohn eine neue Episode mit einem unbekannten Gesundheitsproblem anfängt... kriege ich Panik, und dann kommt so viel Wut nach oben. Ich werde vom dem Gefühl beherrscht, wie ungerecht diese Welt ist, in der manche zu viel bekommen und andere gar nichts. Ich fahre fort, mir zu sagen: "All das, was er bereits durchmachen musste, ist nicht genug... nein... jetzt muss er auch noch ein weiteres Problem erleiden." Der Schmerz bringt mich um, weil ich erkennen kann, dass er Schmerzen hat und nicht sagen kann, wo es wehtut, und ich fühle, mir sind die Hände gebunden, weil ich nicht weiß, was ich noch tun soll. Für dieses

Problem habe ich keine Lösung, aber der beste Weg, um weiterzugehen, sind die netten Worte und Gebete und Gedanken von unserer großen Familie... der ES Familie."

Wachstum

Die Mehrheit unserer Kinder erreicht kein normales Erwachsenengewicht und keine normale Größe. Die meisten befinden sich am untersten Ende des Spektrums, das typisch für ihr Alter ist, sowohl bezogen auf das Gewicht als auch auf die Größe. Einige unserer Kinder haben kleine, unterentwickelte Hände und Füße. Vielen wurde zu irgendeinem Zeitpunkt eine "Gedeihstörung" bescheinigt. In medizinischen Berichten über das ES ist die Vermutung zu finden, dass das Knochenwachstum unserer Kinder verzögert ist.

Entwicklungsaspekte

Jedes Kind mit ES leidet unter allgemeinen Entwicklungsverzögerungen. Einige Eltern haben uns gefragt, warum das so ist und warum die Kinder so große Schwierigkeiten haben, das Sprechen zu lernen. Die Ursache sind die überschüssigen Gene, die unsere Kinder haben. Sie beeinträchtigen die normale Entwicklung des Gehirns, und diese wirkt sich wiederum auf jeden anderen Entwicklungsbereich aus. Als erstes bemerken Eltern in der Regel einer Verzögerung in der Entwicklung der Grobmotorik (Sitzen, Stehen, Laufen lernen).



"Jeder Meilenstein ist groß, weil Dein Kind härter gearbeitet hat, um dahin zu kommen, wo es ist, als Kinder es normalerweise tun. Fühl Dich frei, jeden Fortschritt groß zu feiern. Mein Mann und ich weinten vor Freude, als sich unsere Tochter das erste Mal selbst über den Boden zog, als sie etwa 4 Jahre alt war."

Feinmotorische Fähigkeiten und die Entwicklung von Selbständigkeit sind bei der Mehrheit unserer Kinder ebenfalls signifikant verzögert. Die meisten von ihnen benötigen Hilfe beim Anziehen und Essen bis weit über die Kindheit hinaus. Über 40% der Kinder sind fähig, einen Löffel oder eine Gabel

richtig zu halten, wenn sie in dem entsprechenden Entwicklungsalter sind, in dem Kinder dies normalerweise können.

"Als mein Sohn ein Baby war, habe ich ihn mit anderen Kindern verglichen. Ich sah ihr Alter und fragte nach, um zu realisieren, wie weit er hinterher war. Ich weiß nicht, ob andere Eltern das auch gemacht haben, aber es ist keine gute Idee, das zu tun. Je mehr die Kinder wachsen, desto offensichtlicher werden die Unterschiede. Du wirst einen Weg finden, damit umzugehen."

Über die Hälfte unserer Kinder sind inkontinent. 20% sind vollständig oder teilweise sauber. Bei einigen unserer Kinder wird der Toilettengang "reguliert" – was bedeutet, dass sie in regelmäßigen Intervallen ins Badezimmer gebracht werden.

"Was sollst Du erwarten? Sie werden es uns mit der Zeit zeigen. Jedes Kind von ihnen hat sein eigenes Potential. Es ist nicht an einem Arzt oder anderen Fachleute wie Ergo- oder Physiotherapeuten Dir zu sagen, dass Dein Kind niemals dieses oder jenes können werde. Es macht Dich nur niedergeschlagen zu hören, dass es da so viele Dinge gibt, die unsere Kinder nicht tun werden, und sie sind so aufgeweckt, immer wieder überraschen sie mit einem neuen Meilenstein. Unser Sohn sollte laut Ärzten gar nicht leben... aber er ist heute 9 Jahre alt. Es wurde gesagt, dass er niemals gehen können würde… aber dann lernte er mit 6 oder 7 Jahren, selbständig zu laufen, und er macht das sehr gut. Es wurde uns prophezeit, dass er niemals sagen können würde, wenn er ins Badezimmer gehen möchte… aber er hat seinen eigenen Weg gefunden, es uns mitzuteilen, und lernt sehr gut, sauber zu werden. Er sollte viele Dinge niemals tun können, und Du solltest die vielen Dinge sehen, die er doch kann… Er hat seit Neuestem eine Vorliebe, große Unordnung zu machen."

Pubertät

Die Mehrheit der Mädchen mit ES bekommt ihre Menstruation. Sie setzt zwischen 9 und 18 Jahren ein. Es gibt aber auch einige Berichte über Mädchen, die das Erwachsenenalter erreicht und niemals ihre Menstruation gehabt haben.

Einige Eltern haben gefragt, ob unsere Kinder sich so weit entwickeln, dass sie eigene Kinder haben können. Wir wissen nicht, ob das möglich ist. Menschen mit ES besitzen aber vermutlich nicht die kognitiven Fähigkeiten, die für das Übernehmen der Elternrolle notwendig sind, und es wird als unwahrscheinlich betrachtet, dass sie sich reproduzieren können.

Verhalten

Verhaltensprobleme treten bei unseren Kinder nicht sehr häufig auf. Berichten zufolge leidet eine kleine Prozentzahl unter einer Angststörung, Kreischen/Gebrüll (screaming) oder selbstverletzendem Verhalten. Einige Kinder zeigen selbststimulierende Verhaltensweisen wie Schaukeln.

"Musik und Liebe sind die Türen zu seinem Herzen und Verstand. Wir begannen mit den Einstein-CDs für Babys, als er ganz klein war, und er erkennt viele Stücke von Beethoven, Bach oder Mozart. Immer wenn er aus irgendeinem Grund aus dem Gleichgewicht geraten ist, ist Musik eine großartige Hilfe. Musik hilft immer bei schlechte Laune oder Enttäuschungen."

Aussehen

Einige unserer Kinder scheinen sich, wie bereits erwähnt, zu ähneln, und werden oft von Medizinern als "dysmorph" bezeichnet. Diese Bezeichnung kann auf Eltern verstörend wirken, ist aber im Grunde nur die medizinische Art und Weise, das Erscheinungsbild eines genetischen Syndroms zu beschreiben. Einige unserer Kinder haben tiefliegende Augen, tiefsitzende Ohren und eine längere Oberlippe (Philtrum) als gewöhnlich. Viele unserer Kinder haben außerdem kleine Füße und scheinen längere, spitz zulaufende Finger zu haben. Als wir 2009 unsere Studie durchführten, war ein Spezialist, der die Andersartigkeit von Kindern mit genetischen Störungen untersucht, nicht in der Lage, ein "spezifisches Aussehen" unserer Kinder zu identifizieren. Jedoch können die meisten Eltern unserer Gruppe die Ähnlichkeiten sehen. Wir finden es bemerkenswert, wie sehr einige unserer Kinder sich ähnlich sehen.





Wenn mein Kind nur wenige gesundheitliche Probleme hat, bedeutet das, dass es sich besser entwickeln wird?

Diese Frage ist bereits von mehr als einem Elternteil gestellt worden. Die Anzahl und Art der gesundheitlichen Probleme sagen nicht vorher, wie gut sich Dein Kind entwickeln wird. Einige Kinder haben sehr ernsthafte, lebensbedrohliche gesundheitliche Beschwerden, aber entwickeln sich kognitiv manchmal besser als andere, die relativ wenig gesundheitliche Einschränkungen haben. Man kann es nicht vorhersagen.

Woraufhin soll der Arzt mein Kind untersuchen?

In der Regel sollte dein Arzt eine allgemeine körperliche Untersuchung bei dem Kind machen, aber er sollte auch speziell nach folgenden Problemen gucken oder Überweisungen zur Untersuchung dieser Aspekte ausschreiben:

- *Herzfehler* Ein Echokardiogramm (Ultraschall des Herzens) sollte mindestens einmal in der Kindheit gemacht werden.
- Ohren Alle Kinder mit Entwicklungsverzögerungen und/oder häufigen Ohrinfekten sollten ihr Gehör regelmäßig durch einen Audiologen überprüfen lassen. Kinder mit häufigen

- Ohrinfekten sollten zu einem Kinder-HNO-Arzt überwiesen werden, damit dieser entscheiden kann, ob Paukenröhrchen sinnvoll sind.
- **Sehen** Überprüfe das Sehvermögen Deines Kindes durch einen Optiker oder Augenarzt, der auf Kinder spezialisiert ist.
- Ein Orthopäde sollte die *Hüfte und die Wirbelsäule* untersuchen und auch andere orthopädische Beeinträchtigungen ausschließen.
- **EEG** Ein EEG sollte erfolgen, wenn Anfälle vermutet werden.
- Es sollte der Vorgang der Nahrungsaufnahme, insbesondere das Schlucken, untersucht werden sowie auf Probleme mit dem Gaumen, intestinale Fehlbildungen, gastroösophagealen Reflux oder/und Atemwegsprobleme geachtet werden.
- Nieren Fehlbildungen der Nieren können auf einem Ultraschall des Bauches erkannt werden. Wenn Harnwegsinfekte ein Thema sind, sollte ein Miktionszystourethrogramm (MCU/MZU) gemacht werden, um den Reflux zu überprüfen.
- **Entwicklungsförderung** Interventionen durch Frühförderungstherapeuten, Sprachtherapeuten, Physiotherapeuten und Ergotherapeuten sollten frühzeitig in Anspruch genommen. Außerdem empfiehlt es sich, diese Therapeuten regelmäßig nach Beurteilungen zu fragen.
- **Genetische Beratung** Eine genetische Beratung für andere Familienmitglieder sollte in Erwägung gezogen werden, um eventuell weiterer Träger zu identifizieren.

Spezielle Hinweise für eine Sedierung/Intubation bei Atemwegsproblemen

Viele unserer Kinder haben sehr schlechte Erfahrungen mit der Sedierung und Intubation im Rahmen bestimmter medizinischer Prozeduren gemacht. Es ist wichtig, die Ärzte darauf hinzuweisen, dass in dieser Hinsicht große Vorsicht geboten ist. Die Betreuung Deines Kindes sollte durch einen erfahrenen Kinderanästhesisten erfolgen.

Viele unserer Kinder wurden mit engen Luftwegen, Gaumenfehlbildungen oder Laryngomalazie (krank-hafte Erweichung des Kehlkopfes) geboren. Einige Kinder haben nach der Extubation Probleme mit Schwellungen gehabt, die zu ernsthaften Atemproblemen geführt haben. In Bezug auf unsere Kinder sind dieses Wissen und seine Berücksichtigung von ganz besonderer Bedeutung.

"Der Luftweg meiner Tochter ist so eng (sie hat eine Pierre-Robin-Sequenz), dass eine Intubation extrem schwierig ist. Wir mussten jedes Verfahren weit weg von zuhause durchführen lassen, in einem auf ihre Atemwegsbesonderheit spezialisiertes Krankenhaus."

Wir haben natürlich nicht jedes der möglichen gesundheitlichen Probleme unserer Kinder in diesem Heft aufgelistet – aber wir haben die wichtigsten beschrieben, unter denen unsere Kinder leiden können. Einige Kinder haben vielleicht ein einzigartiges Merkmal, das bisher noch kein anderes unserer Kinder gehabt hat.

Eine andere wichtige Sache, an die erinnert werden muss, ist die Tatsache, dass – auch wenn Dein Kind eine ausführliche allgemeine Untersuchung durchlaufen hat und der Gesundheitszustand stabil erscheint - unsere Kinder voll von Überraschungen sind. Stell sicher, dass Du jedem kleinen Problem

nachgehst und regelmäßige Gesundheits-Check-Ups wahrnimmst. Einige ernsthafte Gesundheits-probleme, die bei der Geburt noch nicht vorhanden waren, können später im Leben auftreten. Es ist wichtig, dass Du immer wachsam bleibst. Wir meinen damit nicht, dass Du wegen jedem bisschen Panik bekommen sollst, aber Du sollst Dir stets bewusst sein, dass Dein Kind neue Gesundheits-probleme entwickeln kann, und Deinen Instinkten vertrauen. Du wirst lernen, was für dein Kind normal ist, und falls etwas dir etwas ungewöhnlich erscheint, schadet es nicht, es überprüfen zu lassen.

Welche Therapiemaßnahmen gibt es für mein Kind?

Euer Kind wird wahrscheinlich in seinem Leben durch viele verschiedenen Spezialisten begleitet. Die medizinische Behandlung ist spezifisch für jedes Kind, abhängig von den medizinischen Erfordernissen. Zum Beispiel müssen sich Kinder mit einer Gaumenspalte einer Operation durch einen plastischen Chirurgen unterziehen, die Kinder mit Herzfehlern müssen durch einen Kardiologen begleitet werden, und so weiter.

Die Kinder werden wahrscheinlich für eine Folgeuntersuchung zu einem Genetiker gehen müssen. Zum einen ist das notwendig, um abzusichern, dass Euer Kind und Eure Familie versorgt werden, und zum anderen kann Euer Kind dem Genetiker ebenfalls etwas beibringen. Sogar Genetik-Spezialisten, die die seltensten Syndrome gesehen haben, haben sicherlich keine Patienten mit ES.

Verschiedene Therapeuten (Sprachtherapeut, Physiotherapeut, Ergotherapeut, Frühförderung) sollten unsere Kinder in ihrer Entwicklung begleiten und beurteilen, da sie ihnen helfen können, ihr volles Potential zu entfalten.



"Manchmal braucht es Zeit, ein gutes medizinisches Team um sich zu herum zusammenzustellen. Es wird immer wieder Fehlschläge geben: Nutze sie, um zu herauszufinden, wer gut zu Deinem Kind passt. Die Tatsache, dass ein Therapeut oder gar Arzt einen Fehler in seiner Beurteilung macht, ist nicht immer ein guter

Grund, um ihn von deiner Liste zu streichen; wie er damit umgeht, zählt. Wenn er es zugibt, behalte ihn. Das wird dir mehr nutzen, als wenn du versuchst, einen Ersatz zu finden."

"Versuche früh herauszufinden, welche Hilfsmittel Dein Kind braucht, um sein Leben zu vereinfachen, und fang 6 Monate, bevor dein Kind etwas braucht, den Prozess der Beantragung an, oder lasse dich genauso frühzeitig auf die Warteliste setzen. Es braucht eine extrem lange Zeit, etwas genehmigt zu bekommen."

Es gibt keine Heilung für das ES, aber es gibt viele Dinge, die wir tun können, um unseren Kindern zu helfen, das Beste aus sich herauszuholen.

"Wir sind immer Menschen der Tat und des Erfolgs gewesen, Verfechter von Gerechtigkeit, die wissen, was sie wollen, und hart arbeiten, um es zu kriegen. Bei unserer Tochter haben wir schnell gemerkt, dass eine Korrektur nicht möglich ist. Daher war das Gefühl der Hilflosigkeit, die Tatsache, dass wir die Situation für das Baby nicht verändern können, sehr hart... aber anstatt uns auf eine Korrektur zu konzentrieren, korrigierten wir uns selbst sowie die Art und Weise, wie wir die Situation sahen... Es macht wahnsinnig Spaß, sie um sich zu haben."

Einige Eltern haben gefragt, ob es eine Gentherapie für unsere Kinder gibt, aber leider gibt es sie nicht. Unsere Kinder haben viele zusätzliche Gene in ihren Zellen, die beeinflussen, wie sie sich entwickeln und lernen. Die Gentherapie ist eine experimentelle Behandlung für Leiden, die nur ein Gen betreffen – wie bei der Muskeldystrophie Duchenne oder der Mukoviszidose (zystische Fibrose), und sie zielt meistens darauf ab, ein fehlendes oder dysfunktionales Gen zu ersetzen. Beim ES sind zu viele Gene vorhanden, und es gibt keine Möglichkeit, Gene wegzunehmen. Auch wenn wir sie rausnehmen könnten, würde das nichts nützen, denn die Probleme, die mit dem ES verbunden sind, haben ihren Ursprung in der fehlerhaften Entwicklung der Organe, einem Prozess, der zum größten Teil vor der Geburt stattfindet.

Ist etwas Bestimmtes zu berücksichtigen, wenn sich unsere Kinder einem medizinischen Verfahren unterziehen müssen?

Wie bei jedem anderen Kind mit einer Entwicklungsverzögerung ist bei Kindern mit ES besondere Vorsicht geboten, wenn sie sich einer Operation unterziehen. Die wichtigste Person, mit der man vor einer Operation reden sollte, ist der Anästhesist. Dieser Arzt verordnet die Medikamente, die bewirken, dass das Kind schläft, und überwacht die Luftwege und den Flüssigkeitsausgleich während und nach einer Operation. Du solltest es dem Arzt sagen, wenn Dein Kind Schwierigkeiten bei früheren Operationen gehabt hat, und Du solltest Dich vergewissern, dass das Ärzteteam über jede Fehlbildung der Atemwege sowie über eventuelle Herz- und Nierenprobleme und Allergien Bescheid weiß.

Es gibt viele Screening-Verfahren, die dein Kind durchlaufen sollte. Eine gute Internetseite, die die meisten von ihnen erklärt, ist folgende:

http://www.thechildrenshospital.org/wellness/info/parents/20701.aspx

Als allgemeine Regel sollte gelten, dass du bei jeder Untersuchung/Operation, für die eine Sedierung notwendig ist, mit dem Arzt redest. Versichere Dich, dass Du und Dein Arzt jedes Problem mit den Atemwegen oder jede potentiell negative Reaktionen auf Beruhigungsmedikamente kennt. Frag den

Arzt, ob die Ergebnisse der Untersuchung eine Folge für die Therapie Deines Kindes haben werden. Wenn ein mit Risiken verbundener Test nur empfohlen wird, um die Neugier des Arztes zu befriedigen, dann sollte die tatsächliche Durchführung der Untersuchung noch einmal überdacht werden.

Wird mein Kind sprechen lernen?

Es ist eine traurige Realität, dass die Mehrheit der Kinder mit ES (ca. 80%) überhaupt keine Sprache entwickelt. Für die Eltern ist es sehr schlimm, dies zu erfahren. Allerdings gibt es wenige Kinder und Erwachsene in unserer Gruppe, die Sprache entwickelt haben, und einige können sogar in Sätzen sprechen. Das ist nicht die Norm für Kinder mit ES, aber es gibt den Eltern sicherlich Hoffnung, dass diese Möglichkeit besteht.

Es ist wichtig für Eltern, andere Möglichkeiten zu explorieren, mit denen ihre Kinder sich ausdrücken können. Einige Kinder kommen gut mit Zeichensprache zurecht, andere mit elektronischen Hilfen oder einem System, das sich *Picture Exchange Communication* nennt. Wenn Dein Kind das Alter erreicht, in dem es normalerweise sprechen können sollte, empfiehlt es sich, mit einem Sprachtherapeuten zu reden. Er wird Dir helfen, Dich für andere Wege der Kommunikation zu entscheiden, die Dein Kind lernen kann. Die meisten Eltern haben das Gefühl, dass ihre Kinder ein recht gutes Sprachverständnis haben, also vieles verstehen, was zu ihnen gesagt wird, obwohl sie sich selbst nicht mit Hilfe von Wörtern ausdrücken können.

Wird mein Kind laufen lernen?

Die Mehrheit der Kinder mit ES lernt zu laufen, aber der Zeitpunkt, zu dem die Kinder diesen Meilenstein erreichen, ist verzögert. Die meisten unserer Kinder können lernen, mit Unterstützung (Gehwagen) oder frei zu laufen. Von denen, die einen Gehwagen benutzen, sind die meisten um die 5 Jahre alt. Es gibt auch Kinder, die sogar früher alleine laufen konnten. Das ist aber nicht typisch für die Mehrheit unserer Kinder.





Gehört Dein Kind zu den Kindern, die das Laufen nicht erlernen oder die mit Unterstützung gehen können, aber nur begrenzt mobil sind, wirst du irgendwann einen Rollstuhl oder einen speziellen Kinderwagen benötigen. Das bedeutet nicht, dass dein Kind dieses Gefährt ausschließlich benutzen muss – aber für längere Unternehmungen kann es hilfreich sein, damit Dein Kind nicht zu müde wird, fällt und sich selbst verletzt. Die Idee dahinter ist, die Erfahrungen deines Kindes zu erweitern, nicht, eine Niederlage einzugestehen.

Es ist schwer, in die Zukunft zu blicken, aber es könnte eine Zeit kommen, in der Du Veränderungen am Haus vornehmen musst - wie beispielsweise eine Rollstuhlrampe anbringen, falls Dein Kind nicht gut laufen kann, oder das Badezimmer vergrößern, um einen Badewannenlift unterzubringen. Du musst vielleicht Dein Auto rollstuhlgerecht ausstatten. Dies sind Gedanken, die wir nur kurz erwähnen wollen, um eine bessere finanzielle Planung zu ermöglichen. Es gab schon einige Eltern, die sich gewünscht hätten, früher über solche Dinge nachgedacht zu haben. Sie erachten es als hilfreich, diese Aspekte zu erwähnen, damit andere Familien besser wissen, worauf sie achten sollen, wenn sie umziehen, oder genügend Vorlauf haben, um Geld für nicht erstattungsfähige Ausstattungen zu sparen. Einige unserer Familien haben Spenden gesammelt, um das nötige Geld für Veränderungen an Fahrzeugen oder Hausrenovierungen zusammenzubekommen. Wenn Du Veränderungen vornehmen musst, wird der Therapeut Deines Kindes in der Lage sein, dir den richtigen Weg zu weisen.





Welche Lebenserwartung hat eine Person mit ES?

Das ist eine Frage, die oft von Familien gestellt wird. Die Antwort ist nicht einfach, aber sie wird in der Regel davon abhängen, welcher Art von gesundheitlichen Problemen Dein Kind gegenüberstehen wird. Es ist wahr, dass einige unserer Kinder sehr jung gestorben sind oder sogar noch vor ihrer Geburt, insbesondere dann, wenn sie unter lebensbedrohlichen gesundheitlichen Problemen litten.

Wir können nicht vorhersagen, wie lange Dein Kind leben wird, aber wir können feststellen, dass uns Personen mit ES bekannt sind, die sich im frühen oder mittleren Erwachsenenalter befinden. Die älteste Person, die wir kannten, war in ihren 40ern. Wir haben einige Erwachsene in unserer Gruppe.

Aufgrund der Tatsache, dass genetische Untersuchungen vor vielen Jahren nicht üblich waren, können wir nicht mit Sicherheit behaupten, dass es keine älteren Fälle gab/gibt, von denen wir nur nichts wissen.

"Ich möchte immer auf dem Laufenden sein, was die älteren Kinder mit ES durchmachen, weil ich Dingen vorbeugen möchte, wenn ich kann, oder auch, um zu wissen, auf was ich besonders achten muss, wenn wir bestimmte Dinge durchleben."

Warum sind manche Kinder stärker betroffen als andere sowohl in gesundheitlicher als auch entwicklungsbezogener Hinsicht?

Wir wissen bis jetzt nicht, warum einige Kinder bestimmte gesundheitliche Probleme oder Geburtsanomalien haben, während andere diese nicht haben, oder warum einige laufen und sprechen lernen und andere nicht. Wie bei jedem Syndrom - oder auch bei den Menschen im Allgemeinen - gibt es ein weites Spektrum. Die meisten Personen mit ES befinden sich irgendwo in der Mitte. Es gibt einige, denen es sehr gut geht, und andere, denen es nicht so gut geht. Es verhält sich genauso wie in unserer Gesellschaft: Wir haben unter uns einige Leute, die außergewöhnlich begabt sind, und andere mit Lernschwierigkeiten – trotz des Vorhandenseins eines normalen Chromosomensatzes.

Auf welche Förderung/Versorgung hat mein Kind Anspruch?

Diese Frage kann nicht genau beantwortet werden, weil es unterschiedliche Programme für verschiedene Länder gibt. Es gibt aber einige allgemeine Förderangebote, auf die Dein Kind ein Anrecht hat und die du dir so früh wie möglich anschauen solltest. Es kann nicht verkehrt sein zu wissen, was verfügbar ist, so dass du keine Therapien für Dein Kind verpasst.

Auszeiten für Dich werden wichtig sein. Die wichtigsten Menschen im Leben deines Kindes sind seine Eltern.



Du solltest einen Pflegedienst mit spezialisiertem Pflegepersonal aufsuchen und nutzen, um Dir eine Pause vom Stress und der konstanten Pflege für Dein Kind gönnen zu können. Das ist unverzichtbar, besonders wenn die Kinder älter werden. Du solltest keine Hemmungen haben, diese Hilfe zu nutzen. Versuch, Dir Zeit für deine Ehe/Partnerschaft zu nehmen (sie wird einigen Prüfungen unterzogen), und geh aus, auch wenn es nur ab und zu für ein Abendessen ist, oder verbringe Zeit mit Deinen anderen Kindern.

Frühe Interventionsprogramme (z.B. Frühförderung) fördern Kindern während ihrer ersten Entwicklungsstufen und können ihnen helfen, besser voranzukommen. Es ist die früheste Form von Förderung, bevor sie ins Schulsystem eintreten.

Möglicherweise gibt es in Deiner Region auch besondere Programme für Kinder mit speziellen Bedürfnissen. Einige der Kinder unserer Mitglieder haben spezielle Olympiaden oder Skiprogramme absolviert, therapeutisches Reiten ausprobiert oder an speziellen Sommerprogrammen mit Camping-Erfahrungen teilgenommen – immer abgestimmt auf die Förderung von Kindern mit speziellen Bedürfnissen.



Was für einen Einfluss wird die besondere Situation meines Kindes auf mich haben – und auf unsere Familie?

Es besteht kein Zweifel daran, dass ein Baby immer viele Veränderungen für die Familie mit sich bringt. Es ist im besten Fall eine stressreiche und aufregende Zeit. Wenn Dein Kind geboren wird, eine seltene Diagnose bekommt und ernsthafte gesundheitliche Probleme zu erwarten sind, mit denen man umgehen muss, kommt das zusätzlich zu dem normalen Stress hinzu. Du musst Dich auf medizinische Untersuchungen einstellen, denen Dein Kind unterzogen wird, auf viel Zeit, die erforderlich ist, um Dein Kind zu den Therapien zu bringen, und manchmal darauf, eine neue Fähigkeiten zu erlernen, die andere Eltern nicht können müssen: die Fähigkeit, dafür zu sorgen, die beste Versorgung für Dein Kind zu bekommen.



Du wirst Dich darauf vorbereiten müssen, die Diagnose mit anderen Familienmitgliedern, mit Freunden und manchmal auch mit Fremden zu besprechen. Es kann schwierig sein, über etwas zu diskutieren, was Du selbst nicht immer sofort verstehst. Nicht nur Du hast ein gesundes Kind erwartet, sondern auch ängstliche Großeltern, Tanten und Onkel, junge Cousins und Freunde der Familie.

"Mir wurde gesagt, er würde sterben. Ich hatte das Gefühl, die Welt würde zusammenbrechen. Ich hatte bereits einen Jungen mit ES verloren. Und mein Sohn wurde geboren und starb nicht. Er sah sogar richtig gesund aus und wurde mir zum Stillen gegeben und brauchte nie im Krankenhaus sein. Dann kam der Humangenetiker und sagte, er werde geistig stark behindert sein. Diese drei Wörter hauten mich um. Was war mit "ernsthaft geistig behindert" gemeint? Und eine neue Wunde hatte mein Herz aufgerissen - und mein ganzes Sein. Angst ergriff mich. Ich wusste nicht, ob ich es schaffen würde, ein Kind mit so vielen Behinderungen großzuziehen. Ich hatte den Tod eines Kindes überlebt, aber wusste nicht, ob ich für diese neue Aufgabe kompetent genug sein würde."

Es ist wichtig, sich die Zeit für sich selbst und das Baby zu nehmen. Nicht alle Eltern reagieren auf dieselbe Art und Weise, aber egal, wie es sich bei Dir äußert, nimm Dir auf jeden Fall die Zeit zu verstehen, was die Diagnose für Deine Familie bedeuten wird. Gib dir selbst Zeit. Zeit zu weinen, Zeit zu trauern. Du hast ein gesundes Kind erwartet, und nun zu erfahren, dass dieses Kind großen Herausforderungen gegenüber stehen wird, ist unglaublich überwältigend und emotional. Du wirst es möglicherweise brauchen, um das gesunde Kind zu trauern, das Du erwartet hast. Es ist nichts, worüber du innerhalb eines Tages hinwegkommst.

"Du hast den Verlust des Kindes zu betrauern, dass Du Dir vorgestellt hast und von dem Du geträumt hast. Lass die Vorstellungen, die Du von Deinem Kind hattest, und die Ziele, die Du Dir für es gesetzt hast, los. Es ist ein grausamer und herzzerreißender Prozess. Doch Du wirst erkennen, dass es Deine Träume sind, nicht die des Kindes. Dein Kind wird sein eigenes Tempo bestimmen. Erst wenn du den Verlust des imaginären Kindes betrauert hast, bist Du bereit, mit dem sehr speziellen Kind, dass dir gegeben wurde, umzugehen."

"Bereite Dich - so gut wie Du kannst - auf Herzschmerzen vor. Ob es wegen eines anderen Kindes mit ES ist, das gestorben ist, ob wegen Deines Kindes, das seit zwei Monaten aufrecht sitzen konnte und plötzlich damit aufhört, oder weil das Leben, das du Dir vorgestellt hast oder von dem du geträumt hast, nicht länger existiert. Wenn es möglich ist, such Dir in Deinem täglichen Leben jemanden, der für Dich einen Tag einspringen kann, wenn Du Dich mal unter der Decke verkriechen willst und weinen musst, bis es keine Tränen mehr gibt."

"Die neue Realität zu akzeptieren, ist ein schrittweiser Prozess. In den ersten Monaten wollte ich am liebsten immer weinen, wenn ich ein anderes Baby in der Kirche sah und ich über das nachgedacht habe, was hätte sein

können. Im Laufe der Zeit fühlte ich mich normaler angesichts dieser Tatsache. Ich saß letzte Woche tatsächlich neben einen Baby im Flugzeug und war fähig zu lachen und ihr lustige Grimassen zu schneiden."

"Man ist sicherlich nicht darauf vorbereitet, solche Nachrichten zu hören. Wir gingen durch ein großes Auf und Ab an Gefühlen, aber das Erschreckendste an der Sache war, dass wir nichts tun konnten, um die Situation zu ändern. Es kann quälend sein, über das nachzudenken, was das für das eigene Leben bedeutet, und über die Anpassungsleistungen, die in Zusammenhang damit erforderlich sein werden. Aber anstatt der Situation die Macht zu geben, unnötige Sorgen heraufzubeschwören, sollte man die Tatsachen annehmen und es als ein Geschenk von oben betrachten. Die Situation ist das, was Du daraus machst, und wenn Du einmal den anfänglichen Schock überwunden hast, wirst Du das Wunderbare erkennen, das dieses kleine Baby in Dein Leben bringt. Für uns ist unsere Tochter ein Symbol der Reinheit und Liebe. Wir glauben, dass Gott uns unter all den Eltern dieser Welt ausgesucht hat, um auf sein kleines Geschenk aufzupassen.... Und ob Du religiös bist oder nicht, Dein Kind als Geschenk zu akzeptieren und die Schönheit zu sehen, die es mitbringt, wird Dich wahrhaftig dazu bringen, das Leben mehr zu schätzen und zu genießen."

Es wird Dir helfen, mit anderen Familien zu reden, die auch Kinder mit derselben Diagnose haben. Sei nicht zu streng mit Dir. Fühl Dich nicht schuldig für Deine Gefühle – egal, welche Gefühle hochkommen, selbst wenn sie für Dich schwer zu akzeptieren sind. Es sind einfach Deine Gefühle, und sie sind weder falsch noch schlecht. Akzeptiere sie und erlaube Dir, sie als Teil des Prozesses, durch den Du hindurchgehen musst, zu fühlen.



Du wirst möglicherweise Verleugnung, Ärger und Erschütterung, eine überwältigende Traurigkeit, fühlen – sogar Depression, aber Du wirst an einen Punkt gelangen, an dem Du akzeptieren kannst, was ist.

"Häufig fühlte ich mich so einsam, müde, verlassen. In anderen Momenten überwältigte mich der Ärger. Wann wird mein Leben wieder normal werden? Der Wunsch, mein Leben zurückzuspulen und dass alles wieder so werden soll, wie es war, kam immer wieder. Die Jahre haben mir beigebracht, dass "normal" sehr kurzweilig ist und dass das Leben sich ständig verändert. Die beste Unterstützung kam von denen, die mich liebten, und der großartige, erweiterte Familie, die wir fanden, als unser Sohn ein Jahr alt war. Teil Deine dunklen Momente mit anderen, die auch dort gewesen sind, wo Du jetzt bist, und die zuhören können und nicht urteilen, aber bei Dir sind. Es ist der größte Ausdruck von Mitmenschlichkeit, den Du finden kannst, und es erstaunt mich, dass ich Teil des Ganzen bin."

Einige Eltern in unserer Gruppe tun sich schwerer mit der Diagnose und den Bedürfnissen ihrer Kinder. Manche nehmen Antidepressiva oder suchen eine therapeutische Beratung auf, wenn sie sich zu sehr überfordert fühlen. Das hilft ihnen, bessere Eltern zu sein.

"Mein Ratschlag an alle Mütter, die denken, sie könnten eventuell an postnataler Depression leiden, ist SICH SO SCHNELL WIE MÖGLICH HILFE ZU HOLEN! Ich kämpfte mit mir selbst, bis meine Tochter acht Wochen alt war. Ich pumpte zu der Zeit meine Muttermilch für sie ab und weigerte mich, Medikamente zu nehmen. Erst als ich einen Nervenzusammenbruch erlitt, beschloss ich, etwas zu tun. Ich begann, Medikamente zu nehmen, und obwohl das nicht alle meine Probleme beseitigte, RETTETE ES MEIN LEBEN. Die Dinge waren immer noch sehr schwer, aber ich kam besser mit meinem Leben zurecht. Ich merkte langsam, dass ein Teil von mir zurückkam. Ich fühlte mich nicht länger so, als sei dort kein Licht am Ende des Tunnels."

Es ist kein Zeichen von Schwäche, auswärts Hilfe zu suchen, wenn Du sie brauchst. Es ist ein Zeichen von Stärke zu registrieren, dass Du mit einer ungewöhnlich stressigen Situation umgehen musst.

"Nimm Medikamente und nimm (wenn Du es brauchst) Therapie in Anspruch und arbeite daran, Dein Netzwerk an Unterstützung um Dich herum zu stärken und auszuweiten. Du wirst andere um Hilfe bitten müssen in Momenten, in denen etwas passiert, was Du vorher noch gar nicht in Betracht gezogen hast. Wenn Dein Kind mit dem Krankenwagen in die Notaufnahme gebracht wird, und Du fährst mit, und Dein Ehepartner ist nicht in der Stadt und kann Dich nicht abholen … mit dem Autositz Deines Kindes… wie werden sie den Autositz bekommen… wer füttert Deine Tiere, während Du im Krankenhaus bist. Auch möchtest Du nicht, dass der Notarzt seine Aufmerksamkeit von Deinem Kind abwendet, weil Du eine Panikattacke hast und aussiehst, als wenn du ohnmächtig wirst (ja, das passierte mir, als meine Tochter den ersten Fieberanfall hatte). Das sind all die Dinge, mit denen ich konfrontiert war, und nun habe ich Notfall-Medizin zuhause und jemanden, der einen Schlüssel zu meinem Haus hat und einen Schlüssel zu meinem Auto, um diese Dinge Dinge besser erreichbar zu machen. Du solltest eine große Anzahl an Notfallplänen haben."

"Als meine Tochter 2 Jahre alt war, brach ich zusammen. Ich verbrachte jede Minute ihres Lebens damit zu versuchen, gleichzeitig ihr Physiotherapeut, ihr Sprachtherapeut und ihr Lehrer zu sein. Ich sagte mir, sie würde diejenige sein, die der Diagnose trotzen würde und früh sprechen und laufen lernen würde. Ich verlor mein restliches Leben aus den Augen. Als sie nicht solche Fortschritte machte, wie ich erwartete, fühlte ich mich besiegt. Ich weinte jeden Tag. Ich suchte eine Psychiaterin auf, die mir sagte, dass ich eine situative Depression hatte. Sie sagte mir, ich müsse aufhören zu versuchen, alles die Dinge zu tun, und mich mehr auf mich selbst konzentrieren. Ich nahm einen Teilzeit-Job an, versuchte, mehr herauszukommen. Dies machte aus mir eine bessere Mutter. Ich war nun besser in der Lage, mich auf meine Tochter zu konzentrieren und sie sein zu lassen, wer sie sein sollte."

"Als mein Sohn geboren wurde, wollte ich alles tun, von dem ich hörte, es könne gut für ihn sein: jede Therapie, verschiedene Ärzte etc.. Mein Sohn hatte keine Pause. Ich glaube jetzt, ich ging zu weit. Er sollte sein Babyalter leben wie die meisten Babys; er brauchte Zeit sich auszuruhen und sich am Leben zu freuen etc. Ich wollte keine Zeit verlieren. Kinder lernen, wenn sie jung sind, und ich versuchte, den größtmöglichen Nutzen aus den Fördermöglichkeiten zu ziehen. Ich vermute, das Ganze steht mit Akzeptanz in Zusammenhang. Unsere Kinder werden niemals normal sein, aber wir lernen, sie zu lieben, wie sie sind, genauso wie Du es mit jedem anderen in Deiner Umgebung tust."

Es ist hart zu realisieren, dass Dein Kind nicht fähig sein wird, selbständig zu leben. Unsere Kinder werden immer die Unterstützung ihrer Familie oder anderer Personen benötigen. Einige unserer älteren Mitglieder mit ES wohnen noch zu Hause bei ihren Eltern, andere sind in Einrichtungen mit betreutem Wohnen umgezogen. Es ist eine persönliche Entscheidung, die Familien treffen müssen, wenn die Zeit gekommen ist.

Obwohl es ohne Frage viele schwierige Zeiten geben wird, gibt es eine Menge Positives, das das Aufziehen eines Kindes mit speziellen Bedürfnissen mit sich bringt:

"Ich betrachte meine Tochter als ein Wunder. Jeder Atemzug, den sie nimmt, ist ein Geschenk. Sie bringt mir bei, die Dinge im Leben zu genießen, die so viele andere für selbstverständlich halten. Ich bin privilegiert, ihr Elternteil zu sein, und ich bin eine bessere Person geworden, weil ich sie kenne."



"Die Charaktereigenschaften und Einstellungen, die mein älteres Kind sich angeeignet hat, weil sie eine Schwester mit ES hat, hätte ich ihr niemals selbst beibringen können. Du wirst das, was sie von allein gelernt hat, in keinem Buch oder Elternseminar oder einem Kurs über Toleranz finden. Es entwickelt sich durch die Erfahrung."





"Wenn ich nach Hause komme, sind mein Sohn und die Katze die Einzigen, die glücklich sind, mich zu sehen… Für die anderen bin ich fast unsichtbar, aber mein Sohn bejubelt meine Ankunft mit einem Lachen und Händeklatschen, und manchmal sagt er "Ma-ma-ma-ma". Er ist so, so süß!"

"In unserer Nachbarschaft hat er seine eigenen Freunde; viele Leute kennen ihn dort, wo wir Brot kaufen, oder im anderen Block, wo ältere Leute spazieren gehen. In den kleinen Geschäften sagen sie immer "Hello", "Oh, how tall you are getting!" etc. Er hat eine Freundin, die das Down-Syndrom hat, und er hasst es, dass sie ihn küsst. Er liebt die Taschen anderer Leute und mag es, seinen Arm um andere Leute zu legen, und ich entschuldige mich immer... In der Schule wird er von jedem geliebt."

"Es gab Zeiten, in denen mir alles sehr deprimierend erschien. Ich würde andere kleine Kinder sehen welche, die jünger als sie waren und schon Dinge tun konnten, die sie nicht können würde... Aber es ist so, dass meine Tochter so lustig ist. Sie ist nun zweieinhalb, ein Kleinkind. Sie ist Daddys kleine Prinzessin, sie wird niedlicher und niedlicher mit jedem Tag. Sie ist sehr einzigartig. Ich erzähle ihr die ganze Zeit, dass sie "etwas so Spezielles und etwas so Seltenes ist". Sie hat schöne blaue Augen und gewelltes blondes Haar, das für gewöhnlich in verschiedene Richtungen absteht. Sie lacht eine Menge und hat ein albernes "Cheese"-Grinsen, das sie für dich aufblitzen lässt, wenn sie glaubt, du möchtest das von ihr. Sie kreischt und schüttelt ihre Arme und Beine, wenn sie andere Kinder sieht. Sie möchte alles tun, was wir tun. Sie hat sehr spezielle Ideen davon, was sie möchte, und sie bekommt einen kleinen Wutanfall, wenn sie es nicht haben kann. Sie versucht immer, mein Portemonnaie zu nehmen, wenn wir Lebensmittel kaufen. Die Kassiererinnen sagen dazu dann für gewöhnlich: "Das ist ein Mädchen für dich, warte nur, bis sie ein Teenager wird." Sie mag alles, was knistert -wie eine Tüte Chips. Sie liebt es, ihre stinkende Kuscheldecke zu nehmen, über meinen Kopf zu ziehen und sich dann an mich zu kuscheln. Sie hat eine spezielle leise Stimme, die sie benutzt, wenn sie mit Puppen spielt. Sie mag es, kleine Löffel voll Schokoladen-Eiscreme zu essen, nachdem ich ihr pürierte Karotten zum Abendbrot gegeben habe. Wenn ich nach Haus komme, winkt sie mir oft, sobald ich durch die Haustür trete. Manchmal, wenn wir in der Öffentlichkeit sind, denke ich, die Leute starren uns an. Zuerst wundere ich mich: "Warum guckt dieses Typ mich dauernd an? Was ist sein Problem?" Dann fällt mir ein, dass sie vielleicht meine Tochter angucken, weil sie ein bisschen anders aussieht, oder weil sie kreischt und albern ist. Aber ehrlich, das ist mir weniger lästig, als wenn sie mich anstarren würden, weil ich so stolz auf sie bin und sie einfach so liebe, wie sie ist."

Was tun wir als erstes?

Atme durch; bringe so viel über das Syndrom in Erfahrung, wie Du kannst, denn Du wirst der Anwalt Deines Kindes sein und andere aufklären müssen. Da das Leiden so selten ist, werden die Leute, die mit Deinem Kind zu tun haben, noch nie von dem Syndrom gehört haben. Und tritt in Kontakt mit uns, deiner ES-Familie. Wir stehen jederzeit zur Verfügung – um am Telefon miteinander zu sprechen oder sich miteinander über E-mail oder Facebook auszutauschen.

"Das Hilfreichste, das du selbst für Dich tun kannst, ist, mit anderen Familien in Kontakt zu treten und Dich mit ihnen auszutauschen. Wir haben alle unterschiedliche Geschichten, und unsere Kinder präsentieren sich auf eine einzigartige, unterschiedliche Weise, aber Du wirst froh sein, uns zu kennen, wenn Dir jeder Mediziner und jeder Pfleger, mit dem du in Kontakt kommst, erzählt, dass er niemals ein Kind mit derselben Diagnose wie der Deines Sprösslings gesehen hat. Es wird es ein langer, einsamer, erschreckender, entmutigender Weg, und jemanden zu haben, der Deine Isolation wirklich versteht, ist sehr bedeutsam. Doch je mehr Leute Du kennenlernst, desto wichtiger ist es, stets im Kopf zu behalten, dass jedes Kind in seinen Fähigkeiten anders ist. Es ist kein Rennen, bei dem es darum geht zu sehen, ob Dein Kind mehr erreichen wird oder kann (ich sage das, weil es bei mir vier Monate dauerte, das Gefühl loszuwerden, ich müsste etwas beweisen, indem ich mein Kind dazu brachte, Dinge zu tun, die kein anderes Kind tat... sehr arrogant, ich weiß, aber zu der Zeit war das die einzige Hoffnung, die ich hatte). Denk dran - ob Dein Kind die Aufgabe, die ein anderes Kind meistert, schafft, oder nicht, macht Dein Kind nicht weniger oder mehr wert. Obwohl es Gemeinsamkeiten unter allen unseren Kindern gibt, sind die Unterschiede riesig."

"Diese Reise ist eine harte Reise, aber Du musst sie nicht alleine gehen. Du wirst durch den Prozess herausfinden, wer Deine wahren Freunde sind, und auch wenn das Aussortieren schmerzhaft sein kann, ist es ein Geschenk, zu wissen, wer Deine wahren Freunde sind! Dieses Kind, das Dir anvertraut wurde, wird Dich auch auf den Weg zu jenen bringen, die du möglicherweise nie getroffen hättest. Unser Leben ist dadurch viel reicher."

So kannst Du uns finden:

- durch einen Besuch der Seiten www.emanuelsyndrome.org oder www.c22c.org
- indem Du Dich unserer Email-Support-Group durch Yahoo-Gruppen anschließt
- indem Du Dich unserer Facebook-Gruppe anschließt
- indem Du mit einer Familie in Kontakt trittst, die in Deiner Nähe lebt

Unsere Gruppe hält eine Datenbank bereit, die aus Familien besteht, die überall auf der Welt verteilt leben. Trotz unserer Distanz haben wir über das Internet sehr enge Verbindungen zueinander aufgebaut.

Komm zu einer unserer Familienzusammenführungen. Wir haben keine traditionellen Konferenzen – wir kommen zusammen, um Spaß zu haben, Fragen zu stellen und einfach zusammen zu sein. Es fühlt sich wirklich so an, als würdest du alte Freunde treffen. Du musst niemandem etwas erklären – wir haben alle eine stillschweigende Verbindung zueinander und verstehen uns ohne Worte.

Wenn es etwas gibt, was in diesem Buch nicht abgedeckt wird, und Du weitere Fragen hast, melde Dich. Irgendjemand von uns wird sicher die Antwort kennen!

Wie eine Mutter in ihren Mails zu anderen neuen Familien oft sagt:

"Welcome to our very exclusive club!"

Stephanie und Melissa, im Auftrage aller unserer Familien!

Literaturangaben s. Original

Danke an alle Familie, die ihre Ideen, Fotos und Anmerkungen unterbreitet haben und dabei geholfen haben, diesen Leitfaden zu erstellen. Besonderer Dank geht an Murney Rinholm für ihre wertvollen Vorschläge.

Für alle unsere wunderbaren Kinder.