

Medical Alerts – SmithMagenis syndroom

| | | |
|---|---|---|
| 1 | Vorwort | 1 |
| 2 | Einleitung | 1 |
| 3 | Medizinische Alarmsignale – Wichtig in Notsituationen | 2 |
| 4 | Anhaltspunkte bei spezifischer Problematik | 3 |
| 5 | Medizinische Begleitung | 5 |

1 Vorwort

Menschen mit dem SmithMagenis Syndrom (SMS) haben spezifische Pflegebedürfnisse. Es ist von größter Wichtigkeit, dass auch in Notsituationen der Merkmale vom SMS Rechnung getragen wird. Dieses kleine Büchlein kann dabei behilflich sein. Das Buch ist für Eltern/Betreuer, um dieses in Notsituationen an Notaufnahmen, Rettungsdienste oder behandelnde Ärzte aushändigen zu können. Dieses Buch kann auch zur Unterstützung von regulären Arzt- bzw. Krankenhausbesuchen genutzt werden.

Das Buch ist aufgeteilt in drei Kapitel. Das erste Kapitel behandelt allgemeine Informationen. Das zweite Kapitel behandelt Anhaltspunkte bei spezifischen Problemen. Zum Schluss folgt ein Schema medizinischer Begleitung.

2 Einleitung

Das SMS ist ein seltsames neurologisches Syndrom. Als Folge von einer Deletion des Chromosoms 17 (17P11.2) oder einer Mutation des RA1 Gens. SMS kommt sowohl bei Männern als auch bei Frauen unterschiedlicher Bevölkerungsgruppen vor. Die Wahrscheinlichkeit des Syndroms wird geschätzt 1:15.000 bis 1:25.000 Geburten/Jahr.

Merkmale des SMS

Merkmale in der Babyzeit

- Schönes Gesicht
- Aufgeweckte Ausstrahlung
- Niedrige Muskelspannung
- Wenig Weinen
- Ernährungsprobleme

Verhalten im Kleinkindalter

- Hyperaktiv und sehr empfindlich
- Sich selbst umarmen und schnell die Hände reiben
- Sehr viel Aufmerksamkeit von Erwachsenen verlangen
- Aggression gegenüber sich selbst oder anderen Menschen/Sachen gegenüber
- Schlafstörungen

Medical Alerts – SmithMagenis syndroom

Körperliche Merkmale

- Kleine Statur
- Charakteristische Gesichtszüge
- Ungewohnter Bewegungsablauf beim Laufen
- Heiße, tiefe Stimme
- Kurze Finger und Zehen
- Plattfüße

Entwicklungsmerkmale

- Langsame motorische Entwicklung
- schlechte Verarbeitung der Sinneswahrnehmung
- Entwicklungsverzögertes Sprechen
- Artikulationsprobleme
- Geistige Einschränkung und Lernschwierigkeiten

Häufig benutzte Medikation

- Melatonine
- Metoprolol
- Risperdal/Risperidon
- Clonidine
- Depakine/natriumvalproaat
- Tgretol/Carbamazepine

Verhalten gegenüber SMS-Patient

Bei der Behandlung von SMS-Patienten ist es von großer Wichtigkeit auf die Eltern des Patienten zu hören. Eltern sind selber Verhaltenstherapeuten und der Schlüssel zum Umgang mit dem Patienten. SMS-Patienten haben viel Humor. Ein entspannter Umgang mit den Patienten und persönliche Aufmerksamkeit ist die Basis für eine gute Zusammenarbeit während der Behandlung.

3 Medizinische Alarmsignale – Wichtig in Notsituationen

Hohe Schmerzgrenze

Das Fehlen von Schmerzsignalen kann dafür sorgen, dass Infektionen oder Verletzungen schlecht bzw. überhaupt nicht erkannt werden. Es besteht die Möglichkeit, dass SMS-Patienten den Schmerz erst dann kommunizieren, wenn die Infektion schon fortgeschritten ist und das der Patient den Schmerz schlecht lokalisieren kann. Auf Anweisungen von Eltern und Betreuern über subtile Verhaltensveränderungen sollten immer Untersuchungen erfolgen, um die medizinischen Ursachen zu diagnostizieren bzw. ob eine medizinische Ursache vorhanden ist.

Herzfehler

Bei SMS werden 30 – 40 % der Babys mit einem Herzfehler geboren. Hauptsächlich geht es um VSD, ASD oder um einen Herzklappenfehler. Die Behandlung von SMS-Kindern mit Herzfehlern ist nicht anders wie bei Kindern ohne SMS.

Ein Mangel an Abwehrkräften (immunglobuline IgA, IgE und IgG)

Bei 25 % von Kindern mit SMS liegt ein Mangel an Abwehrkräften vor. Dadurch haben die Kinder einen verminderten Widerstand und eine erhöhte Anfälligkeit für Infektionskrankheiten, hauptsächlich betroffen sind Ohr- und Atemwegsinfektionen. Der aufbau von Abwehrstoffen ist nicht möglich. Es kann sein, dass in einem frühen Stadium der Krankheit Antibiotika verordnet werden kann.

4 Anhaltspunkte beim spezifischer Problematik

Schlafstörungen

SMS kennzeichnet sich durch Rhythmusstörungen der Wach- und Schlafphase aus. 75 – 100 % der SMS Patienten haben mit dieser Störung Probleme aufgrund des umgedrehten 24 Stunden Melatonin-Rhythmus. Diese Problematik tritt häufig zwischen dem 2. und 4. Lebensjahr auf. Durch die Verabreichung von Melatonin abends und nachts und Metoprolol morgens früh wird die Melatoninabgabe tagsüber gebremst und nachts gesteigert (von metoprolol wird bei gewissen Herzfehlern abgeraten).

Scoliose

Scoliose entwickelt sich ab dem 4. Lebensjahr bei 50 % der SMS Kinder. Scoliose entwickelt sich langsam und kann sich ab der Pubertät schneller entwickeln.

Abweichungen der Nieren und Urinwege

30 % der Kinder haben angeborene Abweichungen der Urinwege. Der ableitende Urinweg (Ureters) sind meistens doppelt angelegt. Dies kann leider zu einer Blasen- bzw. Nierenbeckenentzündung führen. Bei der Diagnose von SMS muss immer ein Ultraschall der Urinwege gemacht werden, so dass lang anhaltende Urinwegsinfektionen vermieden werden können und die Nierenfunktion nicht eingeschränkt wird.

Erhöhter Cholesterinwert

Ebenfalls ein zu hoher Cholesterinwert im Blut kommt bei 50 % der SMS-Patienten vor auch bekannt unter dem Namen hypercholesterolemie. Dies kommt durch das Fehlen des SREBF1-Gen. Der Cholesterinwert kann schon bei jungen Kindern erhöht sein.

Hals- /Nasen- Ohreninfektion

Fast jedes Kind mit SMS bekommt Probleme mit Mittelohrentzündungen (otitis media acuta) verursacht durch die nicht vorhandenen Abwehrkräfte. Bei ca. 80 % wird dies zum chronischen Problem und es muss ein Trommelfellröhrchen eingesetzt werden. Schwerhörigkeit kommt bei 68 % der SMS-Kinder vor. Ursache sind chronische Ohrentzündungen.

Schilddrüsenabweichungen

Bei ungefähr 30 % der SMS-Kinder wird eine milde Form der Schilddrüsenkrankheit (hypothreoidie) diagnostiziert. Diese Krankheit ist schwierig zu erkennen. Die Merkmale der Krankheit äußern sich

Medical Alerts – SmithMagenis syndroom

durch Müdigkeit, langsames Denken und Handeln, kalte und trockene Haut und Muskelschwäche. Periodische Blutuntersuchungen sind notwendig, um die Krankheit rechtzeitig zu entdecken.

Magen-Darm-Probleme

Bei vielen Kindern schließt der Mechanismus zwischen Nase und Mund/Kehlkopf nicht gut (velofaryngeale insufficiëntie). Dies sorgt hauptsächlich im ersten Jahr dafür, dass die Kinder bei der Nahrungsaufnahme Probleme haben, sich verschlucken und das Essen durch die Nase wieder raus kommt. Manchmal ist es nötig, die Nahrung über eine Sonde zuzuführen. Bei über 50 % der SMS-Patienten die Darmaktivität verlangsamt. Es entsteht eine leichte bis schwere Verstopfung. Es besteht eine erhöhte Wahrscheinlichkeit der Refluxkrankheit (das Zurückfließen des Mageninhaltes in die Speiseröhre in liegender Haltung). Dies kann Geschwüre in der Speiseröhre verursachen.

Epilepsie

Bei 25 % der SMS-Kinder kann Epilepsie auftreten. Möglicherweise wird Epilepsie nicht immer als solche erkannt. Ein epileptischer Anfall muss nicht immer durch Muskelkontraktion erfolgen. Er ist manchmal nur durch aggressives und stereotypisches Verhalten erkennbar. Die Behandlung von epileptischen Anfällen kann das aggressive und auffällige Verhalten sowie Schlafstörungen verbessern.

Augenprobleme

Augenprobleme kommen bei 85 % von SMS-Patienten vor. Viele SMS-Kinder sind kurzsichtig (myopie). Das bedeutet, dass die Kinder nah alles gut sehen können, allerdings Sehprobleme in der Ferne bekommen. Dies wird verursacht durch eine starke Hornhautkrümmung. Dies kann behandelt werden durch negative Brillengläser. Schielen kommt auch oft vor (Strabismus). Die Behandlung der Augenprobleme ist bei SMS-Kinder gleichartig wie bei gesunden Kindern mit Augenproblemen.

Selbstverletzendes Verhalten

Eine Studie von Dykens und Smith zeigt an, dass 92 % der Kinder ein jugendliches selbstverletzendes Verhalten zeigt. Dies äußert sich in head-banging, sich selbst hauen, beißen und anderes selbst verletzendes Verhalten. Weniger vorkommend ist das Stecken von Gegenständen in Körperöffnungen. Typisch für das Syndrom ist das Abreißen von Finger- und Zehnnägeln.

Sprachproblematik

Nasal Reden ist ein Merkmal der SMS-Krankheit. Dieses wird verursacht durch die gestörte Funktion des Gaumens. Polypen und die Problematik mit der Mundmotorik sind bekannt (velofaryngeale insufficiëntie). Die Probleme mit der Mundmotorik führen zu Sprach- und Ernährungsproblemen.

Muskelschwäche

In den ersten Jahren besteht eine allgemeine Muskelschwäche. Die Muskelschwäche kann - aber nicht unbedingt alleine - für die Ernährungsprobleme verantwortlich sein. Ab der Geburt kann das Fehlen der Saugreflexes die Ernährungsproblematik verursachen. Die Ernährung über die Sonde kann Folge dieser Problematik sein.

5 Medizinische Begleitung

Medical Alerts – Smith Magenis syndrom

| | Nach der Diagnose | 0 – 3 Jahre | 3 – 13 Jahre | Ab dem 13. Lebensjahr |
|--|--|---|--|--|
| Häufigkeit | | 1 mal alle 3 – 6 Monate | 1 mal alle 1 – 2 Jahre | 1 mal alle 2 – 4 Jahre |
| Entwicklungsniveau | √ | √ | √ | √ |
| Wachstum | √ | √ | √ | √ |
| Blutbildanalyse | √ | Cholesterol, tsh, creatinine, immunglobulinen | + (abhängig von früheren Blutwerten) | + (abhängig von früheren Blutwerten) |
| Neurologisch: Epilepsie, EEG | √ | + | + | + |
| Schlaf | √ | √ | √ | √ |
| Verhalten/psychisch(Kommunikationshilfsmittel, Gebärdensprache, Medikation) | | √ | √ | √ |
| Augenprobleme und visuell | √ | √ | √ | √ |
| Hals-, Nasen- Ohrenarzt, Gehör | √ | √ | √ | √ |
| Orthopädische Physiotherapie: Hypotoniemotorik, Scoliose | √ | √ | √ | √ |
| Kardiologie | Ultraschall – nur bei Deletion | + | + | √ |
| Zahnarzt | | √ | √ | + |
| Innere Medizin (Magen-Darm) | | √ | + | + |
| Endocrien hypothyreoidie | √ | √ | √ | √ |
| Urologe – angeborene Fehlbildungen | Ultraschall Nieren – nur bei Deletion | + | + | + |
| Menstruation | | | + | + |

Erläuterung:

+ = bei Problemen