

# Der lange Umweg zur richtigen Diagnose

VON JOHANNA BADORREK

Wer nicht nur Symptome behandeln will, braucht eine korrekte Diagnose. Bei den seltenen Erkrankungen ist jedoch genau das die Herausforderung. Oft kommt es zu jahrelangen Odysseen, die alle Beteiligten und das Gesundheitssystem belasten. Hier exemplarisch die Geschichte der Familie Kurse (Name v. d. Red. geändert) sowie eine Analyse und Einordnung des Falls mit ACHSE-Lotsin Frau Dr. med. Christine Mundlos.

## DER FALL

**Frau Kurse, Sie haben drei Töchter, eine hat das Smith-Magenis-Syndrom (SMS). Diagnostiziert wurde die Erkrankung, als sie eine junge Frau war – nach 27 Jahren. Wie hat Ihre Diagnose-Odyssee begonnen?**

Unsere Tochter entwickelte sich zunächst normal, lag bei den Untersuchungen vom Kinderarzt aber immer am Ende der Zeitspanne einer Entwicklung. Als Kleinkind hatte sie häufig Mittelohrentzündungen, die als Erklärung für ihre Kurzwortsätze und teilweise verwachsene Aussprache galten. Dann aß sie gerne und ungebremst, aber nur, solange sie nicht groß kauen musste. Dies wurde als Anzeichen einer mundmotorischen Schwäche betrachtet. Insgesamt war und ist sie motorisch schwach.

**Sind das typische Symptome des Smith-Magenis-Syndroms?**

Ja, das gehört zum Krankheitsbild, üblicherweise auch schlechter Schlaf. Wobei unsere Tochter „nur“ extrem früh aufwachte. Aber diese Symptome müssen in einen Zusammenhang gebracht werden. Und es braucht einen Arzt, der SMS kennt. Hinzu kommt, dass unsere Tochter eine seltene Form dieser seltenen Erkrankung hat, bei der die Symptome nicht so extrem ausfallen. Ursache für

unterschiedliche Symptomatik ist eine Varianz beim Gendefekt. In 90 Prozent der Fälle handelt es sich um eine Deletion am RAI1-Gen des 17. Chromosoms, in 10 Prozent der Fälle liegt eine Mutation vor. Unsere Tochter ist ein Mutationskind, und diese sind scheinbar weniger von den Extremen betroffen.

**Wie ging es weiter?**

Im Alter von circa 2,5 Jahren entwickelte sie ein schnalzendes Mundgeräusch in Anspannungssituationen. Das war und ist im Zusammenleben und bei der Zusammenarbeit ein Problem. Eine Tic-Behandlung schlug nicht an. 2006 führte dies aber zu der Verdachts-Diagnose Atypischer Autismus, was das Verständnis der Lehrer und Betreuer für ihre Einschränkungen und Verhaltensauffälligkeiten erhöhte. Davor galt sie lediglich als entwicklungsverzögert. Als sie vier Jahre alt war, planten wir einen Umzug in die USA aus beruflichen Gründen. Kurz davor ergaben Tests in einem Sozialpädiatrischen Zentrum verschiedenste Defizite, einen Erstverdacht auf ADHS und den Ausschluss einer Sprachentwicklungsverzögerung. In den USA wurde die Diagnose ADHS bestätigt. Es folgten verschiedene Therapieversuche.

## SMITH-MAGENIS-SYNDROM

Das Smith-Magenis-Syndrom ist eine komplexe genetische Erkrankung, ein Fehlbildungssyndrom mit begleitenden Verhaltensauffälligkeiten und einer mäßigen bis schweren mentalen Retardierung sowie einer deutlichen Sprachentwicklungsstörung. Ausgelöst wird es von einem zufälligen und nicht vererbten Gendefekt. Ein Informationsabschnitt des Chromosoms 17 fehlt oder es liegt an dieser Stelle eine Mutation vor. Chromosom 17 ist für die gesunde Entwicklung des Kindes im Mutterleib wichtig. Die Ursache ist unbekannt. Häufigkeit: 1 : 15.000 bis 1 : 25.000, allerdings wird die Erkrankung selten diagnostiziert, stattdessen ergeben sich Diagnosen wie Autismus und Aufmerksamkeits-Defizit-Syndrom.

Als sie acht Jahre alt war, passierte der erste Grand-Mal-Anfall, sodass die Diagnose Epilepsie hinzukam.

**Wie war das mit der Schule?**

Eingeschult wurde sie nach unserer Rückkehr aus den USA in eine Sprachheil-Kleinklasse in Deutschland, Mitte der zweiten Klasse wechselte sie als Integrationskind in die Regelschule. Allerdings wurde die Beschulung mit jedem Schuljahr schwieriger. Der Abstand vom biologischen Alter zum Entwicklungsstand nahm zu. Auch das Verhältnis ihrer schwachen kognitiven Fähigkeiten im Vergleich zu ihren guten sprachlichen und teilweise auch intellektuellen Leistungen war auffällig. Schließlich wurde unsere Tochter in die zehnte Lernbehinderten-Klasse der Körperbehindertenschule zurückgestuft, die wegen ADHS, Epilepsie und Autismus-Spektrum-Störungen für sie zuständig war. Diese neue Struktur brachte uns allen mehr Ruhe, auch weil sie mit ihren steigenden Defiziten und massiven Verhaltensstörungen professionell betreut wurde. Als Folge davon konnte sie mit 19 Jahren in eine Jugend-Asperger-WG ziehen und gleichzeitig in einer Werkstatt anfangen.

**Aber sie ist keine Asperger-Autistin – welche Schwierigkeiten traten auf?**

Genau, SMS-Menschen haben vergleichbare Probleme, ziehen sich aber nicht zurück wie Asperger-Autisten, sondern fordern ständig sofortige Auf-

merksamkeit bei minimaler Bereitschaft und Fähigkeit, auf andere Rücksicht zu nehmen. Hinzu kam ihre wachsende Lebens-Cleverness, verbal gut und plausibel zu erklären, was sie nicht kann oder will. Mit dieser Fähigkeit gelang es ihr, die sonst so oft am Verstehen von Selbstverständlichkeiten scheiterte, realistisch anmutende Lügengeschichten zu kreieren, um Ungeliebtes zu verhindern oder Gewolltes zu erreichen. Sie spielte WG und Werkstattbetreuung erfolgreich gegeneinander aus. Wurde sie dabei ertappt, eskalierte die Situation.

**Konnte sie in der WG bleiben?**

Nein, auch nicht in der Werkstatt, obwohl anerkannt wurde, dass unsere Tochter dort ihren Fähigkeiten entsprechend richtig aufgehoben wäre. Aber sie brauchte eine Eins-zu-eins-Betreuung und dafür fehlte uns die Diagnose als Begründung. Unsere Systemsprengerin, wie einige Gutachten sie nannten, musste zurück ins Elternhaus, ohne jegliche Beschäftigung, bis wir eine Tagesstruktur und nach Monaten auch einen Wohnplatz in einer Autismus-Wohnstätte fanden.

**Was bedeutete die Situation für Ihre Familie und Tochter?**

Sie bestimmte unser Leben auf vielfältige Weise, im Kleinen war es die abgeschlossene Küche, weil sie nicht aufhören konnte zu essen. Ein größerer Einschnitt für mich persönlich war, dass

ich 1999 nach unserer Rückkehr aus den USA meinen Managementjob aufgeben musste und nur noch Teilzeit arbeiten konnte. Die Schul- und besonders die Pubertätsjahre mit täglichen teilweise massiven Verweigerungen und aggressiven Übergriffen und ständigen Kämpfen führten jahrelang zu grenzwertigen nervlichen Belastungen aller Familienmitglieder. Und in der späteren Schulzeit wurde auch unserer Tochter klar, worunter wir schon lange litten: Keiner mochte

sie. Selbst die Geschwister empfanden die behinderte Schwester phasenweise als peinlich, sodass die Probleme im sozialen Bereich für Kind und Familie immer größer wurden.

**Was brachte den Durchbruch?**

2017 bekamen wir über einen persönlichen Kontakt aus unserer USA-Zeit die Chance, unsere Tochter am National Institute of Health (NIH) in Washington beim Undiagnosed Diseases Program

untersuchen zu lassen. Weil es am Ende selbst dort keine Diagnose gab, wurde endlich unser aller Genom sequenziert. Seit Dezember 2017 wissen wir, dass es sich um das seltene Smith-Magenis-Syndrom handelt und kein anderes Familienmitglied betroffen ist. Und wir können nun endlich belegen, dass unsere Tochter nie allein leben können und eine engmaschige Eins-zu-eins-Betreuung braucht. Sie lebt nun mit erhöhtem Betreuungsschlüssel weiterhin in ihrer

## ANALYSE + EINORDNUNG

**Frau Dr. Mundlos, was sagen Sie zu diesem Fall?**

Ich war zunächst erschrocken, als ich von dieser Diagnose-Odyssee erfahren habe. Insbesondere davon, dass die Diagnose in den USA gestellt wurde. Denn hätte die Vernetzung funktioniert, hätten wir diese Erkrankung auch in Deutschland diagnostizieren können. Gleichzeitig war dieser Weg typisch für Fälle mit seltenen Erkrankungen. Sie sind eben selten, also auch selten in den Praxen der niedergelassenen Ärzte. Außerdem handelt es sich in der Regel um komplexe Erkrankungen, bei denen verschiedene Symptome zusammenkommen. Bei SMS sind es optische Auffälligkeiten, die in diesem Fall nicht so ausgeprägt waren, gepaart mit verschiedenen weiteren Symptomen, die mit häufigeren Erkrankungen assoziiert werden. Das macht es schwer für niedergelassene Ärzte, die Krankheit zu entdecken.

**Was zu der typischen Diagnose-Odyssee führte?**

So ist es, es kommt zu Diagnosen, die nicht passen, und damit auch zu Therapien, die eher nicht wirken oder die Situation sogar verschlimmern. Und es folgt der typische Weg: Die Eltern wandern mit dem Kind von Arzt zu Arzt, müssen immer wieder alles neu erklären, sich rechtfertigen, fühlen sich schuldig, ecken im System an, ohne dass eine Hilfe greift.

**Wie wirkt sich das insgesamt auf alle Beteiligten aus?**

Es geht einmal um die Kinder, die immer wieder neuen Ärzten vorgestellt werden, sich dabei vielleicht fragen, was an ihnen nicht in Ordnung ist. Dann sind da die Eltern, die Verantwortung für das Wohl ihres Kindes tragen und glauben, nicht genug dafür zu tun. Hinzu kommt unser Gesundheitssystem, das für alles eine exakte Diagnose fordert – für Reha, für Betreuung, für den Platz in der Wohnstätte, für die passende Therapie. Und um auf das Fallbeispiel zurückzukommen: Weil niemand wusste, woran das Mäd-

chen genau leidet, eskalierte die Situation immer wieder. Alle haben sich aufgegeben – Eltern, Geschwister, Ärzte, Betreuer, Lehrer, Behörden und das Kind selbst. Mit der richtigen Diagnose kommt Klarstellung, Einordnung und die Erkenntnis, dass niemand schuld ist, weder die Eltern

oder zu verzögern und Symptome abzuschwächen. Die richtige Diagnose beendet das Suchen, sagen viele Betroffene. Darüber hinaus bedeutet sie auch immer mehr Kontrolle über die Situation. Das Leben der Familie und des Kindes wollen geordnet und geplant werden. Ich denke hier an



Dr. Christine Mundlos, Lotsin für Ärzte und Therapeuten bei der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.

**Welche Strukturen braucht unser Gesundheitssystem, um in solchen Fällen schneller zu werden?**

Grundsätzlich brauchen wir eine stärkere Vernetzung. Wenn ein niedergelassener Arzt bei einer Diagnose nicht weiterkommt, wäre es gut, wenn er diesen Fall frühzeitig überweist, zum Beispiel an Zentren für Seltene Erkrankungen. Die Ärzte dort sind auf Fälle auf unklare Diagnosen eingestellt. Sie arbeiten interdisziplinär, begutachten und sortieren die Fälle und klären, ob es sich um etwas handelt, was noch nicht genügend untersucht ist, um eine bestimmte seltene Erkrankung oder eine häufige Erkrankung, die nicht erkannt wurde. Wenn ein Fall unklar bleibt, ist die nächste Frage, welche Diagnostik fehlt. Sollte wie in unserem Fallbeispiel das Genom sequenziert werden oder hilft schon eine Künstliche Intelligenz (KI) weiter, die Diagnosen per Gesichtserkennung vorschlägt? Letzteres unterstützt übrigens auch die Diagnose von SMS.

**Beide Verfahren wären auch in Deutschland möglich?**

Ja, aber da hat wohl die Kommunikation nicht funktioniert. Das Fallbeispiel zeigt, dass wir weiter an der Vernetzung aller Institutionen arbeiten müssen. Was übrigens auch Ziel der ACHSE ist.

**Welche anderen Diagnoseverfahren helfen noch bei seltenen Erkrankungen weiter?**

Das hängt vom Patienten ab. Wenn es um Genetik geht, helfen oft auch Symptombanken, die von Genetikern gefüttert werden. Viele dieser Tools sind Experten-Tools, es gibt aber bereits Aktivitäten, die Praxissoftware von niedergelassenen Ärzten entsprechend aufzurüsten, damit diese bei bestimmten Symptomkonstellationen einen Hinweis erhalten. Die Digitalisierung wird hier vermutlich einen Schub bringen und Erleichterungen schaffen. Ich denke, das wird die Zukunft sein, auch auf dem Land, wo es kaum noch Ärzte gibt. f

