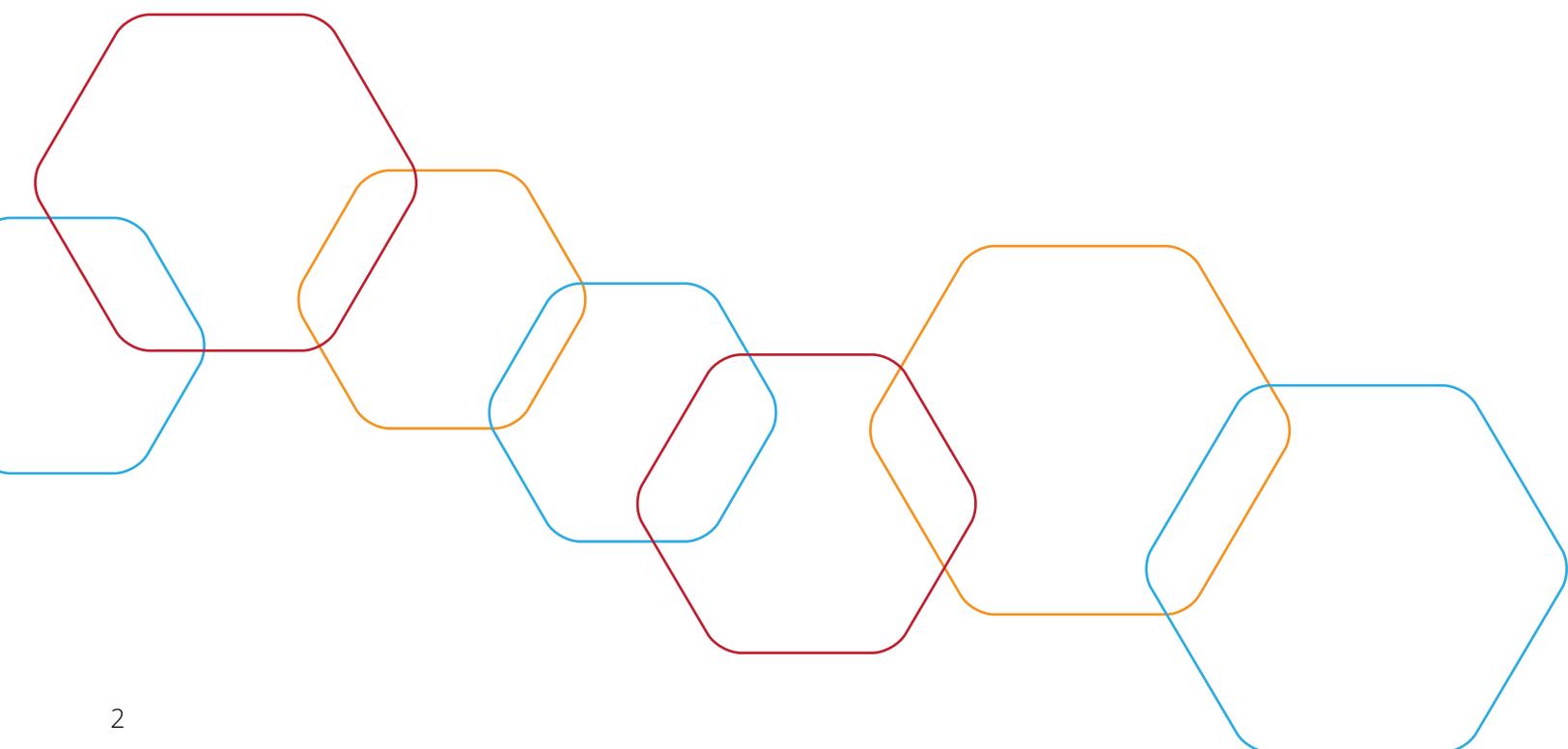




# Smith-Magenis-Syndrom

Information und Rat für die Angehörigen und Fachkräfte

<b>Vorwort von Dr. Ann Smith</b>	<b>3</b>
<b>Sirius e. V.: Seit 20 Jahren ein starker Verein von und für Eltern</b>	<b>4 - 8</b>
<b>Die Selbsthilfe der Seltenen, Dr. Christine Mundlos, ACHSE e. V.</b>	<b>9</b>
<b>Steckbrief Sirius e. V.</b>	<b>10</b>
<b>9 WEGE WIE MAN mit WUT umgehen könnte</b>	<b>11</b>
<b>Smith-Magenis-Syndrom - Facharbeit Johanna Eberle</b>	<b>12 - 21</b>
<b>Ergänzende Berichte zum Syndrom</b>	<b>22 - 29</b>
Gedanken zum für Menschen mit SMS so "wichtigen" Thema Essen...	22 - 24
Die Skala der Emotionalen Entwicklung - Diagnostik (SEED)	25 - 27
Erfahrungsbericht zum Smith-Magenis-Syndrom und Epilepsie	28 - 29
<b>Eltern für Eltern</b>	<b>32 - 36</b>
<b>Brief von Jenny (Kinderbetreuung Jahrestreffen)</b>	<b>37</b>
<b>Geschwister erzählen</b>	<b>38 - 43</b>
<b>Leitfaden SMS: Das Wichtigste im Überblick</b>	<b>44 - 45</b>
<b>Anlaufstellen und Informationsquellen</b>	<b>46 - 49</b>
<b>Fakten über das Syndrom</b>	<b>51 - 54</b>
<b>Danksagung</b>	<b>55</b>



# Ein virtuelles HALLO aus Nord-Virginia

Ich hatte das Glück, den größten Teil meiner beruflichen Laufbahn mit SMS zu tun zu haben. Wenn ich zurückblicke, bin ich erstaunt, wie viel ich über das Smith-Magenis-Syndrom (SMS), eine seltene (1/25.000-1/15.000) neurologische Entwicklungsstörung, gelernt habe, seit ich sie Anfang der 1980er Jahre erstmals beschrieb. Vieles von dem, was ich über das SMS gelernt habe, kommt daher, dass ich IHNEN, den Familien, zugehört und die Kinder mit SMS in den USA und weltweit getroffen habe. Die Verbindungen, die durch die Arbeit mit Familien in den vielen aktiven internationalen SMS-Unterstützungnetzwerken wie SIRIUS und PRISMS entstanden sind, haben nicht nur dazu beigetragen, das Wissen über die pathogenetische Entwicklung von SMS zu erweitern, sondern auch das Bewusstsein für dieses seltene Syndrom global zu schärfen. Doch die wahren Experten sind und bleiben SIE, die Familien von Menschen mit SMS!

2023 ist ein verheißungsvolles Jahr in der Geschichte der Genetik und für SMS! Dank einer kleinen Gruppe von sieben Eltern, die sich vor zwei Jahrzehnten in Heidelberg trafen, wurde SIRIUS 2003 als „Verein zur Selbsthil-

fe, Information und Rat im Umgang mit dem Smith-Magenis-Syndrom e. V. (SIRIUS) in Deutschland" gegründet. Das 20-jährige Bestehen von SIRIUS im Jahr 2023 fällt mit dem 20-jährigen Jubiläum der Identifizierung von RAI1 als Hauptgen für SMS durch das Labor von Dr. Sarah Elsea und der Fertigstellung des Human genomprojekts zusammen.

Seit seiner Gründung im Jahr 2003 hat sich SIRIUS zu einer Organisation entwickelt, die innerhalb der Gemeinschaft der seltenen Krankheiten in Deutschland tätig ist und folgende Ziele verfolgt; 1) einen intensiven Erfahrungsaustausch zwischen den von SMS betroffenen Familien zu fördern; 2) das Bewusstsein für das Smith-Magenis-Syndrom bei Ärzten, Therapeuten, Pädagogen, Forschern und anderen interessierten Personen zu schärfen; und 3) die Forschung zum Smith-Magenis-Syndrom im In- und Ausland aktiv zu unterstützen. Die aus dieser Forschung gewonnenen Informationen sollen zu Verbesserungen in der Diagnose und in der Therapie für Menschen mit SMS und deren Familien führen.

Im Jahr 2004 hatte ich die besondere Gelegenheit, an der ersten SIRIUS-Konferenz teilzunehmen und viele

wunderbare Familien von Menschen mit SMS in Deutschland zu treffen. Obwohl sich mein Deutsch in den letzten 20 Jahren nicht wesentlich verbessert hat, freue ich mich sehr darauf, im Mai 2023 wieder mit Ihnen zusammenzukommen, wenn wir gemeinsam das 20-jährige Bestehen von SIRIUS feiern.

**Let's celebrate! (Lass uns feiern!)**

*Übersetzt aus dem Englischen*



Ann Smith

# Sirius e. V.: Seit 20 Jahren ein starker Verein von und für Eltern

In den frühen 1980er Jahren entdecken und beschreiben die Genetikerinnen Ann Smith und Ellen Magenis das Smith-Magenis-Syndrom. Eine „seltene Erkrankung“, bedingt durch das Fehlen eines kleinen Abschnitts am 17. Chromosom, erhält einen Namen. Die Folgen sind gravierend, die Liste der Symptome ist lang und unterschiedlich ausgeprägt. Die Diagnose zu erhalten bedeutet damals für Eltern, sich selbst auf den Weg zu machen, ohne Unterstützung und Informationen, wie das Leben mit einem Kind mit SMS aussehen wird. Das möchten sieben Familien ändern. Sie gründen am 7. Januar 2003 (Eintrag Vereinsregister Heidelberg) den Verein Sirius, der „Verein für Selbsthilfe, Information und Rat im Umgang mit dem Smith-Magenis-Syndrom“. Die erste Fachtagung und Mitglieder-

versammlung ist am 1. März 2003 in Heidelberg.

Von Beginn an ist der Austausch der Familien untereinander wichtiger Bestandteil der Vereinsarbeit. Daneben geben Vorträge und Diskussionen mit medizinischen und pädagogischen Fachleuten den Eltern Hintergrundinformationen und Ratschläge für den Alltag mit einem Kind mit SMS an die Hand. Die Themen Genetik, Verhaltenspsychologie und Medikamente ziehen sich von Beginn an wie ein roter Faden durch die Jahrestreffen.

Der erste Vorsitzende von Sirius ist Armin Mutscheller. Er lädt gleich zum Treffen im Jahr 2004 Ann Smith nach Heidelberg ein. Zwei Jahre später berichtet sie beim Treffen in Bronnbach über die SMS-Forschung der letzten Jahrzehnte und betont die Bedeutung

einer exakten molekulargenetischen Diagnosestellung, die bei SMS nicht selbstverständlich ist. Interessantes Wissen rund um den gestörten Tag-Nacht-Rhythmus und die erfolgreiche Verwendung von Melatonin, um dem entgegen zu steuern, sind weitere Themen des Treffens 2006.

Die Aktivitäten des Vereins und die schon frühzeitige Präsenz im Internet tragen zu der ansteigenden Zahl von Mitgliedern bei. 2007 hat der Verein 32 Mitglieder, 2009 39, 2012 sind es 44 und 2014 bereits 54.

2008 wird der Gedanke aufgegriffen, einen medizinisch-pädagogischen Beirat zu gründen. Ziel dieses Kompetenzteams soll es sein, Familien mit der neuen Diagnose SMS zu den Themen Verhalten, Schlaf und gezielter Förderung zu beraten. Leider stößt diese Idee auf wenig Resonanz bei Medizinern, Therapeuten und Pädagogen.

2009 werden einige wegweisende Entscheidungen getroffen und umgesetzt: Sirius wird in die Achse e. V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) aufgenommen. Zu Dr. Rainer Blank vom Kinderzentrum in Maulbronn wird ein sehr wichtiger Kontakt hergestellt. Geplant ist, ihn in den noch zu gründenden medizinischen Beirat von Sirius aufzunehmen. Um diese Idee weiter zu vertiefen, findet das Jahrestreffen 2010 direkt im Kinderzentrum Maulbronn statt.



*Jahrestreffen 2019 in Lahnstein*



*Jahrestreffen 2022 in Lahnstein*

Das Jahr 2011 bringt innerhalb des Vereins einige Umstrukturierungen mit sich. Armin Mutscheller tritt vom Amt des ersten Vorsitzenden zurück, die wachsende Zahl an Aufgaben (Kontakte herstellen, Pflege der Mitgliederliste, Neuauflage Flyer, Teilnahme an Veranstaltungen der Achse) wird auf mehrere Personen verteilt. Diese Veränderungen führen zu einer konzeptionellen und persönlichen Neuausrichtung des Vereins.

Durch die Wahl der Universität Köln als Ort des Jahrestreffens 2012 verfestigten sich die Kontakte zu Prof. Dr. Pia Bienstein, Leiterin des Zentrums für Diagnostik und Förderung der Universität Köln, später erstes Mitglied des medizinisch-wissenschaftlichen Beirates.

Ein Jahr später steht auf der Jahresversammlung in Heidelberg die Gründung einer Planungsgruppe innerhalb des Vereins im Mittelpunkt. Um dem Verein mehr Handlungsspielraum zu geben und die Aktivitäten zu erhöhen verteilt man die Vereinsarbeit auf mehrere Schultern. Neuer erster Vorsitzender wird Christian Peter.

Im Jahr 2014 treffen sich die Familien in Köln. Der Verein konzentriert sich auf die Neugestaltung der Homepage, den Ausbau des medizinisch-wissenschaftlichen Beirates und einer Medikamentenumfrage unter den Mitgliederfamilien. Christian Peter wird in seinem Amt bestätigt.

Im Juli 2015 steht die offizielle Gründung des wissenschaftlichen Beirates im Mittelpunkt der Vereinsarbeit. Armin Mutscheller organisiert dies federführend und kann neben Prof. Pia Bienstein (Verhaltenstherapie) Dr. Georg Schwabe (Kinderheilkunde und Genetik), Prof. Rainer Blank (Kinderneurologie) und Dr. Urs von Deimling (Orthopädie) zur Mitarbeit gewinnen. Veronika Link (Heilpädagogik und stationäre Wohnformen) bekräftigt zu einem späteren Zeitpunkt ebenfalls ihre Bereitschaft zur Mitarbeit. Auf der Jahresmitgliederversammlung in Heidelberg skizziert Armin Mutscheller die Ziele und Aufgaben des Beirates: die Beratung und Unterstützung von Ärzten, die Weitergabe von Informationen zu neuen medizinischen Erkenntnissen und die Suche nach geeigneten Forschungs- und Studienprojekten.

Erfreulicherweise steigt die Zahl der Vereinsmitglieder auf 62 Familien an. Ein Jahr später sind es bereits 69 Mitglieder. Diese treffen sich zur Jahresmitgliederversammlung 2016 erneut in Heidelberg. Der Blick richtet sich auf eine intensive Zusammenarbeit mit dem wissenschaftlichen Beirat und dem Wunsch von Seiten der Familien, zukünftig Vorträge zu bestimmten Themen in das jährliche Treffen einzubauen. Armin Mutscheller scheidet nach 14 Jahren aus der Vorstandschaft aus und wird zum Ehrenvorsitzenden von Sirius ernannt. Christian Peter wird erneut als erster Vorsitzender gewählt. Der neue zweite Vorsitzende Quint Seijkens lenkt den Blick auf ein Zentrum für SMS in den Niederlanden und wirbt für die Idee, von deren jahrelanger Erfahrung zu profitieren und Therapeuten zu einer Versammlung einzuladen.

Die Erhöhung der Sirius-Mitgliederzahl auf 82 Familien führt zu einer großen Beteiligung am Jahrestreffen 2017, wiederum in Heidelberg. Auf breiten Zuspruch stößt ein Vortrag zum Thema „Behindertentestament“. Der neue erste Vorsitzende Michael Weber berichtet über seine Teilnahme an einem SMS-Treffen in England, auf dem er die anwesende Ann Smith nach Deutschland einlädt. Das in den Niederlanden populäre Buch „Super Sam“, das das SMS kindgerecht erklärt, wird ins Deutsche übersetzt. In drei neu gegründeten WhatsApp-Gruppen tauschen sich Eltern, Geschwister und Menschen mit SMS untereinander aus. Drei Beisitzerinnen erklären sich bereit, den Vorstand bei den zukünftigen Aufgaben zu unterstützen.

Alexander Ströher wird Kontaktperson für Sirius in Österreich, Eveline Wiederkehr in der Schweiz.

Das Kommen von Ann Smith aus den Vereinigten Staaten und von Wiebe Braam aus den Niederlanden, zudem die rasant gestiegene Mitgliederzahl auf 111 machen das Jahrestreffen 2018 zu einem Großereignis mit 250 Personen. Die Jugendherberge in Heidelberg kann diese Zahl nicht mehr stemmen. Als Alternative findet sich das Wyndham Garden in Lahnstein bei Koblenz, es bietet alle Räumlichkeiten für mehrere Vorträge, die Kinderbetreuung, das Essen in gemeinsamer Runde und eine Vielzahl an Zimmern. Der Verein bucht das Hotel seitdem für seine Jahrestreffen, und wir sind dort immer willkommen.

Ann Smith skizziert in ihrem Vortrag die Geschichte des SMS, fasst die wesentlichen Merkmale zusammen und wirft einen Blick auf neue Forschungsergebnisse. Wiebe Braam

berichtet über die für SMS typische Schlafproblematik und wie diese mit der Gabe von Melatonin verbessert werden kann. Daraus entwickelt sich die bis heute bestehende Möglichkeit aller Familien, den Melatoninspiegel ihres Kindes in den Niederlanden messen und analysieren zu lassen.

Über das Buch „Super Sam“ und die neu konzipierte Website wird der Verein vermehrt von außen kontaktiert. Die WhatsApp-Gruppen werden, da erfolgreich genutzt, nach Altersstufen aufgeteilt.

2019 folgen die beiden sehr erfahrenen Therapeuten Cor Reusen und Erik Storck aus den Niederlanden der Einladung zum Jahrestreffen und stellen ein besonderes Begleitmodell vor. Sie können zudem bei einer offenen Gesprächsrunde mit ihrem Wissen auf jede Frage eine lösungsorientierte Antwort geben.

Aus den Reihen der Familien kommt im Vorfeld die Idee zu einem Vortrag über „Sexualität“, eine Mitarbeiterin

und ein Mitarbeiter der Beratungsstelle „Liebelle“ aus Mainz gehen das Thema mit viel Fachkompetenz und Empathie an.

Die erneut gestiegene Mitgliederzahl auf jetzt 122, der Ausbau der Öffentlichkeitsarbeit und die neue Konzeption hinsichtlich der Jahrestreffen mit mehr Vorträgen macht die Verteilung der Arbeit auf mehr Personen als bisher notwendig. Der Vorstand mit dem neuen ersten Vorsitzenden Klaus Rößler wird ab sofort von Beisitzerinnen unterstützt, die die Bereiche Öffentlichkeitsarbeit, soziale Medien, Organisation des Jahrestreffens und fachlich-wissenschaftlicher Beirat (FWB) verantworten. Das Hauptprojekt des FWB, ein Kompetenzzentrum als Anlaufstelle für Menschen mit SMS zu schaffen, erweist sich als (noch) nicht machbar.

2020 findet der Verein in Sabine Bätzing-Lichtenthäler, MdL und Staatsministerin, eine prominente Schirmherrin. Der Verein freut sich über 13 neue Mitglieder (jetzt 135). Das Jahrestreffen muss aufgrund der Corona-Pandemie abgesagt werden. Vorstand und Beisitzerinnen treffen sich dennoch in Lahnstein und legen die nächsten Projekte und Aktivitäten von Sirius fest: besondere Aktionen auf Facebook, Instagram und der Website; neue Ideen für den FWB; Planung Jahrestreffen 2021. Rund um den 17. November, den internationalen Tag des SMS, werden den gesamten November über Collagen mit Fotos unserer Kinder und Fakten zum SMS auf Facebook und Instagram veröffentlicht. Sie werden von 2.600 Personen gelesen und 25.000 mal geteilt.



*Kinderbetreuung beim Jahrestreffen 2019*



*Gern gesehene Gäste beim Jahrestreffen: Vortrag von Cor Reusen und Erik Storck*

Auch 2021 muss das Jahrestreffen coronabedingt abgesagt werden. Für den Vorstand und die Beisitzerinnen ist es dennoch ein außerordentlich arbeitsintensives Jahr: Alle Kinder mit SMS erhalten Geburtstagspost, Lisa Akay dreht ein Video mit persönlichen Einblicken in den Alltag mit ihrer Tochter Elizan, im Mai erscheint der erste Newsletter. Zur ersten Zoom-Mitgliederversammlung im Juni schalten sich 41 Teilnehmerinnen und Teilnehmer ein. Wir begleiten eine Bachelor- und eine Masterarbeit, im Herbst erhalten alle sozialpädiatrischen Zentren, Zentren für erwachsene Menschen mit seltenen Erkrankungen und human-genetischen Institute in Deutschland einen Brief und Flyer, insgesamt über 500. Erfolgreich bewirbt sich Sirius für die Teilnahme am Kongress für Kinder- und Jugendmedizin in Berlin, mit InfectoPharm bringen wir eine neue Broschüre auf den Weg. Wir beteiligen uns am GestaltMatcher-Programm der Uniklinik Bonn, mit dem anhand von Porträtfotos eine seltene Erkrankung bei Menschen schneller und effektiver diagnostiziert werden kann. In der Beilage „Themenbote“ des Handelsblattes, in der Zeitschrift des Bundesverbandes „autismus

Deutschland e.V.“ und im Magazin „Momo“ erscheinen Artikel über einige unserer Kinder. Die Aktion „Sirius bewegt“ animiert rund 30 Familien zu sportlichen Aktivitäten. Im September lädt der Vorstand zum ersten digitalen Treffen ein, mit vier Vorträgen und der Mitgliederversammlung. Klaus Rößler wird zum ersten Vorsitzenden wiedergewählt, Sirius hat jetzt 142 Mitglieder.

Beim Vorstand, den Beisitzerinnen und allen Familien ist die Freude groß, sich im Mai 2022 in Lahnstein wieder persönlich zu treffen. Besonders auch für die neuen Mitglieder (Sirius hat jetzt insgesamt 154) geben die Begegnungen, Gespräche und Vorträge von Cor Reusen und Erik Storck aus den Niederlanden, Heidi Nag aus Norwegen und Veronika Link, Mitglied des FWB, wichtige Impulse und vor allen Dingen die Gewissheit, Teil einer großen SMS-Familie zu sein und mit ihren Fragen, Sorgen und Belastungen auf Verständnis und Unterstützung zu stoßen.

Die Familien miteinander in Kontakt zu bringen, ihnen das Gefühl zu geben, sich den Herausforderungen des Alltags nicht alleine stellen zu

müssen; ihnen bei Kämpfen mit den Behörden zu helfen; eigene Erfahrungen im Hinblick auf passende Förderungen, Schule und Betreuung zu geben; über Erlebnisse mit unseren oft fröhlichen und zugewandten Kindern mit SMS zu lachen; und ihre Wutausbrüche und Aggressionen ein Stück weit zusammen auszuhalten: Das stärkt das Miteinander und den Zusammenhalt. Das Jahrestreffen ist dafür ein idealer Ort, aber auch die über das Jahr verteilt zusätzlich stattfindenden Regionaltreffen. Auch werden wir die Tagungen mit Vorträgen in digitaler Form, zuletzt im November 2022, auf jeden Fall weiterführen.

Auf der anderen Seite ist Sirius bestrebt, den Blick nach außen zu richten. Wir möchten bei medizinischen und pädagogischen Fachleuten das Informationsdefizit bezüglich SMS abbauen. Wir möchten Anlaufstelle für Therapeuten und Pädagogen sein und Forschern Informationen an die Hand geben. Wir nutzen die Chance, von den Erfahrungen anderer zu profitieren und uns auszutauschen. Wir sind Mitglied bei Achse e. V. und kindernetzwerk e. V., wir haben Kontakt zu autismus Deutschland und dem Verein frax (fragiles X-Syndrom) aufgenommen. Wir haben Verbindungen zu den SMS-Organisationen in England und den USA.

Sirius wird wahrgenommen und kontaktiert, wir sind sichtbar auf Facebook und Instagram, vor allen Dingen sehr erfolgreich mit den Fakten und Collagen im gesamten November. Unser Lied „Hand in Hand“ der Sängerin Anke Scheer wird auf Youtube aufgerufen, mit 30 anderen Vereinen machen wir mit bei der Laufaktion zum „rare disease day“ am letzten

## Vorstellung Verein Sirius e. V.

---



und auf Spenden angewiesen. Wir haben die Zukunft unserer besonderen Kinder stets im Blick und diese zu verbessern, ist Ansporn unserer ehrenamtlichen Arbeit.

*Marie-José Rosenwald  
Vorstand Sirius e. V*

*Abendprogramm beim Jahrestreffen 2022*

Freitag im Februar.

Sirius feiert in diesem Jahr sein 20-jähriges Bestehen. Wir freuen uns sehr, dieses Jubiläum mit den Familien gebührend zu feiern und dürfen Ann Smith aus den USA, Cor Reusen und Erik Storck aus den Niederlanden und Stacey Bissell und Georgie Agar aus England als Vortragende begrüßen.

Auch die stetig steigende Mitgliederzahl (169) ist für uns Bestätigung, auf dem richtigen Weg zu sein und Ermutigung, diesen weiter zu ge-

hen. Unsere Ideen sind grenzenlos, die personellen und finanziellen Ressourcen sind es aber nicht. Vorstand und Beisitzerinnen haben seit Gründung des Vereins mit viel Engagement neue Ideen kreiert und in die Praxis umgesetzt, jedoch stoßen auch wir mitunter an Grenzen. Die Anträge auf Fördergelder werden immer komplexer und komplizierter, und die Bewilligung der gesamten beantragten Summe ist nicht immer garantiert.

Sirius ist zukünftig mehr denn je auf die Mitarbeit aller Familien

# Die Selbsthilfe der Seltenen

„Gemeinsam sind wir stark!“ lautet das Credo der Betroffenen von Seltenen Erkrankungen. Gemeinsam engagieren sich Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen schon seit vielen Jahren in krankheitsspezifischen Patientenorganisationen, wie im Sirius e. V., um Verbesserungen in der bedarfsgerechten Versorgung ihrer Erkrankungen zu erlangen. In eigener Sache aktiv zu werden geschieht dabei aus der puren Not heraus – Mängel und Lücken im gesundheitspolitischen Gefüge geben hierfür den Anstoß. Die Selbsthilfe der Seltenen hat sich dabei über die Jahre neben den institutionalisierten Strukturen der Wohlfahrtsverbände und sozialstaatlichen Organisationen zu einer weiteren wichtigen Säule der Gesundheitsversorgung entwickelt.

Und was bedeutet nun krankheitsspezifische Patientenselbsthilfe genau? Zuerst einmal konkrete, niederschwellige Hilfe für Ratsuchende durch Menschen, die wissen, was es bedeutet mit einer Seltenen Erkrankung zu leben. Der Umgang mit der Erkrankung ist meist entscheidend für die Lebensqualität von Betroffenen, gerade wenn Heilung nicht möglich ist. Die Selbsthilfe ist ein Quell an Informationen – die Organisationen sammeln, bewerten und tauschen krankheitsspezifische Informationen und stellen sie allen zur Verfügung. Vernetzung wird in der Selbsthilfe großgeschrieben und erfolgt in alle Richtungen – zu Gleich-

betroffenen, Ärztinnen und Ärzten, Therapeutinnen und Therapeuten sowie anderen Gesundheitsdienstleistern, in die Forschung, Wissenschaft, Politik und zur Industrie. Und

**"Die Patientenselbsthilfe gibt den Anliegen und den Bedürfnissen aller Betroffenen eine starke Stimme!"**

dies geschieht alles national und international. Weil „Forschung heilen hilft“, engagieren sich die Betroffenen für mehr und patientenorientierte Forschung, bringen Forscher zusammen, bereichern den Austausch mit ihrem Erfahrungswissen, fördern und initiieren Projekte. Die Patientenselbsthilfe gibt den Anliegen und den Bedürfnissen der Betroffenen eine Stimme! Seit 2004 tun viele Organisationen dies im Netzwerk der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, ACHSE, e. V., der Dachorganisation von über 130 Patientenorganisationen in Deutschland. In der ACHSE werden krankheitsübergreifend gemeinsame Anliegen und Bedarfe formuliert und daraus zusammen aus dem Netzwerk heraus Forderungen, z. B. an die Politik und Akteure im Gesundheitswesen adressiert, damit sich für alle betroffenen Menschen

mit Seltenen Erkrankungen etwas ändert. „Miteinander voneinander lernen“ ist ein Motto der Selbsthilfebewegung, das in der ACHSE gelebt wird. Der regelmäßige Austausch mit dem Sirius e.V. gehört dazu. In diesem Sinne unsere herzliche Gratulation zum 20. Geburtstag, ein „Hoch“ auf alle Vereinsaktiven und alles Gute für Ihre weitere Vereinsarbeit.

*Dr. Christine Mundlos, ACHSE e. V.*



*Dr. Christine Mundlos, ACHSE e.V.*

*Quelle: Fotograf Dirk Lässig*

# Sirius e.V. (April Stand 2023)

Verein für Selbsthilfe, Information und Rat im Umgang mit dem Smith-Magenis-Syndrom

<b>Gegründet</b>	2003
<b>Hauptsitz</b>	Heidelberg
<b>Mitglieder</b>	169
<b>Vorstand</b>	1.Vorsitzender Klaus Rößler, 2.Vorsitzender Quint Seijkens, Schriftführerin Marie Jose Rosenwald, KassiererIn Berta Rößler
<b>Vereinskontakt</b>	Quint Seijkens, Tel.: 0151/201 215 69
<b>Unsere Webseite</b>	<a href="http://www.smith-magenis.de">www.smith-magenis.de</a>
<b>Pauschalförderung</b>	18.000 EUR
<b>Mitgliedschaft</b>	ACHSE e.V., Kindernetzwerk e.V.
<b>Kooperation</b>	Frax e.V., Syngap e.V., Angelmann e.V. geplant 2023 Smith-Magenis-Syndrom Österreich, prism USA, Smith-Magenis-Foundation UK Kinderzentrum Maulbron, SPZ Cottbus, SPZ Leipzig geplant 2024
<b>Aktivitäten</b>	Jahrestreffen Lahnstein Regionale Treffen Berlin, Nord, BaWü Online Fachvorträge Geburtstagspost Newsletter digital Rare disease run Mutti Wochenende 2023 neu Papa Wochenende 2024 geplant What's App-Gruppen zum Austausch Infomaterial Webseite, Facebook, Instagram, Broschüren, Artikel, SUPER SAM Eigene 1. Vereinsbroschüre 2023 neu PR Aktionen zum 28.02. Tag der seltenen Erkrankung & 17.11. internationaler Tag Smith-Magenis-Syndrom Teilnahme an Kongressen
<b>Social Media Kanäle</b>	<b>Facebook:</b> <a href="http://www.facebook.com/smith.magenis.syndrom.deutschland">http://www.facebook.com/smith.magenis.syndrom.deutschland</a>  <b>Instagram:</b> <a href="http://instagram.com/sirius_germany">http://instagram.com/sirius_germany</a>

**SIRIUS e.V. eine große Familie**

# 9 WEGE WIE MAN mit WUT umgehen könnte

Es ist auch bei uns so, dass mit dem Alter durch Einsicht und Selbstregulierung die unkontrollierten Ausbrüche fast ganz weg sind. Wut gibt es noch, dann aber berechtigter oder pubertärer Art, aber nicht mehr zerstörerisch.

Was ich denke, was ihr und uns gut getan hat, liste ich hier einfach mal auf:

1. Selbstwirksamkeit ist wichtig für die emotionale Ausgeglichenheit, im Umgang mit unserem Labrador kann sie es, seit sie 5 Jahre alt ist.
2. Kein Verurteilen der Wut. Wir haben uns darin geübt, die Situationen gelassen und mit viel Verständnis durchzustehen. Sie kam in solche Situationen ja nicht ohne Grund. Diesen zu erkennen, ihn zu thematisieren und auch gemeinsam mit ihr zu reflektieren, brachte viel Sicherheit, zu Hause und in der Schule
3. Sicherheit ist das A und O für alle Beteiligten. Unsere SMS-ler sind sehr emphatisch. Zu merken und zu erkennen, wie stark sie anderen mit ihrer Wut schaden, macht sie betroffen. Sie wollen das nicht. Da kann man mit viel Aufklärung gut nach einem Anfall ansetzen.
4. Druck, zu viel Nähe sind definitiv Trigger. Also kein Terminstress. Alles braucht seine Zeit, diese einplanen und lieber mal zu spät oder gar nicht zu erscheinen, ist besser, als den Meltdown durch zu machen.
5. Tiefes Vertrauen ins Kind, dass alles

gut ist, so wie es ist. Immer nur beäugt zu werden und auf das Negative reduziert zu werden macht jeden Menschen wütend und krank. Sie können viel lernen, aber nur in ihrem Tempo und in ihrer Reihenfolge.

6. Dem Kind etwas zutrauen. Alleine kleine Besorgungen machen, jemanden besuchen, eine Station mit dem Bus fahren, im Supermarkt kleine Botengänge machen lassen. Aufgaben zu Hause übertragen.
7. Ein Satz, der mir sehr geholfen hat: Sie können sich immer entscheiden! Sehen sie einen Engel oder einen Teufel - entscheiden sie sich immer für den Engel!
8. Selbstliebe! Für mich gut zu sorgen war immens wichtig. Luise war immer sehr aggressiv, wenn ich angespannt und nicht in meiner Mitte war. Es war wie ein Spiegelbild und es schaukelte sich gegenseitig hoch. Ich habe, wenn es möglich war, meist den Raum verlassen. Habe ihr mitgeteilt, was ich fühle, dass ich an meine Grenze komme, dass ich ihr nicht weh tun wolle und nicht wolle, dass sie mir weh tue und ich daher jetzt gehe. Ich fühlte mich wie ein Baugerüst. Nur wenn ich stabil stand und gut mit ihr in Kontakt war, fühlte sie sich sicher. Jetzt ist sie 17 und das Baugerüst ist fast abgebaut. Es war alles anstrengend, keine Frage, aber ich habe sie so lieb und ich weiß, es hat sich gelohnt. Sie ist mein Herzchen und

ihr Mitgefühl ist so grenzenlos. Das haut mich jedes Mal um, wenn sie mir was Gutes tut, einfach so. Zum Beispiel bevor ich ins Bett gehe, mir eine Wärmflasche ins Bett legt, weil ich so eine Frostbeule bin.

9. Ach und zu Letzt noch das: Alles, was mal nicht gut lief oder wenn ich danach dachte, Mist das hättest du aber auch anders machen können – Großzügigkeit für mich, anstatt zu viel Strenge mit mir selbst. Viel Hilfe von Außen annehmen, für sich, den Haushalt, die Partnerschaft, die Geschwisterkinder,...

Das war jetzt schon einiges, mir fällt noch was ein: Ignoranz für mein Umfeld. Wenn es unterwegs passierte, begann ich mein Umfeld komplett auszublenden und mich nur auf mich, Luise und die Situation zu konzentrieren, als wären wir allein zu Hause. Es ist egal, was andere sehen, denken, wie sie schauen. Selten haben sie nützliche Tipps und heizen stattdessen die Situation noch mehr an, weil wir uns unsicher fühlen.

Jetzt aber - habe fertig.

**Liebe Grüße Yvonne**

*Für Fragen oder persönliche Gespräche stehe ich gerne zur Verfügung.*

# Smith-Magenis-Syndrom - Facharbeit Johanna Eberle

## Einleitung

*Ein Kind stürmt, deinen Namen laut-hals schreiend, auf dich zu und umarmt dich vor Wiedersehensfreude so fest, dass dir schier die Luft wegbleibt. Mit strahlender Neugier fragt es dich über alle nahestehenden Personen aus und ist dabei so aufgereggt, dass es mit den Fingern vor dem Mund flattert. Es erinnert sich genau, wann es dich wo und aus welchem Grund zum letzten Mal gesehen hat. Im Verlauf des angeregten Gesprächs wechselt die Position der Hände. Von oben sind sie nun zwischen den Schulterblättern, wo sie - sich vor Aufregung reibend - verweilen, bis das Kind daran erinnert wird, dass es seine Engelsflügel (die Arme wirken dabei als solche) wieder ablegen darf. Wenn es sich freut, umarmt es sich zuweilen selbst, die Finger sind dabei hinter dem Rücken immer in Bewegung. Einzigartiges Verhalten, möchte man meinen. Manchmal ändert sich die Stimmung schlagartig. Das Kind wirft sich lauthals weinend auf den Boden, schleudert alles, was ihm zwischen die Finger kommt, durch die Gegend, geht wutentbrannt und sich selbst fremd wirkend auf Gegenstände sowie auf Menschen los und ist weder zu beruhigen noch zu bändigen. Woher kommt dieses Verhalten?*

*Weitere besondere Verhaltensweisen könnten hier aufgeführt werden. Das Kind, von welchem hier die Rede ist, hat das Smith-Magenis-Syndrom; und hat man einmal die Gelegenheit, weitere Menschen mit diesem Syndrom kennenzulernen, so traut man zunächst*

*seinen Augen nicht. Es gibt noch mehr Kinder und Erwachsene, die sich vor Freude selbst umarmen, im Gespräch mit den Fingern vor dem Mund flattern oder sich schlagartig in einem Wutanfall auf dem Boden wiederfinden.*

*Dank der deutschlandweiten Elterninitiative SIRIUS e. V., in welcher sich Eltern von Kindern mit dem Smith-Magenis-Syndrom zusammengefunden haben, bestand die Möglichkeit, an direkte und deutschsprachige Informationen zu diesem seltenen Syndrom zu gelangen und sie mit der bestehenden, fast ausschließlich englischsprachigen Literatur zu vergleichen. Diese Zusammenstellung befindet sich auf dem Stand von 2019, jüngere Erkenntnisse sind nicht berücksichtigt.*

## Das Smith-Magenis-Syndrom

Das Smith-Magenis-Syndrom (im Folgenden: SMS) wurde 1982 zum ersten Mal durch die zwei Genetikerinnen Ann Smith und Ellen Magenis beschrieben (Gropman, Duncan und Smith 2006 [1]). Es ist ein sehr seltenes genetisches Syndrom, das durch das Fehlen oder durch eine Veränderung der genetischen Information am kurzen Arm des Chromosoms 17 entsteht. In den meisten Quellen wird eine Prävalenzrate von 1:25.000 Geburten beschrieben, jedoch häufig mit dem Zusatz, dass das Syndrom unterdiagnostiziert sei. Experten schätzen daher eine Häufigkeit von 1:15.000-25.000. Es handelt sich also um ein seltenes und unbekanntes Syndrom, bei welchem noch Vieles

unerforscht ist. Es sei an dieser Stelle darauf hingewiesen, dass es sich bei nahezu allen Quellen um englischsprachige, wissenschaftliche Studien und Forschungsberichte (Paper) handelt. Zudem wurden die Studien oftmals mit sehr kleinen Teilnehmerzahlen durchgeführt, was einen Einfluss auf die Aussagekraft haben kann.

Die meisten Menschen mit SMS haben eine geistige Behinderung und zeigen charakteristische Verhaltensweisen. Auch medizinische Symptome (kraniofaziale Besonderheiten, skeletale Abweichungen, körperlich-organische Beeinträchtigungen), Sprach- und Entwicklungsverzögerungen und Schlafstörungen prägen das Bild des Syndroms (Elsa und Girirajan 2008 [2]). Für alle Aspekte des Syndroms gilt, dass sie stets in unterschiedlicher Ausprägung auftreten und nicht alle bei einem Individuum mit SMS vorkommen müssen. Eines haben jedoch alle Menschen mit SMS gemein, und das ist die veränderte genetische Information auf Chromosom 17. Aber auch die genetische Veränderung ist nicht bei allen exakt gleich.

## Genetische Definition

Wer sich mit dem Smith-Magenis-Syndrom näher beschäftigt, muss sich nicht nur an die Kurzform SMS gewöhnen, sondern auch an ein weiteres Kürzel in Form von Zahlen und Buchstaben. In der Genetik ist nicht unbedingt von SMS die Rede, sondern

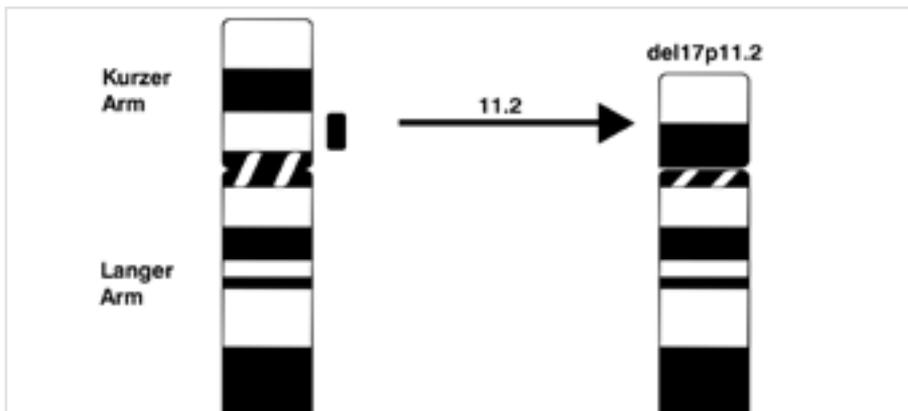


Abbildung 1: Schematisches Diagramm der SMS-Deletion 17p11.2  
(nach Gropman et al. 2006, 338 [1])

hauptsächlich von der del17p11.2. Dabei steht „del“ für Deletion und bedeutet aus dem Lateinischen kommend „auslöschen“. Die 17 bezeichnet das Siebzehnte der 23 Chromosomenpaare des Menschen. Das „p“ (aus dem Französischen von „petit“ abgeleitet) besagt, dass es sich um den kurzen Arm dieses Chromosoms handelt. Die Genetik ermöglicht es, noch genauer hinzusehen und sogenannte Bandenmuster eines Chromosoms zu differenzieren. Das Band, welches für SMS verantwortlich ist, trägt die Nummer 11.2 (Haas-Givler und Finucane 2014 [3]). Diese Arbeit beschäftigt sich also genau genommen damit, welche Folgen es hat, wenn ein mikroskopisch kleiner Teil der genetischen Information eines Menschen (nämlich am Band 11.2 des kurzen Arms des Chromosoms 17) fehlt. Folgende Abbildung (Abb. 1) zeigt die Bandenmuster um die besagte Region und verdeutlicht das Fehlen des Bandes 11.2.

Mit sehr wenigen Ausnahmen ist die Ursache des Syndroms eine De-novo-Deletion, tritt also zufällig und nicht durch eine genetische Veranlagung der Eltern auf. Dennoch wird bei einem neu entdeckten Fall von SMS den Eltern geraten, sich ebenfalls zytogenetisch testen zu lassen

(Gropman et al. 2006 [1]). Es kann den Eltern aber nahezu vollständig die Sorge genommen werden, dass ein Grund für die Behinderung ihres Kindes bei ihnen liegt, es besteht auch ein sehr geringes Wiederholungsrisiko. Wenn die Untersuchung der elterlichen Gene keine Auffälligkeiten ergibt, liegt das Risiko, dass weitere Geschwister eine SMS-Deletion haben, unter 1% (Smith et al. 2012 [4]).

Laut Elsea und Girirajan (2008 [2]) liegt in 90% der Fälle von SMS eine Deletion vor, wobei sich die Größe dieser Deletion unterscheiden kann. So hat ein Großteil (70% der 90%) eine sogenannte gewöhnliche (Common) Deletion, während diese bei den übrigen 30% mal größer (Large) und

mal kleiner (Small) ausfällt. Folgende Abbildung verdeutlicht dies, wobei die unterschiedlichen Deletionen nicht immer exakt diese Größen haben. Das in der Mitte abgebildete RAI1-Gen ist aber bei jeder 17p11.2-Deletion inbegriffen (Abb. 2).

In den übrigen 10% der Fälle liegt keine Deletion, sondern eine Mutation (Veränderung) dieses sogenannten RAI1-Gens vor. Die meisten Eigenschaften bzw. Besonderheiten von SMS sind die Folge der Deletion oder Mutation von ebendiesem RAI1-Gen, wohingegen die Variabilität und der Schweregrad der Behinderung durch andere Gene in der 17p11.2-Region modifiziert werden. Die molekulargenetische Bestätigung von SMS ergibt sich folglich durch die Feststellung einer 17p11.2-Deletion, die das RAI1-Gen miteinschließt, oder einer Mutation des RAI1-Gens.

### Diagnose des Syndroms

Für die Diagnose wird die Region 17p11.2 mittels verschiedenster zytogenetischer und molekularer Verfahren untersucht. Klassische Methoden, eine SMS-Deletion festzustellen, sind das G-Banding und der FISH-Test. Neuere und kosteneffizi-

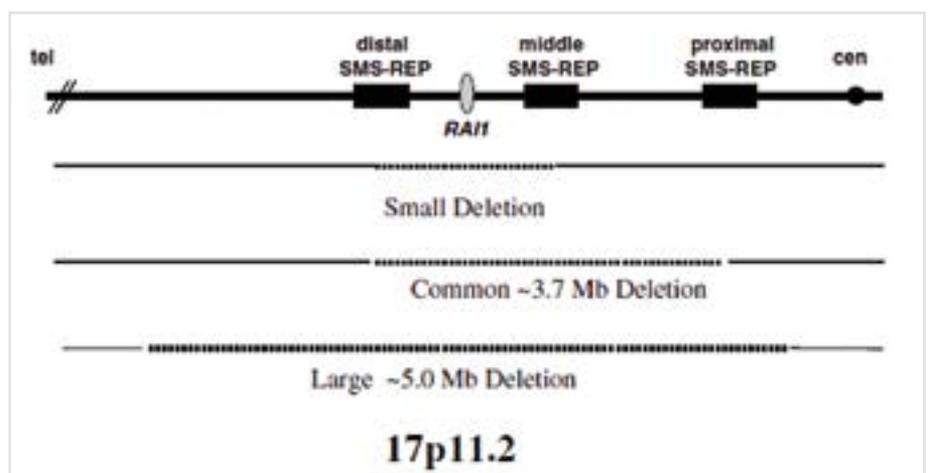


Abbildung 2: Diagramm verschiedener SMS-Deletionsgrößen  
(Madduri et al. 2006, 189 [5])

entere Verfahren heißen MLPA und qPCR und ermöglichen es kleinere Deletionen festzustellen. Auch der aCGH-Test kann die verschiedenen 17p11.2-Deletionen feststellen (Elsea und Girirajan 2008 [2]). Dieser ist im mündlichen Sprachgebrauch auch unter der Bezeichnung „Microarray-Analyse“ oder „Array-Test“ bekannt.

Derartige genetische Untersuchungen finden bei Neugeborenen nicht routinemäßig statt, sondern werden erst durchgeführt, wenn andere Merkmale, wie das äußere Erscheinungsbild oder Auffälligkeiten im Verhalten, Hinweise auf das Syndrom liefern. Dabei ist SMS noch immer sehr unbekannt, sodass oftmals erst spät oder gegebenenfalls nie die-

se konkrete Gen-Region untersucht wird. Auch Gropman et al. (2006) [1] zufolge beruht die Diagnose von SMS auf der klinischen Erkennung des einzigartigen Erscheinungsbilds, das körperliche, entwicklungsbedingte und verhaltenstechnische Aspekte beinhaltet. So werden die meisten Kinder erst im mittleren Kindesalter diagnostiziert, wenn die Merkmale der Behinderung am erkennbarsten und markantesten sind. Erst bei Verdacht in diese Richtung werden genetische Untersuchungen durchgeführt, wie das folgende Schaubild (Abb. 3) verdeutlicht.

So zielgerichtet der Verlauf der Diagnose erscheint, nimmt der Weg bis zur Diagnose doch oft einige Jahre in

Anspruch. Um zu einem klinischen Verdacht von SMS zu gelangen, ist es insbesondere wichtig und hilfreich, die charakteristischen Merkmale des Syndroms zu kennen. (Auf dem Feld der Künstlichen Intelligenz wurden neue Verfahren wie „Face2Gene“ oder „GestaltMatcher“ entwickelt, welche mit Hilfe von eingescannten Portraitfotos eine Verdachtsdiagnose beschleunigen können.)

### Äußere Erscheinung

Mit zunehmendem Alter entwickeln Kinder mit SMS ein immer markanteres Erscheinungsbild (Phänotyp) und Besonderheiten bezogen auf äußerlich Sichtbares. Dazu gehören kraniofaziale (Kopf und Gesicht betreffende) Abweichungen (Dysmorphien), aber auch die Statur von Menschen mit SMS weist Besonderheiten auf. Chen, Potocki und Lupski (1996) [6] haben anhand von über 100 Fallberichten diese Merkmale zusammenfassend ausgewertet und mit Häufigkeitsangaben tabellarisch aufgelistet (Tab. 1).

Trotz des Alters der Quelle variiert der Inhalt im Vergleich mit jüngeren Quellen kaum, weshalb sie aufgrund von präzisen und nachvollziehbaren Häufigkeitsangaben hier aufgeführt ist.

### Körperlich-organische Merkmale

SMS kann eine Reihe verschiedenster gesundheitlicher Probleme mit sich bringen, die auf körperlich-organische Besonderheiten zurückzuführen sind. Verschiedene Studien zeigen hierzu verschiedene Merkmale mit unterschiedlich häufigem Vorkommen, doch Smith et al. (2012) [4] haben SMS-Merkmale von neun verschiedenen Studien zusammengefasst und in vier Stufen der Häufigkeit aufgeteilt (Tab. 2).

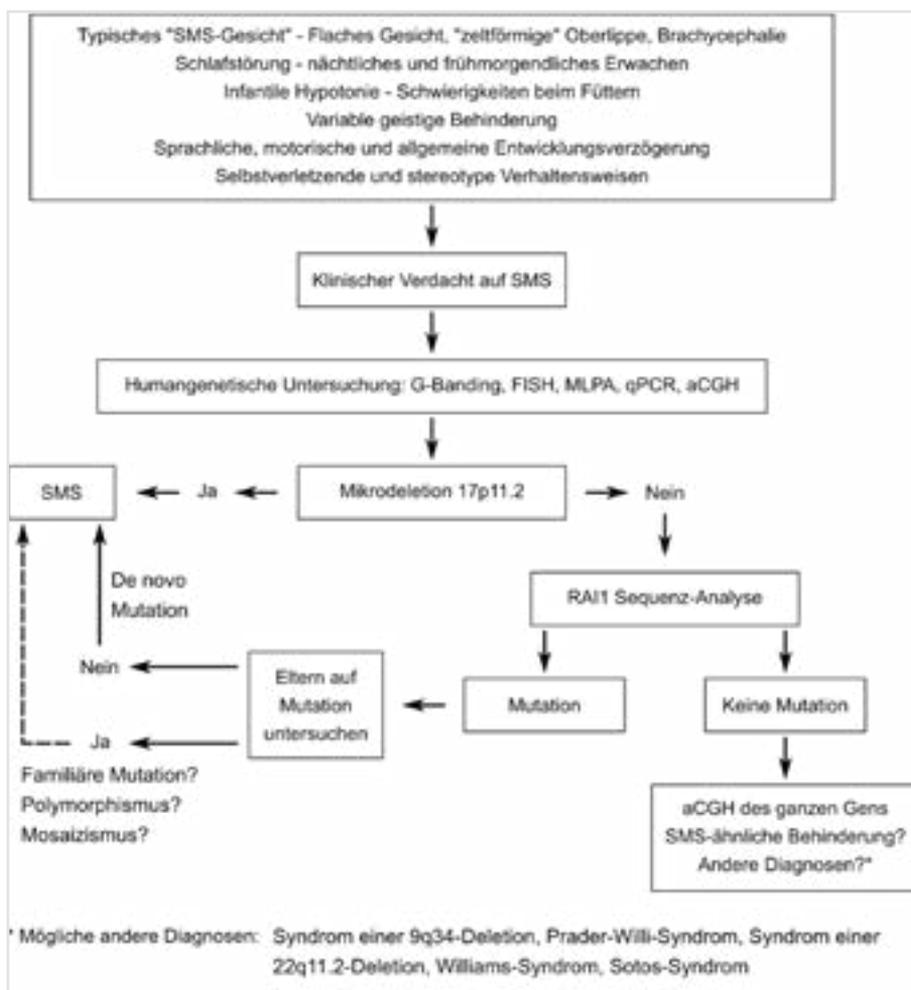


Abbildung 3: Ein Algorithmus zur Diagnose des SMS (Elsea und Girirajan 2008, 413 [2]) (Übers. v. Verf.)

Tab. 1: Äußere Merkmale des SMS (Chen et al. 1996 [6])

Merkmals	Wurde beschrieben bei:	Prozent
Mittelgesichtshypoplasie (Unterentwicklung des Mittelgesichtes)	92 von 99	93 %
Brachycephalie (Kurzschädel oder Rundschädel)	85 von 95	89 %
Kurze, breite Hände	82 von 96	85 %
Breiter Nasenrücken, breite Nasenwurzel	72 von 86	84 %
Breites Gesicht	43 von 53	81 %
Ohr-Anomalien	71 von 96	74 %
Zeltförmige Oberlippe (nach unten gebogen)	48 von 66	73 %
Kurze Statur	61 von 89	69 %
Synophrys (Zusammengewachsene Augenbrauen)	25 von 40	62 %
Vorgewölbte Stirn	51 von 90	57 %
Prognathie (weit vorstehender Oberkiefer)	43 von 83	52 %
Syndaktylie (Zusammengewachsene Finger)	18 von 49	37 %

Nach Chen et al. (1996) [6] sei zu ergänzen, dass es sich bei den Augenproblemen sehr häufig um Kurzsichtigkeit und Schielen handelt.

Aus dem Zusammenwirken dieser Merkmale sowie der geistigen Behinderung von Kindern mit SMS kann es zu besonderen Prägungen in der Entwicklung kommen. Zur Erläuterung soll folgendes Beispiel dienen: Sehr viele Menschen mit SMS leiden (durch Mittelohr-Anomalien bedingt) unter häufigen Mittelohrentzündungen. Wenn es für Kinder oft schon schwer ist, Schmerz zu lokalisieren, so tun sich Menschen mit einer geistigen Behinderung dabei oftmals sehr schwer und bringen es oft gar nicht direkt zum Ausdruck. Ein weiteres SMS-typisches Merkmal ist eine gewisse Schmerzunempfindlichkeit, was diese Thematik nochmals

verkompliziert. Unerkannt können diese Schmerzen zum einen verstärkte Verhaltensauffälligkeiten hervorrufen, zum anderen aber auch zeitweise - meist sogar chronisch - zu Schwerhörigkeit führen. Besonders im Kindesalter hat das wiederum massive Auswirkungen auf die Sprachentwicklung. Frühzeitiges Wissen um diese sich gegenseitig bedingenden Faktoren und regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen können hierbei einigem vorbeugen.

Wenn die Frage nach SMS aufkommt und eine knappe Erläuterung zu diesem Syndrom erwünscht ist, so wird es meist mit folgenden Worten grob umrissen: Es handelt sich um ein genetisches Syndrom, das mit einer geistigen Behinderung, Schlafstörungen und Verhaltensauffälligkeiten einhergeht. Die folgenden Kapitel sol-

len nun diese prägnanten Themen behandeln.

## Kognitive Entwicklung

### IQ-Spektrum des SMS

Mit der genetischen Konstellation des SMS geht in den meisten Fällen eine geistige Behinderung einher. Auch wenn die Festmachung des Begriffs „geistige Behinderung“ am Intelligenzquotienten (im Folgenden: IQ) sehr umstritten ist, ist eine kurze Übersicht über die kognitive Entwicklung von Menschen mit SMS unabdingbar.

Setzt man den IQ als messbares Kriterium der Intelligenz an, tun sich dennoch Schwierigkeiten auf, da verschiedene Klassifizierungssysteme bestehen, welche die Grenzen an unterschiedlichen Stellen ziehen. Intelligenzminderung (bzw. geistige Behinderung) ist als psychische Störung in der ICD-10 (Internationale Klassifikation psychischer Störungen) nach IQ-Bereichen unterteilt aufgelistet. Deshalb soll diese hier als grundlegende Vergleichsmöglichkeit für die nachfolgend zusammengestellten Ergebnisse dienen (Tab. 3).

Es gibt vier Studien, deren IQ-Daten sich für eine Übersicht zur kognitiven Entwicklung von Menschen mit SMS anbieten. Die unterschiedlichen IQ-Bereiche dieser vier Studien lassen sich weitestgehend der Unterteilung der ICD-10 zuordnen, sodass die nachfolgende Grafik ein grobes Gesamtbild über die unterschiedliche Ausprägung der geistigen Behinderung bei Menschen mit SMS darstellt. In diesem Diagramm werden die Bereiche „schwere und schwerste Intelligenzminderung“ zusammengefasst und ein weiterer Bereich „Lernbehinderung“ für den IQ über 70 wird auf-

Tabelle 2: Körperlich-organische Merkmale des SMS (Smith et al. 2012 [4])

Körperlich-organische Merkmale	Häufigkeit
<ul style="list-style-type: none"> <li>Mittelohr- und Kehlkopf-Anomalien</li> <li>Muskelhypotonie (Schwacher Muskeltonus)</li> <li>Heisere, tiefe Stimme</li> <li>Zahn-Anomalien</li> <li>Hyporeflexie (Abschwächung/Verlangsamung der Reflexe)</li> <li>Zeichen einer peripheren Neuropathie (reduzierte Schmerz- und Temperaturempfindlichkeit)</li> <li>Sensomotorische Fehlfunktion des Mundes/ der Zunge (in der frühen Kindheit)</li> <li>Inverser Tag-Nacht-Rhythmus des Melatonin</li> </ul>	Über 75 %
<ul style="list-style-type: none"> <li>Schwerhörigkeit</li> <li>Skoliose (Seitliche Krümmung der Wirbelsäule)</li> <li>Augen-Anomalien (Iris, Hornhaut)</li> <li>Verstopfung</li> <li>Hyperakusis (Überempfindlichkeit gegenüber Schall/Lärm)</li> <li>Tracheobronchiale Probleme (Probleme der Atemwege und Lungen)</li> <li>Velopharyngeale Insuffizienz (unzureichendes Schließen des Gaumensegels: Sprach-, Ess- und Schlafprobleme möglich)</li> <li>Abweichungen im REM-Schlaf</li> <li>Abnormes EEG ohne offensichtliche Anfälle</li> </ul>	50 - 70 %
<ul style="list-style-type: none"> <li>Herzfehler</li> <li>Schilddrüsenfunktionsstörungen</li> <li>Krampfanfälle (Häufigkeit variiert je nach Studie)</li> </ul>	25 - 50 %
<ul style="list-style-type: none"> <li>Anomalien im Nieren-Harntrakt</li> <li>Krampfanfälle (Häufigkeit variiert je nach Studie)</li> <li>Lippen-Kiefer-Gaumenspalte</li> <li>Netzhautablösung</li> </ul>	Unter 25 %

geführt (Abb. 4).

Zusammenfassend ist festzuhalten, dass die IQ-Ergebnisse der getesteten Menschen mit SMS sehr verschieden ausfallen und nicht unbedingt im Bereich einer geistigen Behinderung liegen. Die durchschnittliche kognitive Entwicklung lässt sich aber bei einem Großteil der hier aufgeführten Studien im Bereich einer mittelgradigen Intelligenzminderung einordnen. Auf die Schwierigkeit der Vergleichbarkeit der Studien und die allgemeine Problematik der Festmachung geistiger Behinderung an IQ-Ergebnissen sei nochmals hingewiesen. Auch die durchwegs kleinen Stichproben und die Verwendung verschiedenster Intelligenz-/Entwicklungstests (auch innerhalb der Studien) relativieren die Aussagekraft der Ergebnisse. (Greenberg et al. 1996 [8]; Martin, Wolters und Smith 2006 [9]; Sloneem, Oliver,

Udwin und Woodcock 2011 [10]; Udwin, Webber und Horn 2001 [11])

### Besondere Aspekte zur Intelligenzentwicklung bei SMS

Madduri et al. (2006) [5] entdeckten durch eine Untersuchung von 48 Personen mit SMS einen signifikanten Zusammenhang zwischen der Größe der Deletion auf Chromosom 17 und dem IQ. Hierfür wurden zunächst bei

Tabelle 3: ICD-10 (Dilling 2005 [7])

Code	Bezeichnung	IQ-Bereich
F70	Leichte Intelligenzminderung	50 - 69
F71	Mittelgradige Intelligenzminderung	35 - 49
F72	Schwere Intelligenzminderung	20 - 34
F73	Schwerste Intelligenzminderung	< 20

allen Teilnehmern der Studie molekulargenetische Analysen durchgeführt, um die Größe der Deletion zu ermitteln. Die Psychologen, welche die IQ-Testungen durchführten, kannten die Größe der Deletion nicht. So kam heraus, dass Teilnehmer mit einer großen Deletion mit signifikant höherer Wahrscheinlichkeit einen niedrigeren IQ erzielten, als Teilnehmer mit einer kleinen oder gewöhnlich großen Deletion. In dieser Studie lag der IQ bei einer großen Deletion im Schnitt bei 30 und somit im Bereich einer schweren geistigen Behinderung.

Udwin et al. (2001) [11] beobachteten einen Unterschied der IQ-Ergebnisse ihrer Studie mit Erwachsenen im Vergleich zu den Ergebnissen aus ihrer Studie mit Kindern. So erreichte ein Großteil der Erwachsenen einen höheren IQ (50 bis 69) als die Kinder, von welchen die meisten einen IQ unter 50 hatten. Die Autoren stellen diesbezüglich selbst die Repräsentativität ihrer Studien und die Vergleichbarkeit der zwei Testinstrumente (WISC und WAIS) in Frage. Somit negieren sie die Schlussfolgerung, dass der IQ von Menschen mit SMS mit der Zeit steigt. Jedoch scheint auch kein Rückgang der kognitiven Fähigkeiten stattzufinden, womit sich ein Unterschied zu anderen genetischen Syndromen, wie dem Fragilen X Syndrom

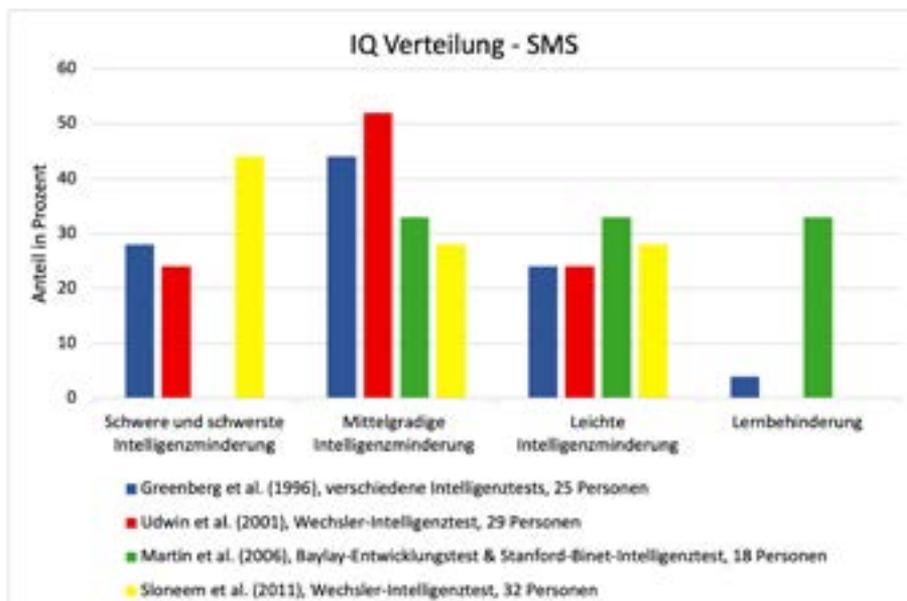


Abbildung 4: IQ-Verteilung des SMS (Darstellung v. Verf.)

und dem Down-Syndrom, herauskristallisiert.

Smith et al. (2012) [4] beschreiben eine relative Schwäche im Kurzzeitgedächtnis, wohingegen das Langzeitgedächtnis und die Wahrnehmungsfähigkeit eher zu den Stärken von Menschen mit SMS zählen. Bei einer zusammenfassenden Analyse verschiedener Studien fanden sie heraus, dass 75% der Menschen mit SMS eine verzögerte Sprachentwicklung vorweisen. Sarimski (2014) [12] betont hierzu, dass nur wenige standardisierte Untersuchungen bezüglich der Sprachentwicklung vorliegen. Da sich bei allgemeinen Intelligenztests allerdings keine besonderen Schwächen im sprachlichen Bereich ergaben, sollten die sprachlichen Fähigkeiten bei Menschen mit SMS im Bereich ihrer allgemeinen kognitiven Fähigkeiten liegen. Sarimski beobachtet bei einer eigenen Untersuchung von 18 Kindern mit SMS eine relativ gute Sprachkompetenz. Abschließend seien hierzu noch die Beobachtungen von Udwin et al. (2001) [11] erwähnt, welche Stärken im allgemeinen, sprachbezogenen

Wissen und im schlussfolgernden Denken beschreiben, wohingegen die visuomotorische Koordination und die Reaktionsgeschwindigkeit eher Schwächen von Menschen mit SMS darstellen.

### Schlafproblematik

Als zweite markante Eigenschaft des SMS ist das besondere Schlafverhalten zu nennen. Bereits 1998 heißt es bei Smith et al. [13], dass die körperlichen und molekulargenetischen Eigenschaften von SMS besser verstanden werden als auffällige Eigenschaften im Verhalten, wie beispielsweise die Schlafstörungen. Diese Aussage lässt sich auch heute noch vertreten, da die Thematik der Schlafstörungen bei Menschen mit SMS bis heute noch eingeschränkt erforscht ist. In einer Studie untersuchen ebendiese das Schlafverhalten von 39 Menschen mit SMS im Alter zwischen 1,6 und 32 Jahren. Bei 65 bis 100% der Teilnehmer dieser Studie werden auffällige Schlafprobleme beobachtet. Zu diesen zählen Schwierigkeiten beim Einschlafen, verkürzte Schlafzyklen, regelmäßiges und aus-

gedehntes nächtliches Erwachen, übermäßige Tagesschläfrigkeit, kurze Schlafperioden während des Tages (oftmals geschieht das Einschlafen plötzlich und während einer Aktion wie z. B. beim Essen), Schnarchen und Bettnässen (Enuresis). Die nachfolgende Tabelle zeigt die von Smith, Dykens und Greenberg (1998) [13] erkannten Schlafprobleme, bei welchen vor allem die Schwankungen um den Mittelwert besonders auffallen (Tab. 4).

Smith et al. (2012) [4] beschreiben weiter, dass fragmentierter Schlaf mit einer verkürzten Gesamtschlafdauer bereits im Alter von sechs Monaten dokumentiert wird und als chronisches Problem bis ins Erwachsenenalter andauert. Zwischen 50 und 75% von Menschen mit SMS weisen Anomalien im REM-Schlaf („rapid eye movement“ - Schlafabschnitt mit raschen Augenbewegungen) auf und bei über 75 % liegt ein inverser Tag-Nacht-Rhythmus des Hormons Melatonin vor. Leersnyder et al. (2001) [14] formulieren konkreter, dass sie in einer Studie mit neun Kindern mit SMS eine Umkehr in der Melatoninsekretion (Ausschüttung des Hormons Melatonin) feststellten, was sie als Ausgangssituation für ihre Untersuchung nutzten. Diese Umkehrung in der Melatoninsekretion mit Spitzenwerten am Tag wird als Ursache für die ausgedehnten Wachphasen in der Nacht, für die verkürzte Gesamtschlafdauer, und für die häufige Tagesschläfrigkeit vermutet. Im Rahmen dieser Studie wurde eine medikamentöse Behandlung in Form einer Kombination aus Betablockern am Morgen, welche die Ausschüttung von Melatonin tagsüber unterdrücken, und Melatoningabe am Abend als wirksam herausgefunden, da

sich das Schlafverhalten besserte. Die Wirkung schien sich auch über einige Monate hinweg zu halten, sodass eine nachlassende Wirkung der Medikation durch Gewöhnung zunächst ausgeschlossen wurde. Dennoch zeigt sich anhand verschiedenster Veröffentlichungen über die letzten Jahre hinweg bis hin zum Jahr 2019, dass besonders die Thematik und Erforschung der Schlafstörungen bei SMS hochaktuell ist. So werden neben dem Hormon Melatonin auch andere Hormone als Ursache vermutet, aber auch kraniofasciale Dismorphien, welche möglicherweise zu erschwertem Atmen führen, werden untersucht. Zusammenhänge zwischen den Schlafstörungen und den Unterschieden in der genetischen Information stellen ebenfalls ein Forschungsgebiet dar. Auch Spruyt, Braam, Smits und Curfs (2016) [15] schlussfolgern aus ihrer Studie, dass die Behandlung der Schlafprobleme bei SMS ein komplexes Thema darstellt, und dass ihre Ergebnisse zwar möglicherweise einzelne Betroffene im Umgang mit Schlafproblemen und der Medikation unterstützen; doch

um weitere Fortschritte zu machen, müssten klinische Studien mit größeren Gruppen durchgeführt werden. Besonders in Richtung der medikamentösen Behandlung der Schlafstörungen wird viel geforscht, und es erscheinen neue Medikamente oder Medikamentenkombinationen. So wurde beispielsweise ein Präparat entwickelt, welches Melatonin zeitverzögert freisetzt, um eine längere Wirkung zu erzielen. Ende 2018 kam speziell für Schlafstörungen bei Autismus-Spektrum-Störung oder dem SMS ein Melatonin-haltiges Medikament auf den Markt, welches erstmals für Kinder ab zwei Jahren geeignet ist (European Medicines Agency 2018 [16]).

Chronische Schlafstörungen allein sind für den Betroffenen selbst und für das gesamte betroffene Umfeld ein sehr belastender Faktor und rufen in jeder Familie durch Schlafmangel verursachte Ausnahmezustände hervor. In Kombination mit auffälligem Verhalten beim SMS ergibt sich oftmals ein sehr herausfordernder Alltag. Bouras, Dykens und Smith (1998) [17] untersuchten

Besonderheiten und Zusammenhänge von Verhaltensauffälligkeiten und fanden heraus, dass sich neben der verzögerten kognitiven Entwicklung die Schlafstörungen als wesentliche Ursache für die im nächsten Kapitel beschriebenen herausfordernden Verhaltensweisen erwiesen.

### Verhaltensauffälligkeiten

Im Sprachgebrauch englischsprachiger Paper würde dieses Kapitel in den meisten Fällen unter der Überschrift „maladaptive Behavior“ stehen, was wörtlich mit mangelhaft angepasstem Verhalten übersetzt werden könnte, hier aber unter Verhaltensauffälligkeiten fällt. Bouras et al. (1998) [17] untersuchten in einer Studie mit Hilfe der „Child Behavior Checklist“ (CBCL) 35 Kinder mit SMS und fanden folgende Verhaltensauffälligkeiten heraus (Tab. 5).

Ebendiese fanden im Rahmen der gleichen Studie an Hand der „Stereotypy Checklist“ heraus, dass 100% der Teilnehmer stereotype Verhaltensweisen zeigen, welche aber in der folgenden Tabelle nach Martin et al. (2006) [9] etwas konkreter aufgeführt werden sollen. Diese untersuchten Stereotypen von 15 Kindern mit SMS, was eine relativ kleine Stichprobe darstellt, aber verglichen mit weiterer Literatur ähnliche Ergebnisse erzielt (Tab. 6).

Die wohl schwierigsten Verhaltensweisen des SMS sind die der Selbstverletzung, welche hier an Hand einer Studie von Finucane, Haines Dirrigl und Simon (2001) [18] tabellarisch dargestellt werden. Von den teilnehmenden 29 Kindern und Erwachsenen mit SMS verletzen sich 97 % selbst, wobei das Beißen in die eigenen Hände mit Abstand bei den meisten Teilnehmern vorkommt

Tabelle 4: Schlafstörungen des SMS (Smith et al. 1998 [13]) (Übers. v. Verf.)

Schlafparameter	Mittelwert	Schwankung
Aufwachzeit	05:30 Uhr	02:00 - 07:00 Uhr
Zubettgehzeit	20:40 Uhr	18:27 - 22:18 Uhr
Schlafdauer	7,77 Stunden	3,5 - 10,5 Stunden
Häufigkeit von Schlafperioden tagsüber	1,4	1 - 6
Länge der Schlafperioden	65,8 Minuten	3 - 150 Minuten
Häufigkeit des nächtlichen Aufwachens	2,29	0 - 18
Zeit bis zum Wiedereinschlafen nachts	31,4 Minuten	0 - 180 Minuten

(Tab. 7).

Smith et al. (2012) [4] betonen, dass die Verhaltensauffälligkeiten des SMS ein vorherrschendes Thema darstellen, da sie für die Familien und das Umfeld große Herausforderungen mit sich bringen. Das gilt im Besonderen für die selbstverletzenden Verhaltensweisen, welche bei den meisten Menschen mit SMS ab einem Alter von 2 Jahren auftreten. Die Verhaltensauffälligkeiten des SMS spiegeln ein komplexes Zusammenspiel von körperlichen Eigenschaften, Umwelt und Entwicklungsverzögerung wider, wobei besonders die mit dem Alter wachsende Diskrepanz zwischen kognitiver und emotionaler Entwicklung zu Auffälligkeiten im Verhalten führt. Die sozio-emotionale Entwicklung geht auch bei erwachsenen Menschen mit SMS meist nicht über das Kindesalter hinaus.

So können Verhaltensauffälligkeiten verschiedenste Auslöser haben, wovon nun einige beispielhafte Ideen aufgeführt werden sollen. Prinzipiell tritt auffälliges Verhalten oft dann zutage, wenn Aufmerksamkeit gesucht wird, oder aufgrund von kognitiver oder sprachlicher Entwicklungsverzögerung und dem daraus folgenden Unvermögen, sich anders auszudrücken. Das kann auch auf die bereits angedeutete Möglichkeit zutreffen, dass Schmerzen (bspw. bei Ohrenentzündungen) vorliegen, aber nicht definiert oder gar verbalisiert werden können. Andererseits kann die oftmals mit dem Syndrom einhergehende Schmerzunempfindlichkeit zu Selbstverletzungen führen, bzw. natürliche Schutzreaktion mindern. Selbstverletzungen sind unter den Verhaltensauffälligkeiten die effektivsten Mittel, um an Aufmerksamkeit zu gelangen, da sich das Umfeld zu ei-

Tabelle 5: Allgemeine Verhaltensauffälligkeiten des SMS (Bouras et al. 1998 [17])

Allgemeine Verhaltensauffälligkeiten	Häufigkeit
Hyperaktivität	Über 94 %
Wutanfälle	Über 94 %
Aufmerksamkeit suchendes Verhalten	Über 94 %
Impulsivität	86 %
Zerstörerisches Verhalten	86 %
Nervosität	66 %
Körperliche Aggression	57 %
Einnässen oder Einkoten tagsüber	54 %

Tabelle 6: Stereotype Verhaltensweisen des SMS (Martin et al. 2006 [9])

Stereotype Verhaltensweisen	Häufigkeit
Zähneknirschen	87 %
Hände in den Mund stecken	87 %
Gegenstände in den Mund stecken	80 %
Zuhalten von Ohren oder Augen	67 %
Selbstumarmung	60 %
Repetitives Umblättern von Buchseiten	60 %
Gehen auf Zehenspitzen	60 %
Flattern, Wedeln oder Klatschen mit den Händen	60 %
Absichtliches Fallenlassen oder Schmeißen von Gegenständen	60 %
Antippen oder Reiben von Gegenständen oder des Körpers	53 %
Schaukelnde Bewegung mit dem Körper	53 %
Nahes Anstarren von Gegenständen oder Händen	53 %
Wirbeln und Drehen im Kreis	47 %

ner Reaktion gezwungen fühlt. Nicht zuletzt können Schlafstörungen die herausfordernden Verhaltensweisen intensivieren.

Als einzigartiges und markantes Verhalten des SMS sei nun zum Abschluss der Beschreibung dieses Syndroms die Selbstumarmung noch einmal hervorgehoben. Diese stellt Smith et al. (2012) [4] zufolge ein effektives Merkmal zur klinischen Diagnostik dar, wobei es in seiner Auffälligkeit nur bei 60 % (Martin et al. 2006 [9]) vorkommt. Hier schließt sich der Kreis über die verschiedenen Merkmale des Syndroms zu den eingangs angestellten Beobachtungen, wodurch der oft lange Weg bis zur sicheren Diagnose SMS etwas veranschaulicht werden konnte.

### Fazit

Es ist menschlich, immer von der Norm aus zu denken, und das ist wichtig, um Einordnungen vorneh-

men zu können und für die Kommunikation einen gemeinsamen Nenner zu schaffen. Es ist verständlich und notwendig, dass die Literatur besonders Auffälligkeiten betrachtet und genauer untersucht. Es entsteht dadurch schnell der Eindruck, dass das Syndrom nur aus sehr stark ausgeprägten negativen Auffälligkeiten besteht. Die Schwierigkeiten, die ein Kind mit SMS und die Familien dieser Kinder über das gemeinsame Leben hinweg begleiten, sollen nicht kleingeredet werden. Es fehlt schlichtweg die positive Seite dieser Menschen in der Literatur. Das ist kein Wunder, denn es ist nicht unbedingt greifbares, analysierbares Verhalten von wissenschaftlicher Bedeutung, aber es ist das, was das Leben dieser Kinder und auch das deren Familien bereichert und lebenswert macht: Es ist das, was man eben nicht erleben, sondern nur erleben kann, oder zumindest nur nachvollziehen kann,

wenn man einen Menschen mit SMS kennt. Es ist der Sinn für Humor und die Fähigkeit, sich wahnsinnig freuen, und diese Freude auch zeigen zu können. Es ist die Fähigkeit zu großer Offenheit, Warmherzigkeit und unstillbarem Interesse an wichtigen Bezugspersonen. Die Fähigkeit, sich Ereignisse, Orte und Begegnungen über sehr lange Zeit hinweg merken zu können, die für den Menschen mit SMS als sehr bedeutsam galten, aber Unsereins sehr schnell wieder vergisst. Auch die Wichtigkeit des sozialen Lebens und eine enorme Feinfühligkeit für das Befinden anderer zählen zu den unmessbaren Eigenschaften, die leicht übersehen werden, wenn man regelmäßig mit Wutanfällen und schlaflosen Nächten konfrontiert ist.

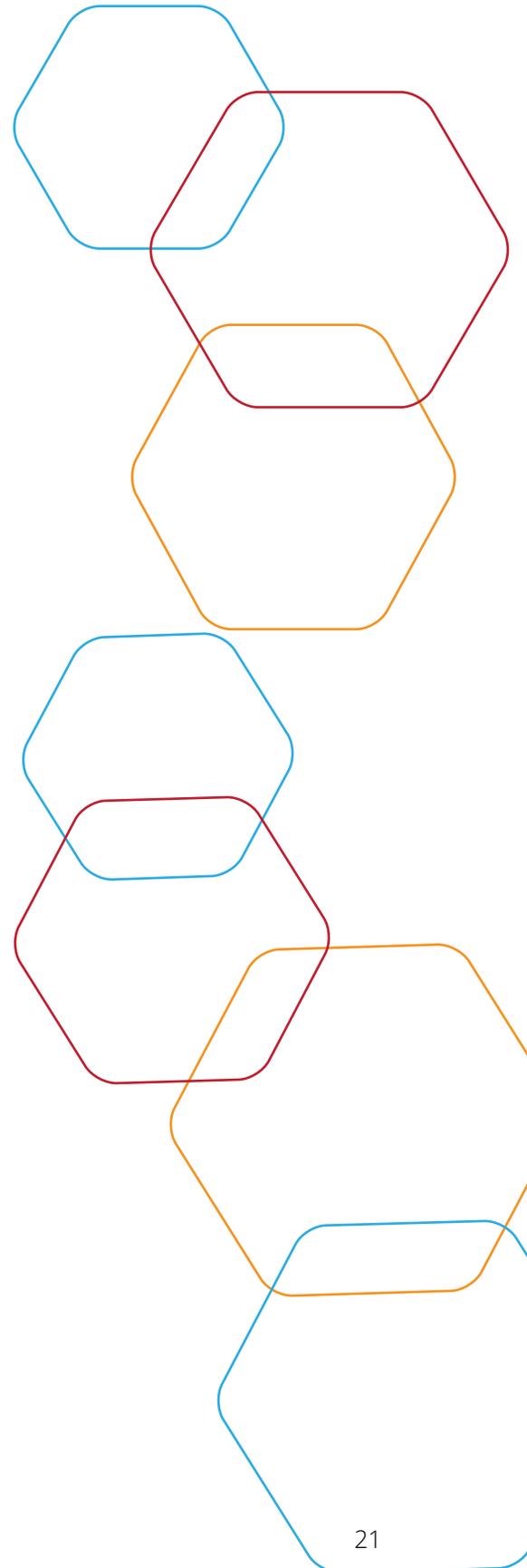
Die Notwendigkeit einer möglichst detaillierten Beschreibung eines Syndroms ist und bleibt unumstritten. Sowohl Eltern als auch Lehrer, Ärzte und jegliches Fachpersonal brauchen konkrete Informationen. SMS bringt leider Verhaltensweisen mit sich, die oft harte Regeln und Maßnahmen zum Schutz des Umfelds und des Betroffenen selbst erfordern. Doch sollte so gut wie möglich vermieden werden, dass aufgrund von Ahnungslosigkeit, Hilflosigkeit und damit einhergehender Überforderung noch heute fragwürdige Maßnahmen ergriffen werden. Durch geteiltes Wissen, Erfahrung, aufmerksame Beobachtung und Forschung kann man weiterkommen und es ist zu hoffen, dass auch diese Vereinsbroschüre ihren Beitrag dazu leistet.

Tabelle 7: Selbstverletzende Verhaltensweisen des SMS (Finucane et al. 2001 [18])

Selbstverletzende Verhaltensweisen	Häufigkeit
Sich in die Hand beißen	93%
Sich selbst schlagen	62%
Kopf anschlagen	55%
An der Haut zupfen	52%
Finger- oder Zehennägel ausreißen	55%
Haare ausreißen	35%
Einführen von Gegenständen in die Ohren	31%
Einführen von Gegenständen in die Vagina (19 weibl. Teilnehmer)	21%
Einführen von Gegenständen in die Nase	17%
Einführen von Gegenständen in das Rektum	4%

## Literatur

1. Gropman, A. L., Duncan, W. C. & Smith, A. C. M. (2006). Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11. 2). *Pediatric Neurology* 34 (5), 337–350. <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887899405004947>. Zugegriffen: 30. März 2019.
2. Elsea, S. H. & Girirajan, S. (2008). Smith-Magenis syndrome. *European Journal of Human Genetics* 16 (4), 412–421. <https://www.nature.com/articles/5202009>. Zugegriffen: 30. März 2019.
3. Haas-Givler, B. & Finucane, B. (2014). *On the Road to Success with SMS. A Smith-Magenis Guidebook for Schools*. Dayton: Greydon Press.
4. Smith, A. C., Boyd, K. E., Elsea, S. H., Finucane, B. M., Haas-Givler, B., Gropman, A., Laje, G. & Magenis, E. & Potocki, L. (2012). Smith-Magenis syndrome. *GeneReviews*® [Internet]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1310/>. Zugegriffen: 23. März 2019.
5. Madduri, N., Peters, S., Voigt, R., Llorente, A., Lupski, J. & Potocki, L. (2006). Cognitive and adaptive behavior profiles in Smith-Magenis syndrome. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics* 27 (3), 188–192. [https://journals.lww.com/jrnladb/Fulltext/2006/06000/Cognitive\\_and\\_Adaptive\\_Behavior\\_Profiles\\_in\\_2.aspx](https://journals.lww.com/jrnladb/Fulltext/2006/06000/Cognitive_and_Adaptive_Behavior_Profiles_in_2.aspx). Zugegriffen: 30. März 2019.
6. Chen, K., Potocki, L. & Lupski, J. R. (1996). The Smith-Magenis syndrome [del (17) p11. 2]: Clinical review and molecular advances. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews* 2 (3), 122–129. [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/\(SICI\)1098-2779\(1996\)2:3%3C122::AID-MRDD2%3E3.0.CO;2-U/full](http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/(SICI)1098-2779(1996)2:3%3C122::AID-MRDD2%3E3.0.CO;2-U/full). Zugegriffen: 30. März 2019.
7. Dilling, H. (Hrsg.). (2005). *Internationale Klassifikation psychischer Störungen. ICD-10 Kapitel V (F); klinisch-diagnostische Leitlinien (5., überarbeitete und erweiterte Auflage)*. Bern: Huber.
8. Greenberg, F., Lewis, R. A., Potocki, L., Glaze, D., Parke, J., Killian, J., Murphy, M. A., Williamson, D., Brown, F. & Dutton, R. (1996). Multi-disciplinary clinical study of Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11. 2). *American journal of medical genetics* 62 (3), 247–254. [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19960329\)62:3%3C247::AID-AJMG9%3E3.0.CO;2-Q/full](http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/(SICI)1096-8628(19960329)62:3%3C247::AID-AJMG9%3E3.0.CO;2-Q/full). Zugegriffen: 30. März 2019.
9. Martin, S. C., Wolters, P. L. & Smith, A. C. M. (2006). Adaptive and maladaptive behavior in children with Smith-Magenis syndrome. *Journal of autism and developmental disorders* 36 (4), 541–552. <http://link.springer.com/article/10.1007/s10803-006-0093-2>. Zugegriffen: 30. März 2019.
10. Sloneem, J., Oliver, C., Udwin, O. & Woodcock, K. A. (2011). Prevalence, phenomenology, aetiology and predictors of challenging behaviour in Smith-Magenis syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 55 (2), 138–151. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2788.2010.01371.x/full>. Zugegriffen: 30. März 2019.
11. Udwin, O., Webber, C. & Horn, I. (2001). Abilities and attainment in Smith-Magenis syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology* 43 (12), 823–828. <https://www.cambridge.org/core/journals/developmental-medicine-and-child-neurology/article/abilities-and-attainment-in-smithmagenis-syndrome/76AFA56250BB42EEFF313DC67FEFFD>. Zugegriffen: 30. März 2019.
12. Sarimski, K. (2014). *Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (4., überarbeitete und erweiterte Auflage)*. Göttingen: Hogrefe.
13. Smith, A. C. M., Dykens, E. & Greenberg, F. (1998). Sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome (del 17 p11. 2). *American journal of medical genetics* 81 (2), 186–191. [http://csusap.csu.edu.au/~cblancha/SMS/Journal\\_Articles/02\\_Sleep/Smith%20et%20al%201998%20\(sleep\).pdf](http://csusap.csu.edu.au/~cblancha/SMS/Journal_Articles/02_Sleep/Smith%20et%20al%201998%20(sleep).pdf). Zugegriffen: 30. März 2019.
14. Leersnyder, H. de, Blois, M.-C. de, Vekemans, M., Sidi, D., Villain, E., Kindermans, C. & Munnich, A. (2001).  $\beta$ 1-adrenergic antagonists improve sleep and behavioural disturbances in a circadian disorder, Smith-Magenis syndrome. *Journal of medical genetics* 38 (9), 586–590. <https://jmg.bmj.com/content/38/9/586.short>. Zugegriffen: 30. März 2019.
15. Spruyt, K., Broom, W., Smits, M. & Curfs, L. (2016). Sleep Complaints and the 24-h Melatonin Level in Individuals with Smith-Magenis Syndrome: Assessment for Effective Intervention. *CNS Neuroscience & Therapeutics* 22, 928–935. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/cns.12653>. Zugegriffen: 30. März 2019.
16. European Medicines Agency. (2018). *Slenyto (Melatonin). Übersicht über Slenyto und warum es in der EU zugelassen ist*. [https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/slenyto-epar-medicine-overview\\_de.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/slenyto-epar-medicine-overview_de.pdf). Zugegriffen: 23. März 2019.
17. Bouras, N., Dykens, E. M. & Smith, A. C. (1998). Distinctiveness and correlates of maladaptive behaviour in children and adolescents with Smith-Magenis syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 42 (6), 481–489. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1365-2788.1998.4260481.x/full>. Zugegriffen: 30. März 2019.
18. Finucane, B., Haines Dirrigl, K. & Simon, E. W. (2001). Characterization of self-injurious behaviors in children and adults with Smith-Magenis syndrome. *American journal on mental retardation* 106 (1), 52–58. <https://www.aiddjournals.org/doi/abs/10.1352/0895-8017%282001%29106%3C0052%3ACOSIBI%3E2.0.CO%3B2>. Zugegriffen: 30. März 2019.



# Gedanken zum für Menschen mit SMS so "wichtigen" Thema Essen...

Neben Schlafstörungen und herausforderndem Verhalten ist das "Essen" ein weiteres wichtiges, irritierendes und sehr oft frustrierendes Thema in einer Familie mit einem Kind mit SMS. Leider steigt mit zunehmendem Alter bei Kindern mit SMS auch das Risiko für die Entwicklung von Fettleibigkeit. Eltern sollten sich diesem Risiko bei ihren Kindern bewusst sein, um frühzeitig präventive Maßnahmen zur Gewichtskontrolle in den Lebensrhythmus des Kindes einzuführen und damit künftige Gesundheitsprobleme durch Übergewicht möglichst zu verhindern.

## Hintergrund

Die Mehrheit (> 80 %) der Kinder mit SMS kommen zum geplanten Termin mit normalen Geburtsparametern (Größe/Gewicht/Kopfumfang) zur Welt. Im Säuglingsalter sind erhebliche Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme aufgrund schwerer sensorischer Funktionsstörungen (schwacher Muskeltonus/Hypotonie; schlechtes Saugen/Schlucken) üblich, und der Übergang zu fester und stark texturierter Nahrung, die gekaut werden muss, ist oft schwierig. Diese frühen Fütterungsschwierigkeiten führen zu einer Beeinträchtigung der Wachstumsgeschwindigkeit (Größe und Ge-

wicht;  $\leq 5$ . Perzentile) in der frühen Kindheit, insbesondere bis zum Alter von 3 Jahren, was häufig zur Diagnose einer Gedeihstörung (FTT) führt.

Im Kontrast zur frühen Kindheit beginnt in der Vorpubertät dann die Problematik der Gewichtszunahme aufgrund von Überernährung bei geringer täglicher Bewegung. Beginnend im Alter von etwa 6-9 Jahren (Vorpubertät) zeigen die Wachstumskurven für SMS ein erhöhtes Risiko für Fettleibigkeit (erhöhter BMI). Dieses Risiko wird durch die Ernährungsgewohnheiten, Essenaufnahme ohne Hunger- und Sättigungsgefühl (Hyperphagie), den gestörten Schlafzyklus in Verbindung mit nächtlicher Nahrungssuche (bei älteren Kindern), die Nebenwirkungen von Psychopharmaka wie z.B. Risperdal (gesteigerter Appetit/Gewichtszunahme) und/oder den allgemein zunehmend sitzenden Lebensstil (geringes Aktivitätsniveau) bei SMS weiter erhöht.

Besonders häufig tritt Fettleibigkeit bei Personen mit RAI1-Mutation auf.

## Genetische Veranlagung zu Fettleibigkeit aufgrund von RAI1-Haploinsuffizienz

Es gibt eindeutige Hinweise darauf, dass eine RAI1-Haploinsuffizienz die Nahrungsaufnahme, das Sättigungsniveau und die Fettverteilung sowohl bei Mäusen als auch bei Menschen



Abbildung 1: Maus-Modell

Quellen: [https://www.researchgate.net/figure/Growth-and-feeding-behavior-in-Rai1-2-mice-A-Body-weights-for-male-WT-and-Rai1\\_fig1\\_45388880](https://www.researchgate.net/figure/Growth-and-feeding-behavior-in-Rai1-2-mice-A-Body-weights-for-male-WT-and-Rai1_fig1_45388880)

Grafiken aus Smith ACM et al., 2004 Am J Hum Genet (Supple, A700, Toronto, Canada), mit freundlicher Genehmigung von Ann C.M. Smith, MA, DSc(Hon) - SMS Research Team, NHGRI/NIH, Bethesda, MD, USA



Abbildung 2: Darstellung eines gesunden Essensplan  
Quelle: freepik - food plate plan

beeinflusst (Burns et al., 2010). Nach dem Auslösen von Hunger zeigen Rai1 +/- Mäuse ein gestörtes Sättigungsgefühl, das zu Hyperphagie und damit zu Fettleibigkeit führt (Abb. 1).

In Kombination mit der offensichtlichen „genetischen Veranlagung“ zu Fettleibigkeit aufgrund des fehlenden oder mutierten RAI1 mangelt es Menschen mit SMS an der Fähigkeit, ihr Essen selbst zu regulieren. Folglich essen und trinken sie ungehemmt: zu viel, zu häufig und oft „ohne Genuss“.

Das bedeutet, dass die Kontrolle der Nahrungsaufnahme ein Leben lang von außen erfolgen muss!

Je früher dies beginnt und zur „Norm“ für das ganze Leben wird, desto geringer ist das Risiko im späteren Leben andere mit Fettleibigkeit

zusammenhängende Krankheiten einschließlich Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Diabetes und mit Fettleibigkeit zusammenhängende Stoffwechselstörungen zu entwickeln.

### Was also tun?

Der beste Behandlungsansatz gegen Fettleibigkeit ist eine gesunde, kalorienreduzierte Ernährung und regelmäßige Bewegung (Abb.2). Das Gewichtsmanagement bei Menschen mit SMS erfordert eine Umstellung ihrer Ernährung und der Lebensmittelportionen in Kombination mit mehr Bewegung und körperlicher Aktivität, einer Begrenzung der Zeit, die insgesamt mit sitzender Tätigkeit

verbracht wird, und der Vermeidung von nächtlichen Essenszeiten. Die Steuerung dieser Maßnahmen muss zeitlebens von außen erfolgen!

## Präventive Maßnahmen

### Förderung eines gesunden Ess-Verhaltens

Frühzeitiger Beginn in der Kindheit. Gutes Essen und mitmachen bei dessen Zubereitung sollen Spaß machen. Das Lernen über gesunde und ungesunde Lebensmittel fördern. Notwendige Regeln kindgerecht erklären.

Regelmäßige geplante und feste Essenszeiten einhalten und auf gutes Vorleben im Umgang mit Nahrungsmitteln achten!

Lebenslange Kontrolle der Nahrungsmengen (portionierten Teller für kleinere Portionen verwenden)

Den freien Zugang zu Lebensmitteln verhindern (Küche abschließen!)

Keine Lebensmittel oder Süßigkeiten als Belohnung einsetzen (z. B. für Verhaltensverbesserungen), besser zusätzliche 5-10 Minuten Spielzeit verdienen lassen oder später zum Beispiel iPad-Nutzung. Dies auch klar allen Betreuern (Kita, Schule, Werkstatt, Wohnheim, etc.) kommunizieren.

### Ernährungsumstellung – die Amerikaner sagen: „Jeden Tag einen Regenbogen essen“:

Zur Sättigung kalorienärmere Lebensmittel zu sich nehmen, z. B. Obst und Gemüse, fettfreie und fettarme Milchprodukte oder Sojamilch, Vollkornprodukte (Brot/Getreide/brauner Reis).

Mehr pflanzliche Lebensmittel

(Obst/Gemüse) und weniger fettes Fleisch und cholesterinreiche Lebensmittel essen.

Raffinierte und fett- und zuckerhaltige Lebensmittel (mit hohem Kaloriengehalt) stark beschränken.

Wenig „zwischen durch“ anbieten – wenn, dann gesunde Snacks anstelle solcher mit hoher Kaloriendichte (viele Kalorien und wenig Volumen) wie Süßigkeiten oder Kekse.

Gemeinsam mit dem älteren Kind „leckere“ kalorienarme Alternativen suchen (eine Schale Tiefkühlbeeren statt einer Banane oder Birne, Harzer Käse statt Gouda, usw.).

Vermeiden Kalorien zu TRINKEN! Wasser, ungesüßte Tees bzw. Fruchtschorlen statt Säften. Beschränkung von süßen Getränken (keine Softdrinks!).

Sich Unterstützung zum Thema „gesundes Essen“ holen, ggf. Kochkurs machen oder professionelle Ernährungsberatung ins medizinische/therapeutische Team fürs Kind zu holen.

### **Auf regelmäßige Bewegung und erhöhte körperliche Aktivität achten**

Schon im Kindesalter regelmäßige Bewegung und Sport in den täglichen Lebensablauf integrieren. Dinge finden, die dem Kind mit SMS Spaß machen, aktiv zu sein und „fit zu bleiben“. Die Einbeziehung der Familie wird von Ann Smith dringend empfohlen.

Individuelle Maßnahmen anbieten, die dazu ermutigen, über die gesamte Lebensspanne hinweg aktiv zu bleiben – bzw. als Routine „gesetzt“ bleiben, denn laut Ann Smiths Beobachtungen werden alle Kids mit SMS spätestens mit der Pubertät zu „Couch-potatoes“ (am liebsten am PC und/oder Tablet)

Die tägliche körperliche Aktivität

sollte mehrere Einheiten von mindestens 3-10 Minuten, vorzugsweise ca. 60 Minuten pro Tag an 5 Tagen pro Woche betragen oder dahin gesteigert werden. Übungen wie Schwimmen, die die Rumpfspannung verbessern, sind wichtig.

Die Mithilfe bei der täglichen Hausarbeit fördert nicht nur die Bewegung (Beugen/Strecken usw.), sondern lehrt auch Anpassungsfähigkeiten (z. B. Wäsche falten, Bett machen, Geschirrspüler einräumen). Daher auch zu Aktivitäten im Freien wie Gartenarbeit, Gemüsekauf auf dem Bauernmarkt, Spaziergänge mit Haustieren, Einzel- oder Mannschaftssportarten und/oder Special Olympics ermutigen.

Verringern Sie die sitzende Tätigkeit insgesamt: Schalten Sie den Fernseher aus oder schaffen Sie ihn ab! Ziehen Sie Zeitlimits für das Spielen mit digitalen Geräten in Betracht - dann können 10 Minuten mehr auf dem iPad als Belohnung dienen.

Ziehen Sie in Erwägung, einen Coach oder Personal-Trainer zu engagieren, der mit Ihrem Kind arbeitet, insbesondere während der Teenager- und Erwachsenenjahre.

Setzen Sie Technologien zur Förderung von Fitness und gesunder Lebensweise ein: z. B. Schrittzähler, iPhone-Apps, Ernährungstagebücher mit Aufklebern, Storyboards mit Bildern möglicher Lebensmittelauswahlen.

Zusammenhang zwischen Nahrungsaufnahme (Energie) und Bewegung (Verbrauch) herstellen (z. B. am Auto, das Benzin braucht: viel gefahren = Tank leer = Tanken / wenig gefahren = wenig „tanken“).

Ältere Kinder können ein Gewichtstagebuch (ggf. mit Bewegungssmi-

leys) führen. So sehen sie täglich Ursache und Wirkung und positive Ergebnisse, wenn (mal wieder) am Gewicht nachgesteuert werden muss.

*Astrid Diederichs*

*Fachlich-Wissenschaftlicher Beirat*

*Sirius e. V.*

*Mit fachlicher Unterstützung von:*

*Ann C.M. Smith, M.A., D.Sc.(Hon), CGC*

*Senior Genetische Beraterin*

*Adjunct Principal Investigator,*

*SMS Research Studies*

*Ehrenamtliche Mitarbeiterin,*

*Büro des klinischen Direktors,*

*NHGRI/NIH*

# Die Skala der Emotionalen Entwicklung - Diagnostik (SEED)

SEED ist ein Verfahren, welches von Anton Došen entwickelt wurde, um den emotionalen Entwicklungsstand bei Menschen mit geistiger Beeinträchtigung festzustellen.

Für Eltern sowie für Einrichtungen, in denen die Menschen betreut werden, wie zum Beispiel Tagesstrukturen, Werkstätten oder Wohnbereiche bietet das Ergebnis Ansätze, um das Verhalten der Kinder besser zu verstehen.

Die Diskrepanz zwischen der kognitiven und emotionalen Entwicklung wird bei Menschen mit einer Intelligenzminderung vor allem im Erwachsenenalter immer spürbarer.

Eine falsche Interpretation des Verhaltens kann ohne Rücksicht auf den Stand der emotionalen Entwicklung zu Missverständnissen und möglicherweise auch zu falschen Konsequenzen führen, wie z. B. die Einweisung in eine Psychiatrie, falsche Medikation, Fixierung oder falsche pädagogische Intervention.

Auch wir, Eltern von Fabian, ein 21-Jähriger mit dem Smith-Magenis-Syndrom, einer mittelgradigen Intelligenzminderung begleitet von einer schweren Verhaltensstörung und einer Autismus-Spektrum-Störung (ASS) befinden uns immer auf der Suche nach dem WARUM.

Es ist schon sehr kompliziert, sein Verhalten zu deuten, zu verstehen und auch adäquat darauf zu reagieren. Oft sind wir auch noch nach 20 Jahren überfordert.

Über die Möglichkeit der Testung im Rahmen des SEED haben wir bei einem Fachvortrag eines Sirius Jahrestreffens erfahren.

Unser Medizinisches Zentrum für Erwachsene Behinderte (MZEB) hat mit uns die Diagnostik durchgeführt. Die Befragung wurde in Form eines Interviews mit uns Eltern als Fabians Bezugspersonen ohne sein Beisein durchgeführt.

Im Nachhinein hätten wir uns gewünscht, es wäre auch ein Betreuer aus seiner Tagesstruktur dabei gewesen, da beim Betrachten aus unterschiedlichen Perspektiven auch verschiedene Aspekte in das Ergebnis einfließen können. So verhält sich Fabian beispielsweise zu Hause anders, als in einer Gruppe, in der er

**Eine falsche Interpretation des Verhaltens kann ohne Rücksicht auf den Stand der emotionalen Entwicklung zu Missverständnissen führen.**

viel selbständiger agiert.

Daher an dieser Stelle der Tipp, dass die Möglichkeit besteht, den Betreuern im Vorfeld die Fragen zukommen zu lassen. So können sich diese auf das Interview vorbereiten, wenn einer Teilnahme zugestimmt wird. Eine Quelle hierfür ist das Buch „Das Alter der Gefühle“ von Tanja

Sappok und Sabine Zepperlitz.

Die detaillierte Beschreibung des Entwicklungsstandes (Tab. 1 rechts) gibt Aufschluss darüber, welches Verhalten bei Fabian mit zurückgebliebener emotionaler Entwicklung zu erwarten ist.

Fabians festgestelltes emotionale Alter entspricht dem eines Kindes von 1,5 bis 3 Jahren. Für uns ist dies eine Erklärung dafür, dass unser Fabian nicht mutwillig handelt. Er kann aufgrund seines emotionalen Standes sein Verhalten nicht regulieren und somit nicht altersentsprechend wie ein 21-Jähriger, der ein kognitives Alter eines 6 bis 7-Jährigen hat, agieren.

Fabian ist ein junger erwachsener Mann mit zum Teil besonderen emotionalen Bedürfnissen. Er ist selbst nicht in der Lage, sein Verhalten zu regulieren. Daher sind wir Eltern und seine Betreuer gefragt, im Umgang mit ihm diese Bedürfnisse zu berücksichtigen.

Die nach der Diagnostik durch pädagogisch ausgebildetes Personal erarbeiteten Handlungspläne helfen uns, mit dem Verhalten, welches wir als schwierig erleben, umzugehen.

Der Umgang mit diesen Situationen, das Gestalten dieser und auch die Reflexion in ruhigeren Momenten hilft, den Alltag gut zu gestalten.

Mit Blick auf das SEED-Ergebnis können wir mit schwierigen Situationen jetzt positiver und wertschätzender umgehen.

Tabelle 1: Ein Beispiel von SEED Test Ergebnisses

Emotionale Entwicklungsdomäne	Aktueller emotionaler Entwicklungsstand (Referenzalter)	Beschreibung
<b>Eigener Körper</b>	3 – Erste Individuation (1,5-3. Lebensjahr)	Drang nach Autonomie („selber machen“) körperlich provokantes Verhalten zur Durchsetzung des eigenen Willens, Entdecken des Körpers in Bezug auf zielgerichtetes Handeln (Feinmotorik, Ausführung der Körperpflege mit Unterstützung)
<b>Bezugspersonen</b>	4- Erste Identifikation (4.-7. Lebensjahr)	Zunehmende Akzeptanz sozialer Regeln (von externen zu eigenen Gewissen), Imitation von Rollenbildern (Rollen von Autoritätspersonen übernehmen)
<b>Umgebungsveränderung, Objektpermanenz</b>	4- Erste Identifikation (4.-7. Lebensjahr)	Sicherheit in bekannter Umgebung ohne vertraute Personen bzw. in unbekannter Umgebung mit vertrauter Person.
<b>Emotionsdifferenzierung</b>	3 – Erste Individuation (1,5 – 3. Lebensjahr)	Wut bei Begrenzung des eigenen Willens, Eifersucht (Zuwendung der Bezugsperson wird ungern geteilt) Angst vor Autonomieverlust, Benennung basaler Gefühle (z.B. Ärger, Trauer, Freude, Angst)
<b>Peers</b>	2 – Erste Sozialisation (7.– 18. Lebensmonat)	Beginnendes Interesse, Körperliche Imitation von Peers, Parallelspiel
<b>Materielle Welt</b>	3 – Erste Individuation (1,5 – 3. Lebensjahr)	Gezieltes Untersuchen/Entdecken von Materialien und Strukturen, Ausrichtung auf den Prozess (z.B. Malen)
<b>Kommunikation</b>	3 – Erste Individuation (1,5 – 3. Lebensjahr)	Kommunikation über eigene Themen (Ich-bezogen) und über das Hier und Jetzt, Erzählen ohne Berücksichtigung des sozialen Kontexts
<b>Affektregulation</b>	3 – Erste Individuation (1,5 – 3. Lebensjahr)	Aggression (z.B. heftige Affektausbrüche) bei Begrenzung des eigenen Willens/ Frustrationserleben, spricht selten über Ursachen und Folgen des eigenen aggressiven Verhaltens
<b>Aktueller emotionaler Entwicklungsstand als Gesamtergebnis</b>	3- Erste Individuation (1,5 – 3. Lebensjahr)	

**Hier einige Beispiele aus dem Leben mit Fabian:**

Auch Fabian strebt nach Autonomie, vor welcher er gleichzeitig aber Angst hat. Diese Diskrepanz führt schnell zur Frustration mit daraus resultierenden Wutanfällen. Befindet sich Fabian in einem Wutanfall, so können wir in dieser Situation nicht viel bewirken. Es heißt dann lediglich:

ausharren und gemeinsam diese Situation durchleben.

Fabian möchte viele Sachen selbst machen. Dabei kann er seine Fähigkeiten allerdings oft schlecht einschätzen und ist leicht frustriert, wenn etwas dann doch nicht klappt, so wie er es sich vorgestellt hat. Eine positive Stärkung, wie z. B. „Das kann schon passieren, ist nicht so schlimm,

komm ich helfe Dir“ kann die Situation retten.

Oftmals setzt Fabian seinen eigenen Willen stark durch. Um Eskalationen zu vermeiden, wird genau in diesen Momenten dann auch noch der 10. Latte Macchiato gestattet. Erst abends am Tisch wird dann in Ruhe mit ihm besprochen, dass so viel Kaffee nicht gut ist. Wir haben gelernt, dass kleine Änderungen nach vielen ruhigen Absprachen zugelassen werden. Anstatt eines weiteren Latte Macchiato wird ein alkoholfreies Bier akzeptiert.

Trotz der emotionalen Verzögerung (z. B. fehlende Schamgefühle) haben wir die Erfahrung gemacht, dass man viele nützliche Dinge für den Alltag antrainieren kann.

So auch die Nutzung der WC-Tür. So haben wir mit ihm gelernt, dass die Tür beim Toilettengang geschlossen wird und eine besetzte Toilette nicht betreten werden darf. Natürlich kommt es trotzdem manchmal zu brenzlichen Situationen, da Fabian sein Antrainiertes nicht auf jede Situation und an jedem Ort anwenden kann.

Es kann vorkommen, dass wir in einem Restaurant sind und über das Thema WC sprechen und im gleichen Moment ist die Hose schon unten.

Weiterhin ist es uns gelungen, ihm beizubringen, dass man das Geschwisterzimmer nicht nackig betritt und auch nicht durch das Schlüsseloch schaut. Fabian verhält sich hier eben wie ein Kleinkind, welches neugierig ist.

Wir haben einen großen Nutzen aus der SEED gezogen:

1. Feststellung für das Umfeld, dass das Verhalten in Anbetracht des emotionalen Alters „normal“ oder

zu erwarten ist.

2. Handlungsmöglichkeiten aufgezeigt bekommen, wie man mit verschiedenen Situationen adäquat umgeht.

3. Neben den anderen bereits vorliegenden medizinischen Berichten dient die Auswertung des SEED als Grundlage für zusätzliche Anträge auf Leistungen, um Teilhabechance zu vergrößern (z. B. 1:1 Betreuung, Begleitperson im Taxi).

Uns wurde geraten, das SEED-Verfahren in zwei Jahren zu wiederholen. Dieser Empfehlung werden wir nachkommen. Beim nächsten Mal werden wir auch Fabians Betreuer mitnehmen. Wir denken, dass schon allein das Auseinandersetzen mit den Fragen im Rahmen des Interviews und das Nachdenken über Fabians

Verhalten sowie schließlich das vorliegende Ergebnis der Diagnostik zur weiteren Sensibilisierung des Betreuers und dadurch in der Folge auch weiterer Kontaktpersonen führt.

Abschließend kann ich noch die Vorträge zum herausfordernden Verhalten, die von AUTEA angeboten werden, empfehlen. Diese findet man unter [www.autea.de](http://www.autea.de). Vor allem aus dem „Low Arousal Ansatz“ haben wir großen Nutzen gezogen.



Klaus und Berta Rößler mit ihrem Sohn Fabian

*Berta Rößler, April 2023*



WIR SIND PARTNER BEIM PROJEKT ZUM  
TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

**RARE DISEASES RUN**

Der erste virtuelle inklusive Lauf für alle



**LAUFEN  
MACHT  
GLÜCKLICH**



initiiert vom Verein

**SYNGAP**  
ELTERNHILFE  
Gemeinsam sind wir stark

# Erfahrungsbericht zum Smith-Magenis-Syndrom und Epilepsie

Mein Sohn ist im September 2014 geboren. Die Diagnose Smith-Magenis-Syndrom bekamen wir schon in der Schwangerschaft. Das erste Mal hat Julian in der Klinik gekrampft, da war er vier oder fünf Tage alt. Das EEG war dann auch auffällig, und er bekam Kepra. Dieses haben wir dann in Absprache mit unserem Kinderarzt, der zufällig Neuropädiater ist und jahrelang Oberarzt in der Kinderklinik war, ausschleichen lassen, da das EEG immer okay war.

Die nächsten paar Jahre gab es in Bezug auf Epilepsie keine Auffälligkeiten mehr. Auch das jährlich durchgeführte EEG war immer unauffällig. Im Mai 2019, da war Julian 4 ½ Jahre alt, hatte er morgens kurz nach dem Aufwachen einen Anfall. Er hat am ganzen Körper gezuckt und komische Geräusche von sich gegeben und anschließend geschlafen. Ich habe sofort in der Arztpraxis angerufen. Wir haben am gleichen Tag noch ein EEG geschrieben, welches auffällig war. Wir bekamen ein Notfallmedikament (Buccolam) verschrieben, aber noch keine Medikation. Der nächste Anfall kam erst ungefähr 1 ½ Jahre später. Wobei die EEGs (egal ob Wach- oder Schlaf EEG) in der Zwischenzeit immer auffällig waren, ohne sichtbare Anfälle. Nach einem halben Jahr hatte er einen weiteren Anfall. Die Anfälle dauerten immer zwischen einer bis zwei Minuten, das Notfallmedikament mussten wir Gott sei Dank nie geben, dieses soll erst nach drei

Minuten gegeben werden.

Im Sommer 2021 (da war er fast 7 Jahre alt) hatte Julian immer wieder Absenzen und kurze Anfälle. Anfang September hatte er dann einen groß-

**„Bei 25 % der Kinder mit SMS kann Epilepsie auftreten. Möglicherweise wird Epilepsie nicht immer als solche erkannt.“**

en Anfall, bei dem ich ihm das Notfallmedikament verabreichen musste. Das war kurz vor seiner Einschulung. Nachdem die Anfälle so gehäuft vorkamen, starteten wir dann mit der Gabe von Antiepileptika. Er bekam Apydan extend 300 (Wirkstoff Oxcarbazepin) und war anschließend 7 Monate anfallsfrei.

Im April 2022 ging es dann wieder los. Julian hatte immer wieder kurze Anfälle. Da laut Blutspiegel die Dosis zu niedrig war, haben wir diese erhöht. Je mehr wir erhöht haben, desto mehr Anfälle hatte er, und irgendwann war er nur noch müde von den Medikamenten. Daraufhin haben wir das Medikament gewechselt, haben Apydan über mehrere Wochen ausschleichen lassen und Lamotrigin langsam hochdosiert. Anfälle waren trotzdem noch da, mindestens 1 bis 2 pro Woche. Wir haben dann Leve-

tiracetam dazu genommen.

Julian hatte im Herbst 2022 fast täglich kurze Anfälle und im November dann einen Grand Mal, bei dem wir dann wieder das Notfallmedikament verabreichen mussten. Laut Blutspiegel waren die Medikamente beide zu niedrig dosiert und wir haben ein weiteres Mal erhöht. Die Anfälle sind danach etwas weniger geworden, traten zunächst einmal pro Woche und später einer alle zwei Wochen auf.

Aktuell treten immer noch Anfälle auf, aber seltener (alle zwei bis drei Wochen einer) und kürzer (dauern zwischen 10 Sekunden bis maximal eine Minute). Julian ist oft müde nach einem Anfall, schläft anschließend 10 Minuten bis zu einer Stunde. Es kommt aber auch vor, dass er einfach weitermacht, ohne zu schlafen. Manchmal merkt er auch vorher, dass bald ein Anfall kommt. Er sagt dann, dass ihm schwindlig sei.

Ich hoffe, dass Julian bald ganz anfallsfrei ist und gut eingestellt wird, damit wir nicht immer Angst haben müssen, ihn aus den Augen zu lassen, weil er einen Anfall bekommen könnte.

Die Anfälle sehen nicht immer gleich aus bei meinem Sohn. Mal verdreht er nur die Augen oder starrt nach oben, dabei reagiert er nicht auf Ansprache. Ein anderes Mal dreht er sich rückwärts im Kreis und ist dabei abwesend. Oder er zuckt mit einzelnen Körperteilen oder am ganzen Körper, seine Lippen sind ganz blau

und er ist grau im Gesicht. Auch sein Körper ist manchmal versteift, Speichel läuft ihm aus dem Mund.

### **Info zu Epilepsie und SMS (aus Medical Alerts- Smith-Magenis-Syndrom)**

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

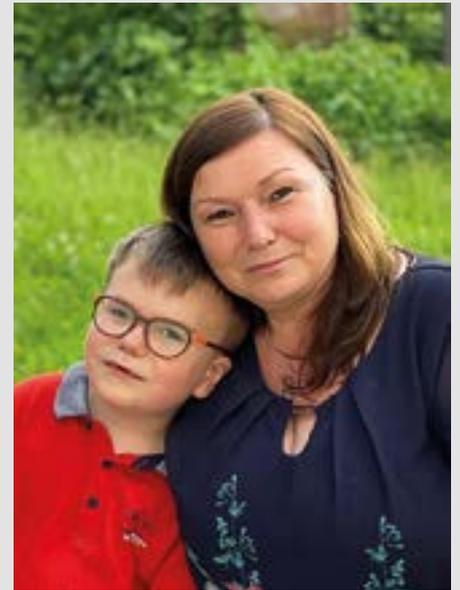
Es wird auch empfohlen, regelmäßig ein EEG von den Kindern mit SMS schreiben zu lassen. Dieses kann auffällig sein, ohne sichtbare Anfälle.

Es ist schwierig, das richtige Medikament zur Behandlung der Epilepsie

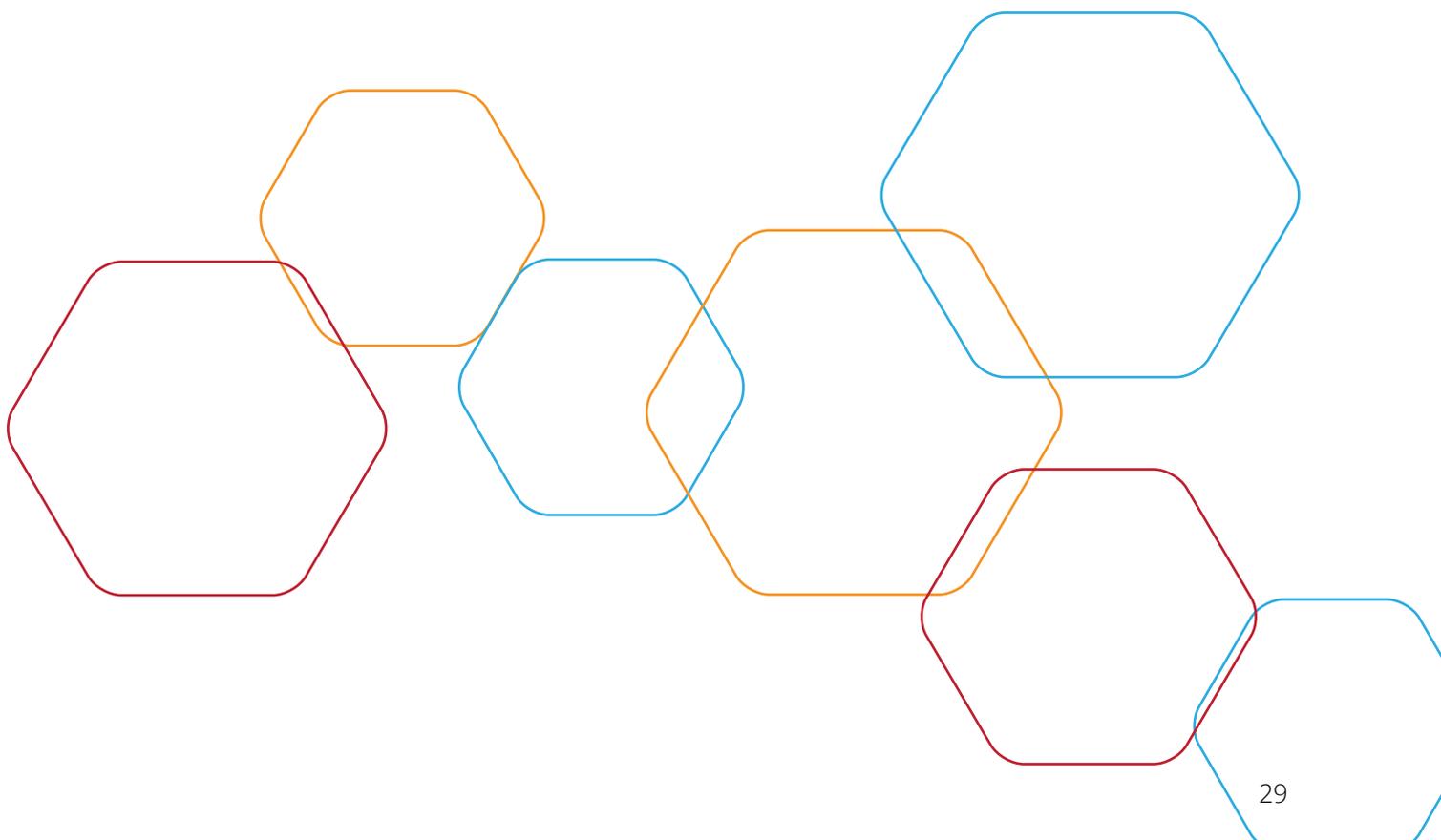
bei Kindern mit SMS zu finden, weil die Nebenwirkungen der Antiepileptika oft Müdigkeit, Unruhe und aggressives Verhalten sind. Diese Symptome haben die meisten Personen mit dem Smith-Magenis-Syndrom so wieso schon, diese werden durch die Medikamente dann noch verstärkt.

Es sind auch Fälle bekannt, in denen die Epilepsie erst in der Pubertät aufgetreten ist. Es gibt auch Beispiele, in denen die Anfälle in der Pubertät aufgehört haben. Einige haben die Diagnose Smith-Magenis-Syndrom erst durch das Auftreten der Epilepsie bekommen, weil Ärzte einen Gentest empfohlen haben, um die Ursache der Epilepsie zu finden. Es gibt kein bestimmtes Muster und keine bestimmte Form der Epilepsie bei Personen mit dem SMS, weswegen es oft schwierig ist, diese zu erkennen.

*Adelheid Welter, März 2023*



*Adelheid Welter mit ihrem Sohn Julian*



# Das sind **WIR**





**#WIR SIND SIRIUS**  
**Smith-Magenis-Syndrom Deutschland**

### Sören – ansteckende Freude an den kleinen Dingen

#### Liebe Leser,

heute möchte ich euch unser mittlerweile großes Böckchen vorstellen.

Unser Sören ist 8 Jahre alt (mittlerweile 11) und ein sehr charmanter junger Bursche.

Sören könnte sehr viel, will aber meist nicht, da er frei nach dem Motto lebt „Warum sollte ich laufen, wenn ich auch getragen werde“. Was jetzt nicht heißt, dass er nicht läuft – Sören läuft, er läuft am liebsten zu seiner Oma nebenan.

Sören ist ein fitter Junge, der, wenn es nach ihm gehen würde, den ganzen Tag vorm Tablet sitzen könnte. Er liebt es auch zu klettern, zu tanzen, Musik zu hören oder einfach nur Quatsch mit seinen Geschwistern und/oder seinen Cousins zu machen bis die Wände wackeln oder dem Opa die Hörgeräte dröhnen. Alle in unserem Umfeld gehen so toll mit Sören um und niemand beschwert sich, dass es mit Sören auch mal anstrengend sein kann. Sören ist einfach Sören. Die Kinder in der Familie finden die Gebärdensprache ganz spannend und lernen so fleißig ihre eigene „Geheimsprache“.

Sören hat leider eine mittelgradige Hörschädigung, die erst mit 2 ½ Jahren festgestellt wurde, hierzu kam dann noch eine spät erkannte verdeckte Gaumenspalte. Somit ist es mit der Sprache schwierig. Wir als Familie sind jetzt fleißig am Gebärdensprache lernen, wobei Sören so großes Interesse an Gebärdensprache hat, dass er diese erstaunlich schnell lernt und umsetzt.

Sören war als kleines Kind sehr ruhig und hat auch immer gut geschlafen, bis er 3 Jahre alt wurde...

Von da an wurden die Nächte immer unruhiger und verständlicherweise die Tage durch den Schlafmangel von Sören immer anstrengender.

Man muss dazu sagen, wir haben nach der Geburt nach allen möglichen Krankheiten gesucht und nichts gefunden. Aber wer schon mal dabei war, wie einem Baby Blut abgenommen wird, kann vielleicht verstehen, dass wir irgendwann sagten, dass wir erst mal ohne Diagnose leben wollen.

Als wir dann wieder zur Kontrolluntersuchung beim HNO-Arzt waren, hat der uns erneut ermutigt, einen Gentest machen zu lassen. Jetzt war es soweit: Wir wussten endlich (Sören war 3 1/2), wieso unser Kind nicht mehr schlafen konnte. Dieses verflixte Melatonin wird nicht richtig ausgeschüttet und schuld ist ein kleiner Gendefekt namens Smith-Magenis-Syndrom.

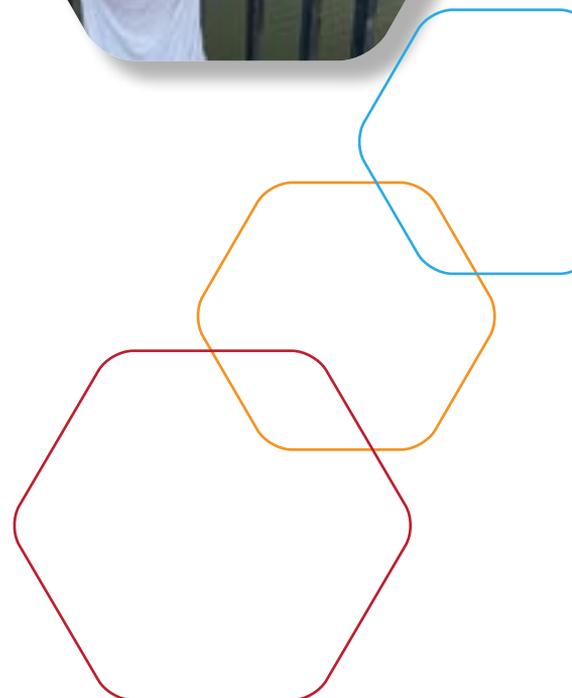
Ich werde die Worte der Ärztin auch nicht vergessen: „Wenn Sie im Internet nach Smith-Magenis-Syndrom schauen, wissen sie garantiert mehr darüber, als ich ihnen sagen kann“.

Und hier sind wir, bei unserer tollen Truppe im Sirius-Verein, mit ganz vielen erstaunlichen Kindern und Erwachsenen mit SMS. Und ich muss ehrlich sagen, bei aller Angst vor der Kraft, die unser Sören noch bekommt und die Wutausbrüche, die wir noch mit ihm erleben werden, freue ich mich immer wieder mit ihm über einen kleinen Schmetterling oder einen Gecko, der im Urlaub die Wand hoch krabbelt, denn die Freude, die Sören über kleine Dinge ausstrahlt, ist so mitreißend und ansteckend. Ich

hoffe, dass er sich diese Eigenschaft erhält.

Jeder hat sein Päckchen zu tragen. Man muss nur nach links und rechts schauen und man weiß, dass es einem doch ganz gut geht, mit dem was man hat.

#### Mama von Sören



## Lena – akzeptiert mit allen Ecken und Kanten

### Liebe Eltern,

Unsere Lena ist 25 Jahre alt und ihr kennt alle nur zu gut die Ohnmacht, wenn man die Diagnose bekommt, die Sorgen, die Verzweiflung, den Kampf mit den Behörden und mit den Kindern, die Schlaflosigkeit, die Zerrissenheit zwischen Wut und unglaublicher Liebe und Fürsorge, die Selbstaufgabe, die komplette Überforderung und Erschöpfung.

Das sind so extreme Herausforderungen mit unseren besonderen Kindern, aber ich möchte hier mal schreiben, wie es uns momentan und nun schon seit einiger Zeit geht.

Unsere Lena war 17 Jahre alt, als wir uns sehr schweren Herzens für eine Einrichtung entschieden haben. Zuvor dachte ich all die Jahre, dass nur wir den Alltag mit ihr stemmen können und es ihr nur bei uns gut geht. Das Thema „Einrichtung“ wollte und konnte ich nicht im Geringsten auch nur in Erwägung ziehen.

Aber die Entscheidung kam dann nicht, weil ich keine Kraft mehr hatte, das hätte ich mir nie eingestehen können. Sondern die Entscheidung stand an, weil ich feststellte, wie traurig es war, dass ein 17-jähriges, lebenslustiges Mädels ihre sechs Wochen Ferien zwischen Oma und Mama verbrachte, nur weil sie keine Freunde hatte. Das fühlte sich ganz plötzlich richtig falsch an.

Daraufhin durfte sie in einer anthroposophischen heilpädagogischen Einrichtung zur Probe wohnen. Nach einer Woche holten wir sie ab. Sie strahlte von einem Ohr zum anderen und wollte tatsächlich bleiben.

Es war eine wirklich gute Zeit für

Lena, und für uns war es ein wahnsinnig schwieriger Prozess, sie loszulassen.

Im Erwachsenenbereich, 3 Jahre später, kam sie dann in einer Einrichtung unter, die 40 Minuten von uns entfernt liegt, und alle 2 Wochen holten wir sie von Freitag bis Sonntag nach Hause.

Natürlich sind mit einem Umzug in Einrichtungen die Aggressionen nicht weg, da brauchen wir uns nichts vorzumachen. Es gibt auch immer noch extreme Höhen und Tiefen, aber nach dem zweiten Anlauf ist sie jetzt in einer wunderbaren Wohngruppe untergebracht, mit wahnsinnig liebevollen Betreuern, die unsere Lena alle sehr gerne mögen und richtig gut mit ihr umgehen können. Wenn es zwischenmenschlich schwierig wird, machen sie Supervisionen und versuchen, wieder ein gutes Klima herzustellen. Sie ist vollständig angenommen mit all ihren Ecken und Kanten. Und das merkt sie natürlich auch. Es steht und fällt mit den Menschen, mit denen sie zusammenleben. Und glaubt mir, diese Menschen gibt es!!

Sie hat seit mehr als zwei Jahren einen Freund, der sie unbedingt heiraten will, sie will seit Corona höchstens noch einen Tag am Wochenende heim, weil es bei uns soooooo langweilig ist. Sie hat zum ersten Mal Freunde, eine richtige „Gang“, sie hat auf dem Gelände der Einrichtung unglaublich viele Freiheiten und wenn sie zuhause ist, nehmen wir uns nur Zeit für sie und haben dann auch meistens hervorragende Nerven.

Wutausbrüche gibt es immer noch, aber das ist Tiefenentspannung im Vergleich zu früher. Lena ist wahnsinnig glücklich dort. Und wir können uns für sie nichts Besseres wünschen. Ich möchte mein besonderes Kind und das außergewöhnliche Leben mit ihr gegen Nichts und Niemanden in der Welt eintauschen!

Ich wünsche euch allen, dass ihr irgendwann die Kraft habt, eure Kinder loszulassen und dass ihr auch so einen Ort findet, an dem sie glücklich sein können.

**Ganz liebe Grüße, Monika**



### Lisa – hilfsbereit, sensibel, neugierig, humorvoll

Am 24. Oktober 2018 um 10 Uhr hatte unsere Familie ihren zweiten Geburtstag. Nur ahnten wir es da noch nicht. Es war ein schöner Tag, Sonnenschein, buntes Herbstlaub. Mein Mann und ich machten uns auf den Weg ins Krankenhaus zum Diagnosegespräch. Die Mail der Ärztin zum Termin war kurz: Die meisten Befunde seien schon da; wir könnten Lisa an dem Tag auch in der Kita lassen. Da saßen wir nun im Arztzimmer, das wir schon kannten, seitdem wir unsere damals Zweijährige, die kein Wort sprach und im Alter von anderthalb Jahren angefangen hatte, in plötzlichen, heftigen Wutanfällen aus dem Nichts heraus den Kopf auf Böden und gegen Wände zu schlagen und die nachts nie durchschlief, dort zur Diagnostik vorgestellt hatten. Nachdem die Worte „Ihre Tochter hat das Smith-Magenis-Syndrom, das ist ein sehr seltener Gendefekt“ gefallen waren, verschwamm kurz meine Wahrnehmung; meine Ohren schalteten ab, in meinem Kopf verschwamm alles zu Nebel. Ich sah meinen Mann, der selbst Arzt ist, an und sah, dass er noch nicht gefasst hatte, was die Ärztin da redete. Da hörte ich meine innere Stimme zu mir sagen: „Konzentrier dich und höre zu, das ist jetzt wichtig!“. Ich wurde wieder klarer und drückte die Tränen weg, die schon geflossen kamen. Ab dem Moment funktionierte ich wie eine Maschine ohne Handbuch. Die erste Frage, die ich gestellt hatte, nachdem die Ärztin fertig geredet hatte, war, ob ich überhaupt noch weiter studieren und später arbeiten könnte. Ja, das sei sehr wichtig, sich eine Perspek-

tive zu bewahren. Nach über einer Stunde gingen wir mit einem Fläschchen Melatonin, das Lisa von nun an zum Schlafen bekommen sollte, zurück zum Auto und umarmten uns. Ich sehe bis heute die bunten Blätter des Baumes auf dem Parkplatz über uns, durch die die Herbstsonne schien. Wie wir nach Hause gekommen sind, frage ich mich heute noch. Da waren einerseits große Trauer, tausend Fragen, auch die nach dem „Warum ausgerechnet wir?“ kam auf. Andererseits waren wir irgendwie erleichtert, endlich einen Grund für ihr Verhalten und die Schlaflosigkeit zu kennen. Die Maschine in mir arbeitete gut, auch ohne Handbuch. Irgendwie wusste ich, dass wir keine andere Wahl hatten, als die Diagnose anzunehmen und weiterhin das Beste für unsere kleine und die große Tochter zu geben. Flucht war keine Option, also Angriff. Familie 2.0 war geboren. Ich begann im Internet zu recherchieren und las Dinge über das Smith-Magenis-Syndrom, die mir große Angst machten. Aber ich las auch Dinge, die mir Hoffnung machten. Ich stieß auf das Buch „Super Sam“, ein Kinderbuch, das das Syndrom für Kinder erklärt und bestellte es beim Selbsthilfeverein Sirius e. V. für unsere Große, da wir ihr etwas an die Hand geben wollten, wenn wir ihr mitteilen, was mit ihrer kleinen Schwester los ist. Darauf erhielt ich am nächsten Tag eine Mail des 2. Vorsitzenden, Quint Seijkens, der uns einlud, dem Verein beizutreten, wenn wir einen Angehörigen mit Smith-Magenis-Syndrom (SMS) in der Familie hätten. Mein Mann te-

lefonierte daraufhin sehr lange mit Quint. Das hat ihm sehr gutgetan. Am nächsten Tag schickte ich meinen Aufnahmeantrag an Sirius ab und habe es noch keinen Tag bereut.

Seitdem sind drei Jahre vergangen. Unsere Tochter Lisa ist heute fünf Jahre alt und spricht bisher nicht mehr als vier Wörter. Dafür gebärdet sie umso mehr. Vier Wochen nach dem Diagnosegespräch habe ich begonnen, Kurse in Deutscher Gebärdensprache zu besuchen und tue das bis heute. Die Ärztin hatte uns beim Diagnosegespräch empfohlen, die Gebärdensprache zu lernen, da es Kinder mit dem Syndrom gibt, die stark sprachentwicklungsverzögert sind und dass wenige davon auch als Erwachsene nonverbal bleiben. Für mich, die sich ihr Leben lang schon mit Sprachen und Sprechen beschäftigt, ein Schock. Ich boxte beim Jugendamt einen Gebärdensprachkurs für meinen Mann und unsere ältere Tochter durch. Auch in Lisas Kita findet seit vier Wochen solch ein DGS-Kurs statt. Alle Kinder und die Erzieherinnen nehmen daran teil. Andere Eltern erzählen mir stolz, dass ihre Kinder ihnen zu Hause Gebärden zeigen, die sie gelernt haben. Lisa freut sich jeden Dienstag auf die Gebärdensprachlehrerin. Das Melatonin hilft Lisa, nachts besser zu schlafen. Lisas herausforderndes Verhalten und ihre Wutanfälle sind immer noch da. Da sie dank der Gebärdensprache sehr gut kommunizieren kann, treten sie wesentlich weniger auf und sie lernt immer besser, sich häufig selbst zu regulieren. Trotzdem geht viel kaputt bei Wutanfällen. Wir haben einen

streng geregelten Tagesablauf, der sich fast ausschließlich nach ihren Bedürfnissen richtet. Sie hat viele autistische Verhaltensweisen, etwa ein großes Verlangen nach Routinen und Ritualen, die immer gleich ablaufen und oft wiederholt werden. Das zerrt auch an unser aller Nerven. Ihre große Schwester liebt sie über alles, sie muss allerdings öfter zurückstecken, als es unter Geschwistern sonst der Fall wäre. Das belastet sie oft und uns auch, da wir es dann niemandem recht machen können. Aber wir haben auch sehr viel gelernt; z.B., dass man es nicht jedem recht machen kann. Und auch gar nicht muss. Dass man offenbleibt, auch für Fragen der Menschen, die nicht in unserem neuen Paralleluniversum leben. Sich trotzdem nicht abzukapseln und das Syndrom alles bestimmen zu lassen. Jeden Tag als neuen Tag zu sehen. Weiterzumachen und weiterzukämpfen, auch wenn Behörden, Ämter und Pflegekassen einem das Leben mit einem schwerbehinderten Kind noch zusätzlich schwer machen. Denn erstens macht es niemand sonst für unser Kind. Ein Kind, was so liebevoll, hilfsbereit, sensibel, neugierig, humorvoll und offenherzig ist. Und zweitens lohnt es sich. Aber es ist schwer und ist immer aufs Neue schwer. Unzählige Widersprüche nach Ablehnungen von Ämtern (Gebärdensprachkurs? Unsere Tochter ist doch hörend.), von Hilfsmitteln (Ein spezielles Pflegebett mit Polsterung? Es gibt doch Kinderbetten im Handel. Ein maßgefertigter Beißschutz für die Arme aus Neopren zum Schutz vor Selbstverletzungen? Es gibt doch Baumwollfäustlinge ...), unzählige Fahrten zu wöchentlichen Therapie-terminen, Arztbesuche, tonnenweise E-Mails, Anträge, Telefonate. Ein Tag hat oft zu wenige Stunden, abends

sind wir todmüde und jeder Urlaub, sofern er mit Lisa stattfindet, ist oft alles andere als erholsam. Aber wir nehmen uns auch Auszeiten, jeder für sich, das ist für uns sehr wichtig. Wir haben Oma, die Lisa regelmäßig auch von der Kita abholt und uns mit Opa und Onkeln zusammen unterstützt, wo sie kann. Der Großteil unserer Familie und unserer Freunde tun das. Dafür sind wir sehr dankbar.

Wir haben nicht das Gefühl, dass wir allein unterwegs sind im Paralleluniversum. Es gibt viele andere Raumschiffe, die uns begleiten und die man jederzeit erreichen kann, wenn man sie braucht. Seit zwei Jahren arbeite ich aktiv im Sirius-Verein mit. Es macht Spaß und gibt mir viel Kraft, etwas zu gestalten und zu bewegen, sich zu vernetzen. Wir schätzen die anderen Familien, denen man nichts erklären muss, weil es ihnen auch so ähnlich geht, sehr und haben viele neue Freunde dazu gewonnen, uns schon mehrmals getroffen und tauschen uns regelmäßig aus. Jeder hilft jedem. Viele wertvolle Informationen und Tipps hätten uns sonst nicht erreicht. Unser neues Leben nach der Diagnose ist stressiger geworden, unvorhersehbarer, anstrengender. Aber auch reicher, spannender und wesentlicher. Heute, nach drei Jahren, scheint wieder die Sonne durchs bunte Herbstlaub. Ich studiere immer noch. Seit einem Jahr auch Sonderpädagogik. Ich lerne mit Spaß eine neue wunderschöne Sprache

(DGS), die (leider) nicht jeder kann. Ich habe viel über Unterstützte Kommunikation gelernt.

Und lerne so viel mehr Neues dazu. Und ich bin so stolz auf unsere Familie.

**Jana, Mama von Lisa**



### Florian – der über alles geliebte Nervzweig

Wir SMS-Eltern wurden gebeten, zum diesjährigen Tag des Smith-Magenis-Syndroms (17.11.2021), an Euch zu schreiben. Aber wo fängt man da an?

Wir sind selbst noch recht kurz in der Welt des SMS, bekamen die Diagnose für meinen Sohn erst im März dieses Jahres. Unsere Humangenetikerin klärte mich über das Syndrom auf, hatte ich doch davor noch nie davon gehört. Sie stellte auch den Kontakt zum Sirius e.V. her, gleich mit den Worten, wenden sie sich dahin, nur wenige Ärzte kennen sich mit dem Syndrom aus oder sind bereit, sich umfassend zu informieren. Dort kann man ihnen besser helfen. Yeah, hundert Punkte, gewöhnliches ist was für Anfänger.

Nun, ein Schock war die Diagnose nicht, lebten wir ja schon fast 9 Jahre mit seinen „Specials“. Das „Kind“ hatte nur endlich einen Namen, was den Umgang mit der Krankenkasse, Ärzten und Therapeuten und unseren geliebten Behörden erleichterte. Waren doch vieler meiner Darstellungen bei Ärzten verlacht worden – „das kann nicht sein, dass er nachts nicht schläft, Kinder brauchen Schlaf“, „das sind nur Messfehler“ – oder als Erziehungsfehler (sie ernähren ihn falsch, er hat schon wieder xy getreten, gehauen, gebissen, an den Haaren gezogen, kaputtgemacht, herumgeworfen, im Unterricht gestört, geschlafen etc) mir zur Last gelegt. Ja, wir haben auch viele Ärzte „verschlissen“, weil ich dieses oberflächliche Abtun als mütterliche Panikmache nicht ertragen konnte, so etwa der erste Kinderarzt, der alles als „Ach er ist halt ein Junge, die sind nunmal langsamer in der Entwicklung“ abwiegelte, oder die zweite Ärztin, die jede Verordnung erst

von einem Facharzt-Befund abhängig machte und Monate für die Berichte an Sozial- und Gesundheitsamt benötigte.

Mittlerweile haben wir ein gutes Ärztenetz aufgebaut und auch Therapeuten gefunden, die teilweise schon SMS-Patienten haben oder sich bereitwillig weiterbilden und extra auf ihn eingestellt haben. Vom Sirius e.V. fühlte ich mich vom ersten Gespräch an gut aufgehoben. Vom ersten Moment an gaben sie mir das Gefühl „Du bist nicht allein“ und „Du hast nichts falsch gemacht“. Es ist einfach, wie es ist.

Es gibt nur wenige Sätze, die mich aus meinem Umfeld regelmäßig in den Wahnsinn treiben: "Wie schaffst du das? Wie hältst du das aus? Ich könnte das nicht". Himmel, ich hab mir und ihm das doch nicht freiwillig ausgesucht. Und ja, ich hatte auch nicht gedacht, dass ich es kann. Auch jeder andere würde und müsste es können, weil wir einfach keine andere Wahl haben, als es zu tun. Es ist einfach, wie es ist.

Das Einzige, was sich nie ändern wird, ist die Liebe zu meinem Sohn. Egal, was war, was ist oder was noch kommt, er bleibt mein liebster Nervzweig. Sein ganzes Wesen, seine Art und Weise, seine Empathie und seine absolute Direktheit, seine ganz besondere Sicht auf die - vor allem - kleinen Dinge und auch seine Launen, ja selbst seine manchmal erschlagende Schlaflosigkeit, machen ihn zu etwas ganz Besonderem. Und ja, er nervt mich und seine Schwester manchmal und ja, er treibt uns immer wieder an seine und an unsere Grenzen und manchmal auch darüber hinaus. Die schlaflosen Stunden und ausgerissene Haare sind unzählbar, die

liebvollen, glücklichen Momente und exzessiven Kuscheleinheiten aber genauso. Seine strahlenden Augen und seine kleine Hand in meiner, so voller Vertrauen und Sicherheit auf allen Wegen. Unsere Rituale und Regeln, die Strukturen und Wiederholungen, die ihm Halt und Freiraum geben. Die vielen Dinge, die seinem Temperament zum Opfer fielen. Die kleinen Basteleien und Briefe, seine Bereitschaft zu helfen, die sein Umfeld erfreuen. Sein Humor und das ansteckende Lachen, sein Bitten mit Hundeblick, wenn er etwas erreichen will. Sein trockener Lieblingspruch „Dein Pech“ gefolgt von „Maaaaammmmaa“ in allen Tonhöhen und Lautstärken. Und ich bin sicher, ich muss sein Lieblingslied „Übermorgen“ noch weitere tausend Mal anhören - mindestens. Es ist, wie es ist.

Mein Sohn ist, wer er ist und wie er ist und so ist er genau richtig. Eben, weil er nicht ist, wie es die Gesellschaft erwartet und vorgibt. Aber es war sowieso nie unser Ziel, normal zu sein.

**Christiane, Mama von Florian**



# „Liebe SMS Familien“,

vor vier Jahren fragte mich Quint, ob ich Lust hätte, mit ihm die Kinderbetreuung für Euer SMS-Treffen in Lahnstein zu organisieren. Und ob ich Lust hatte! Und vorweg kann ich sagen, dass ich unendlich dankbar bin, für diese eine kleine Frage und dieses nahezu blinde Vertrauen in uns Kinderbetreuer!!!

Wir kennen und lieben unsere Laura aus ganzem Herzen! Und nun seit 4 Jahren kennen wir noch viele weitere Kinder und Erwachsene mit SMS – und deren Familien. Wie dankbar ich dafür bin.

Ja, natürlich ist es anstrengend und ja, samstags abends nach der Betreuung gönne ich mir sehr gerne das „Feierabend Bier“ und ja, ich freue mich Sonntag auf zu Hause. Aber was ich dazwischen erlebe, kann ich mit Worten nicht beschreiben.

Die kleine Lena, die mit so voller Hingabe sagt, wie wunderhübsch ich bin, weil ich die gleiche Frisur wie sie habe. Der kleine große Florian, der mich minütlich fragt, wann seine Mama kommt, weil er sie so vermisst, er aber ganz tapfer wartet. Irgendwann sehe ich ihn mit meinem Sohn in der Ecke gemeinsam sitzend an meinem Handy „dattelnd“ – und lächelnd. Ole, ein so fröhlicher Junge, der mich morgens mit einem herzlichen „Moin“ begrüßt, die Hüpfburg für sich entdeckt und mit seiner kleinen Schwester Mara um die Wette bastelt. Finn, der so toll lesen kann und ein großartiger Bruder für seine kleine Schwester Neele ist. Die wunderbare Helen, die vermutlich nächstes Jahr noch all die Namen meiner

Familienmitglieder samt Zweitnamen kennt, Joshua, der die tollsten Videos unserer Party am Abend gedreht hat. Michel (nicht aus Lönneberga), der unserer Bianca die Stirn geboten hat. Meine liebe Liwia, die stolz ihre Katzenbabys zeigt, mich mit ihren Umarmungen so wertschätzt...ich könnte ewig weiter erzählen. Lilly und ihre Hähnchenhaut am Mittagsbuffet und ihre unendliche schöne Ausstrahlung. Adrian, unser Zauberwürfel-Künstler, du bist so charmant und ehrlich. Linda, so sorgsam für alle und nochmal mehr für ihr Baby. Pascal, der beste Begleiter und Helfer von Stefan. Deliah unsere liebe Tischkicker-Königin und beste Theo-Kinderwagen-Schieberin. Der Plakatrollmaster Marlin, es war so schön, wie du immer offener und zugänglicher wurdest. Fabiana, die perfekte Hüpfburgaufbauerhelferin, die hoffentlich nächstes Jahr bis Sonntag bleiben kann. Theo, du kleiner Sonnenschein, der immer auf der Suche nach dem Kickerball war, der so schön friedlich in seinem Wagen schlafen konnte.

Natürlich sind da auch eure Wutanfälle, der Drang wegzulaufen, Tränen, die Angst euch nicht halten zu können, die Angst, dass ihr uns weglauft, aber: Ich möchte kein einziges Treffen und nicht einen von Euch missen. Ich bin so dankbar, Euch kennengelernt zu haben.

Meinen größten Respekt verdienen eure Mamas und Papas, Eure Großeltern. Sie leisten so Großartiges mit und für euch. Eure sichtbare unermüdliche Liebe lässt sie diese Stärke besitzen, die sie besitzen. Jeden Tag

aufs Neue. Gerade, während ich dies schreibe, kommen viele Emotionen in mir hoch, Gefühle der Dankbarkeit, des größten Respekts, aber auch die Wut und Traurigkeit darüber, dass es Gendefekte gibt.

Danke für Euch, danke für Eure Eltern - danke für Euer Vertrauen, was ihr uns nun seit vier Jahren quasi blind schenkt. Danke für die tollen und ehrlichen Gespräche .

Emily fragte mich dieses Jahr, warum meine Kinder kein SMS haben, aber du und die vielen Anderen. Emily, ich weiß es nicht. Aber ich weiß, dass ich mir wünsche, dass sie genau so lieben und fühlen, wie du und alle Anderen!

Lasst uns die Welt nächstes Jahr wieder ein bisschen bunter machen, gemeinsam!

Schön, dass es Euch gibt – Euch alle!!! Auf viele weitere Treffen, viel Lachen, weinen, wüten, hüpfen, basteln, lesen und Spaß haben."

***Wir freuen uns auch auf viele weitere Treffen mit Dir, Deiner Familie und Deinem Team, liebe Jenny!***

***DANKE!***

### Herausforderungen und Hürden meistern

#### **Weil wir Geschwister sind!**

Diesen Beitrag schreibe ich, weil ich will, dass alle auch meine Sicht als Geschwisterkind von einem Kind mit SMS sehen.

Es ist nicht einfach, das von vornerein, es gibt nicht nur als Elternteil, sondern auch als Bruder/Schwester Hürden, die man über-schreiten muss.

Zum Beispiel Übergriffigkeiten oder das simple Zusammenspielen kann auch schon eine Herausforderung sein, da sich ein Kind mit SMS ganz anders verhält als ein Kind ohne SMS.

Also zu meinem Alltag mit einer SMS-Schwester. Ich bin bei vielen ihrer (festen) Abläufe dabei, das heißt: Alles muss gleich ablaufen, um Wutanfälle zu vermeiden.

Es ist sehr anstrengend, manchmal zieht das Verhalten von dem Kind mit SMS einen auch runter, weil man vielleicht mit der Situation nicht umgehen kann/konnte,

aber sowas hält nicht lange an, weil sie gleichzeitig auch sehr liebevoll sein kann.

Als Geschwisterkind muss man immer aufpassen, weil es ganz schnell passieren kann, dass man etwas auslöst oder nicht ausweichen kann, wenn sie versucht, einen zu schlagen.

Das Leben mit einem Kind mit SMS ist auch sehr laut, da sie oft auch sehr viel Wut in sich tragen und deswegen brüllen. Oder sie tun das nur, um einen zu ärgern.

Es gibt auch Dinge, womit man sich abfinden muss. Zum Beispiel, dass Mama gerade mal keine Zeit hat, weil sie sich um einen Wutanfall kümmern muss oder dass man nicht richtig Dinge unternehmen kann, wenn die SMS Schwester dabei ist.

Ich persönlich versuche meinen Eltern viel Arbeit abzunehmen, weil ich weiß, wie viel sie machen müssen/zutun haben,

gerade mit meinen anderen Geschwistern, die ich habe, wird das ja nicht weniger. Der eine will dies, der andere das.

Ich weiß aber, dass meine Eltern für mich da sind, wenn ich was brauche oder Unterstützung brauche. Ich denke, dass das etwas sehr Wichtiges bei uns ist, was auch unsere Familie ausmacht.

Ich danke fürs Lesen.

*Ian, Bruder von Lily*



### Ein ganz normales Pubertier

#### **SMS: Smith-Magenis-Syndrom oder Sonnenschein-Mitgefühl-Schwester?**

Seit ich mich zurückerinnern kann, gab es damals nur meine große Schwester und mich. Nur ein Jahr auseinander und immer Frau Auch und Frau Auch, von vielen für Zwillinge gehalten und für Mama und Papa doch auch eine

Herausforderung. Als uns damals gesagt wurde, wir bekommen ein Geschwisterchen, war die Aufregung natürlich groß. Endlich durfte ich auch einmal große Schwester sein! Ob ich damals wusste, wie es werden würde? Vermutlich nicht, aber erstens kommt es anders und zweitens viel besser. Mit Deliah war es von Anfang an nicht leicht. Die

Diagnose kam meiner Meinung leider viel zu spät, und auf einmal wurde sie vom „normalen“ Kind zum besonderen Kind. Das war natürlich vor allem für Mama und Papa erstmal ein harter Brocken, aber ich erinnere mich noch an meine Gedanken dazu, die waren: Na und? Was soll das denn ändern? Für mich als Schwester

wahrscheinlich nicht viel, aber für meine Eltern hieß das eine Menge: Wutausbrüche im Supermarkt, haufenweise Denkkärtchen von der Schule, Matheprobleme (die haben wir 2 Großen aber auch) bis hin zu Starren und blöden Getuschel hinter deren Rücken. Aber trotz alledem haben sie immer zu Deli und auch uns gehalten, sich informiert und ausgetauscht und das Ganze mit liebevoller Konsequenz gemeistert. Stundenlang haben wir zusammen Pferd gespielt, Playmobil und Lego gebaut und auch gestritten, dass die Fetzen fliegen. Alles in allem also eine ganz normale Geschwisterbeziehung! Umso schwerer wurde das Erwachsenwerden von uns für sie, wenn auf einmal feiern und Schule wichtiger wurden, als draußen im Dreck zu spielen und immer wieder ihre Enttäuschung zu sehen, wenn man auf „Können wir spielen?“ mit einem pubertären „Geh aus meinem Zimmer!“ antwortet. Das Lustige ist, jetzt ist es andersherum. Auch Deli wird gerade erwachsen, telefoniert lieber stundenlang mit ihren Schulfreunden, schaut pausenlos YouTube-Videos, streitet mit Mama und durfte sogar einmal an der Shisha ziehen (Psst! Nicht Mama verraten ;)), anstatt in mein Zimmer zu kommen und mich zu fragen, was wir heute spielen. Damals hätte ich mir das wohl gewünscht, aber jetzt ist es ein Teil von ihr, den ich auf einmal vermisse. Sie ist einfach ein ganz normales Pubertier, wie es jeder von uns wahrscheinlich auch war, deswegen erstaunt es mich teilweise, dass für sie 2+2 ganz selbstverständlich 3 ergibt. Diese Kinder sind immer wieder

eine Überraschung, vor allem mit dem, was sie dann doch können, wenn sogar Ärzte sagen, dass sie es nicht können werden! Wir alle können viel von ihnen lernen, sie sehen die Welt so viel einfacher und anders, wie ich es mir manchmal wünsche, und in diesem Punkt sind sie definitiv glücklicher als wir und haben vielleicht den Sinn des Lebens verstanden, auch wenn die Gesellschaft sie nicht immer versteht. Auf die Frage, ob sie denn Samstag arbeiten würde, meinte Deli: „Ne, sowas von nicht! Da lieg ich lieber faul auf dem Sofa!“ Naja, warum denn eigentlich nicht, würde das nicht jedem von uns gut tun, einfach mal einen Samstag die Füße hochzulegen und nichts zu tun? Warum machen wir das dann nicht einfach auch? Ich würde mal sagen, jedem von uns würde eine Prise SMS guttun! Deli hat immer eine Umarmung, tausend Fragen und ganz viel Neugierde (und aktuell auch viel Trotz) für jeden übrig und auch wenn ich oft genervt bin, wenn sie zum 10. Mal fragt, was ich denn jetzt machen würde, würde ich das um nichts in der Welt hergeben. Denn die Aufmerksamkeit, wie sie es hat, und die teils doch sehr stürmischen Umarmungen will ich einfach nicht missen. Eigentlich könnte ich noch ewig weiter erzählen, aber dafür muss ich dann wohl ein Buch verfassen :D. Alles in allem kann man als Schwester eigentlich nur stolz drauf sein, so jemanden seine Familie nennen zu dürfen und mitzuerleben, wie Menschen das Erwachsenwerden und gleichzeitig Kind bleiben auf eine faszinierende und besondere Art leben, wie es immer

gesagt wird. Besonders ist schön. Besonders ist vielfältig. Besonders ist auch normal. Besonders ist SMS. Und am besonderen ist natürlich Deli!

Ich hoffe ihr hattet Spaß beim Lesen und konntet euch in manchen Situationen vielleicht wiedererkennen!

Wer weiß, vielleicht verstehst du den Text ja irgendwann mal Deliah, aber du und jeder von den anderen ist einzigartig und ich hab dich ganz fest lieb! (Bis zum Mond und zurück! Der Lieblingssatz beim ins Bett bringen)

*Deine Leah*



### Geduld, Empathie und Sensibilität gelernt

Eine Welt ohne meine Schwester kann ich mir gar nicht vorstellen. Auch wenn ich ehrlich zugeben muss, dass meine meisten frühen Erinnerungen mit ihr eher konfliktgeladen sind. Wie sie mich und meine Freunde geärgert hat oder sich mit meinen Eltern gestritten hat. Besonders zu meiner Teenager-Zeit war sie mir auch häufiger peinlich. Und wir haben uns, wie normale Geschwister es auch tun, gezankt und genervt. Aber ich habe durch sie auch so viel gelernt. An aller erster Stelle Geduld. Ihre Provokationen habe ich gelernt, mit Ruhe anzugehen, ihre Stimmungen zu lesen. Inzwischen finde ich es häufig beeindruckend, ihr zuzuhören, wenn sie Sachen in ihrem Umfeld beobachtet. Die Welt durch ihre Augen gesehen, ist eine ganz andere als die Welt durch meine Augen. Und obwohl mich ihr Verhalten häufig genervt hat und bis heute auch noch nervt, war die Diagnose mit SMS eine große Hilfe, sie besser zu verstehen und einschätzen zu können. Obwohl gemeinsame Familienurlaube stressig sein können, haben wir schon so viele schöne Orte gemeinsam gesehen, und ich denke gerne an

Momente, in denen wir mit Leichtigkeit gemeinsam lachen. Erst vor kurzem war mich meine Familie in meinem Auslandssemester besuchen. Ein Freund von mir war an einem Abend mit uns zusammen essen. Ich hatte ihm im Vorhinein von meiner Schwester und ihrer Behinderung erzählt. Er hat mir danach gesagt, wie großartig er es findet, wie wir als Familie interagieren, gemeinsam mit meiner Schwester über manche ihrer Eigenarten lachen können und sie so gut kennen, dass wir genau wissen, weshalb sie manche Dinge sagt oder macht. Das fand ich schön, auch mal von außen zu hören. Und obwohl es vermutlich leichter gewesen wäre, wenn meine Schwester kein SMS gehabt hätte, hat es unser Leben auch ehrlich wahnsinnig bereichert. Und wenn ich mit Freunden über meine Schwester spreche, dann merke ich auch, wie ich damit eine Sensibilität schaffe, für Menschen mit Behinderung und ein Verständnis für die Persönlichkeiten, die dahinterstehen. In einer Art ist sie wie ein Kind, ganz unverbraucht und ehrlich, sie sagt, was sie denkt,

und macht, was sie will. Das kann häufig anstrengend sein, aber es ist auch etwas sehr Besonderes und Seltenes im Körper einer Dreißigjährigen. Sie hat mitgeholfen, anderen Menschen offener entgegenzutreten, empathischer zu sein und häufiger zu vergeben. Und trotzdem ist sie meine Schwester, die mich manchmal nervt und in den Wahnsinn treibt. Lieb habe ich sie so oder so.



## Viel Stress und Geschrei – aber er ist einfach mein Bruder

### Der Morgen

Am Morgen vor der Schule und der Arbeit hat unsere Familie am wenigsten Zeit, deswegen empfinde ich den Morgen als eine der stressigsten Situationen mit meinem Bruder.

Mein Morgen beginnt um etwa 6 Uhr. Der Morgen von Niko und meiner Mutter hingegen schon um 4 Uhr. Wenn mein kleiner Bruder schon wach ist, bekomme ich aber nie etwas mit. Wahrscheinlich, weil er noch so lange am Tablet ist. Aber das weiß ich selber nicht so genau.

Wenn ich dann nach unten gehe, höre ich schon den Fernseher laufen. Entweder Wozzle Goozle oder Familie Hauser. Mein kleiner Bruder sitzt entweder nackt oder noch im Schlafanzug vorm Fernseher. Ich motze ihn dann erstmal an, dass er nicht nackt auf dem Sofa hocken soll, weil wir da auch essen... In der Zwischenzeit eilt meine Mutter durch die Küche, deckt gleichzeitig den Tisch, macht Vesper und zieht Niko an.

Langsam trödeln dann auch die Anderen ein. Wenn Niko einen Wutanfall hat, wird alles noch ein wenig herausgezögert. Zum Beispiel neulich erst: Da wollte er ein Dinosaurier-Kuscheltier haben und zwar sofort. Er wollte ihn jetzt gleich bestellen und auch nicht nachher. Mit viel Geschrei lässt er sich dann auf den Boden fallen und schreit so laut herum, dass ich mir die Ohren zuhalten muss. Die ganze Nachbarschaft weiß dann wahrscheinlich auch, dass Niko einen Dinosaurier will.

Niko wälzt sich dann auch immer auf dem Boden rum und hämmert gegen die Wände. Wir versuchen, ihn zu beruhigen, aber er hört auf Keinen und schreit nur sehr laut. Wir sitzen ja am Tisch, wir merken erst gar nicht, dass er plötzlich aufsteht, zum Telefon rennt und es sich schnappt. Mit noch mehr Geschrei versucht einer meiner Geschwister oder ich ihm das Telefon aus der Hand zu reißen, auf dem er schon die Polizeinotrufnummer getippt hat.

Ich habe dann genug, ziehe mir die Kopfhörer auf und mache mir mein Vesper. Wenn ich dann wieder nach oben gehe, bekomme ich nur noch mit, dass Niko sich wieder komplett auszieht und die Klamotten wegschmeißt. Meine Mutter versucht, ihn zu beruhigen und irgendwie einen Deal mit ihm auszuhandeln mit Gummibärchen oder sie ignoriert ihn auch.

Auf der Treppe treffe ich dann meinen Vater, der gerade runterkommt. Er scheint mir etwas gereizt zu sein, aber er grüßt mich trotzdem. Ich höre auch noch wie erschreit, dass Niko den Fernseher leiser machen soll, den er auf 100% Lautstärke gestellt hat.

Wenn ich fertig bin und mich auf dem Schulweg mache, ist Mama gerade dabei, Niko wieder anzuziehen und wenn es schlimm läuft, dann tragen Mama und Papa Niko schon fast in seinen Schulbus. Ich versuche dann noch meinen Eltern Tschüss zu sagen, aber die sind vor allem noch mit Niko beschäftigt. Deshalb habe ich morgens auch

nur sehr wenig oder fast keine Zeit, mit meinen Eltern zu reden.

Natürlich läuft nicht jeder Morgen so ab, aber vor allem bei stressigen Wochen zum Beispiel nach oder in den Ferien. Auch nur, wenn eine kleine Sache anders ist als sonst rastest Niko aus und ist überfordert.

Trotz der Wutanfälle und noch einiger anderer Probleme mag ich meinen Bruder sehr gern. Es ist zwar nicht immer einfach, aber mein Bruder und ich verstehen uns eigentlich echt gut. Wir machen Quatsch zusammen und er spielt auch ab und an mal mit mir. Ich habe aber auch nicht viel Zeit für ihn wegen der Schule, der Freunde, ...

Aber wenn wir dann mal zusammen auf dem Spielplatz sind, dann vergesse ich auch, dass er eine Behinderung hat und er ist einfach nur mein Bruder.

*Von M., 14 Jahre alt*



### Dankbar für die kleine große Schwester

#### **Weil wir Geschwister sind!**

Ich heiße Lisanne Lambrecht und bin 18 Jahre alt. Ich habe eine große „kleine“ Schwester mit dem Smith-Magenis-Syndrom. Sophie ist 21 Jahre alt. Sie liebt Tiere, Top-Model-Bücher, Taschen, Puppen und Teddys.

Sophie hat durch mich das Laufen gelernt, denn sie hat sich immer alles von mir abgeguckt. Sophie hatte früher sehr viele Wutanfälle, bei denen sie sich auf den Boden geschmissen hat, ihre Hände geballt und geschrien hat. Das hat sie, egal wo und egal wann, gerne und oft gemacht. Mir hat sie dabei oft die Haare büschelweise ausgerissen, meiner Mutter hat sie immer die Ohrringe rausgerissen und sie an den Haaren gezogen, auch gerne beim Auto fahren. Als Kind habe ich früh lernen müssen, was es bedeutet, mich zurückzunehmen. Denn ich habe früh bemerkt, dass Sophie eigentlich meine kleine große Schwester ist, auf die ich aufpassen muss. Jedes Mal, wenn sie zu uns kommt freut sie sich so riesig, dass sie manchmal weint und ich weiß, wie viel ich ihr bedeute. Wir haben eine ganz enge Bindung, doch früher habe

ich sie auch manchmal nicht so gerne gemocht, wenn Mama immer alles mit ihr alleine gemacht hat. Und dann habe ich mich total schlecht gefühlt, dass ich gerade so etwas empfinde wie Hass. Doch als ich älter wurde, habe ich gemerkt, dass es okay ist, sowas manchmal zu denken. Ich bin oft zu kurz gekommen und habe dann verstanden warum: Sie brauchte mehr Aufmerksamkeit als ich. Mama und Papa haben oft ihretwegen geweint, das fand ich immer sehr traurig. Mama konnte nie viel schlafen. Früher habe ich mit Sophie in einem Bett geschlafen, dann bin ich wach geworden von an den Haaren ziehen oder, dass mich jemand auf den Arm gehauen hat. Oder von ihrem iPad, was sie liebt.

Sophie hat mich zu dem Menschen gemacht, der ich jetzt bin. Das ist meine größte Stärke geworden, denn dadurch habe ich gelernt, auch mit verhaltensoriginalen Menschen gut umzugehen und jeden verstehen zu wollen. Sie hat mich zu einem hilfsbereiten und sehr anpassungsfähigen Menschen gemacht. Ich bin selbstbewusst und fürsorglich. Ich kann

viel Stress und Belastung ab. Und ich traue mich, allein meinen Weg zugehen! Ich bin dankbar, dass sie meine „kleine“ große Schwester ist!

*Lisanne Lambrecht*



## Gegenseitig voneinander profitieren

Mein Leben als Schwester eines Kindes mit SMS begann eigentlich wie bei allen Geschwistern.

Ich war 6 Jahre alt und stolz, eine große Schwester zu sein. Das Einzige, was mir auffiel, war, dass meine Schwester die ersten Entwicklungsphasen sehr lange durchgemacht hat. Lange gelegen, lange nicht geredet, lange Baby war.

Aber für mich war die Erkrankung nicht so präsent. Sie war wohl vor allem für meine Eltern herausfordernd. Mit der Zeit zeigte sich natürlich, dass meine Schwester das gesamte Familiensystem einnahm in positiver, aber auch in negativer Hinsicht. Für meinen jüngsten Bruder, vermute ich, war die Zeit wesentlich anstrengender, er musste viel zurückstecken.

Die Diagnose haben wir erst ganz spät bekommen, da war meine Schwester bereits 17 Jahre alt. Und auch wenn es für uns sehr hilfreich gewesen wäre, die Erkrankung namentlich eingeordnet zu wissen und möglicherweise schon früh eine tolle Verbindung zu Gleichgesinnten zu finden, glaube ich, dass es vor allem für die Institutionen wie Wohneinrichtung oder Schule eine wichtige Information war, wenn sie nicht mit dem „Bock“ oder dem Schlafmangel oder vielen anderen Schwierigkeiten umgehen konnten. Es lag nicht an der Familie, sondern an der Symptomatik und das war entlastend. Und bei uns gab es einige Probleme nicht oder nicht in dem Ausmaß. Wenn wir den Menschen mit SMS zuhören

(„Ich kann das, lass mich helfen“), ihre Bedürfnisse respektieren („Ich möchte das nicht“) und sie in ihrer Entwicklung wertschätzend unterstützen (Ja, meine Schwester hat auch noch Fahrradfahren gelernt), dann geht es auch mal unkompliziert.

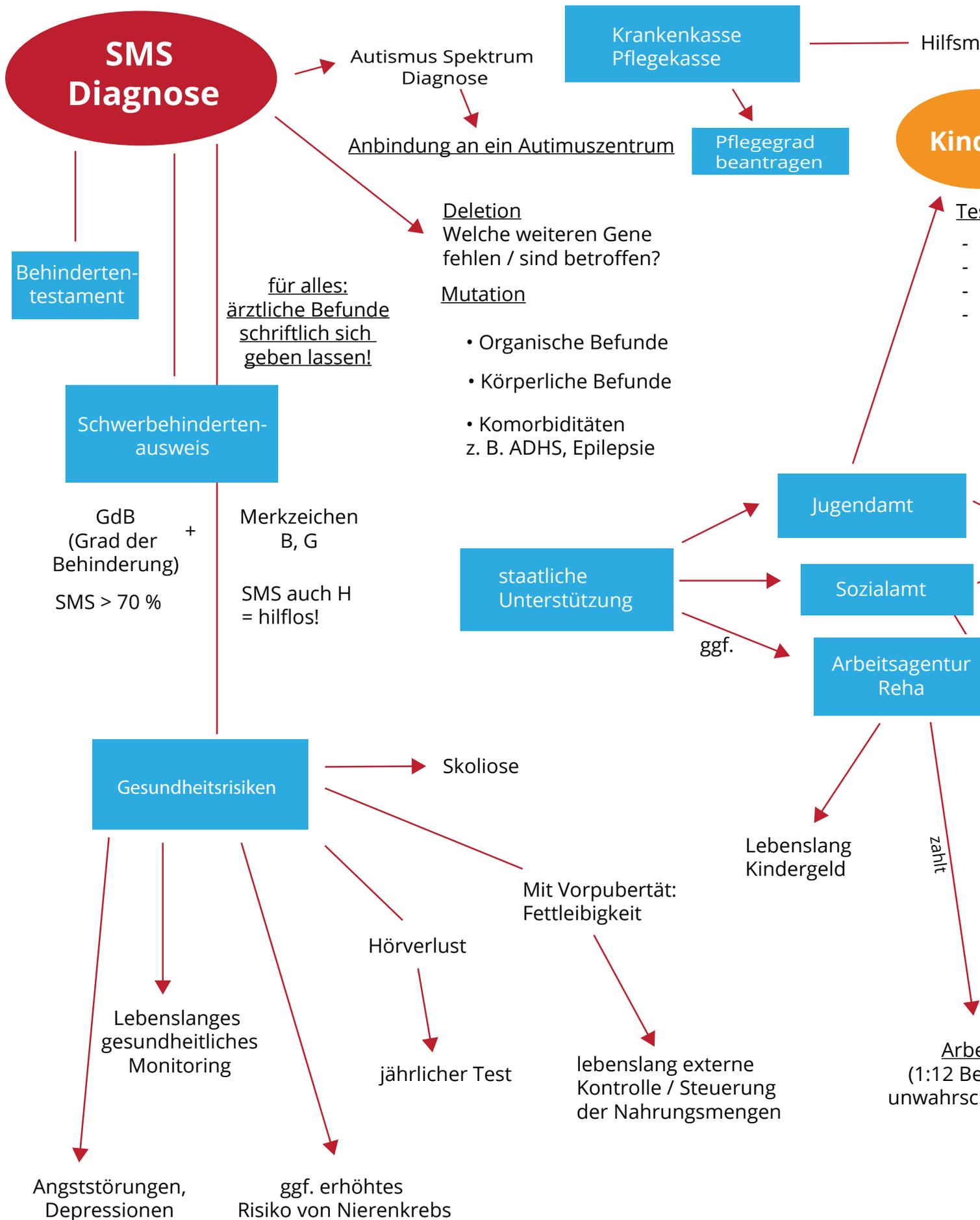
Ich kann viele positive Dinge aufzählen, die mich geprägt haben: Ich habe gelernt, Verantwortung zu übernehmen, Toleranz gegenüber allen Individuen zu haben, das Leben im Moment zu genießen, daran zu glauben, dass man alles schaffen kann, was man möchte.

Ich bin mittlerweile Psychologin und glaube, dass meine Schwester einen wesentlichen Teil dazu beigetragen hat, wer ich jetzt bin. Wir können alle viel lernen von diesen wundervoll authentischen Menschen, die fröhlich sind, wenn es ihnen gut geht, wütend sind, wenn ihnen etwas nicht passt, Grenzen setzen, wenn zu viele Reize auf sie einströmen und so was von achtsam durch die Welt gehen können. Ich danke meiner Schwester dafür, dass sie mein Leben bereichert hat.

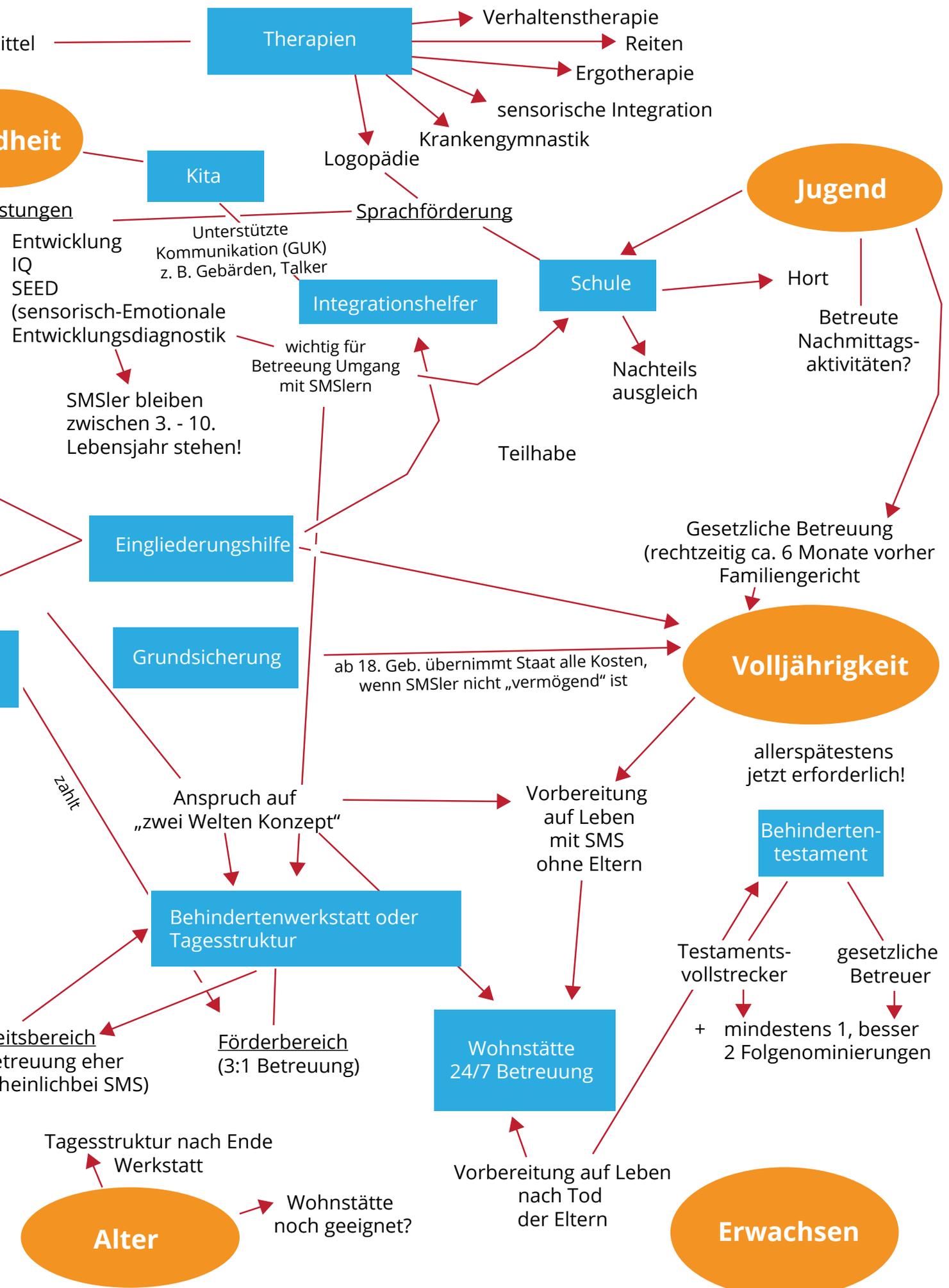
Inzwischen habe ich zwei ganz tolle Kinder, die auch von meiner Schwester, ihrer Tante, viel Gutes für ihr eigenes Leben lernen. Und meine Schwester liebt es, sich als Tante zu kümmern, sich groß und stolz fühlen zu können und das „Helfersyndrom“ ausleben zu dürfen.

So profitieren wir gegenseitig voneinander und das macht doch wahre Geschwister aus.





Diese Übersicht soll eine erste Orientierung für Angehörige und Betreuer von Menschen mit SMS darstellen, die auf den langjährigen Erfahrungen der Mitglieder von Sirius e. V. beruht. Sie hat keinen Anspruch auf Vollständigkeit und wird fortlaufend ergänzt.



# Anlaufstellen und Informationsquellen

Es sind in der Regel die Eltern, die bemerken, dass mit ihrem Neugeborenen oder Kleinkind „etwas nicht stimmt“. Natürlich ist jeder noch so kleine Mensch ein Individuum mit Eigenschaften und einem eigenen Charakter, und nicht jede Abweichung von der „Norm“ ein Grund, diese abklären zu lassen. Dennoch sollte der Kinderarzt darauf angesprochen und die weiteren Schritte überlegt werden.

Wir haben in der nachfolgenden Übersicht zum einen die Adressen und Anlaufstellen aufgeführt, die kontaktiert werden können, wenn der Verdacht auf eine nicht näher zu benennende Entwicklungsverzögerung begründet ist; zum anderen Informationsquellen benannt, für den Fall, dass eine Diagnose gestellt wurde und die Eltern auf der Suche nach Unterstützungsmöglichkeiten jedweder Form sind. Wir greifen die wichtigsten Themen auf, zu denen erfahrungsgemäß die häufigsten Fragen gestellt werden.

Es gibt einige Stellen, die ausführliche allgemeine Informationen zusammengestellt haben und die erste Fragen nach einer Diagnose beantworten:

- Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen: [www.bvkm.de](http://www.bvkm.de)
- Allianz chronischer seltener Erkrankungen: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)
- Dachverband der Selbsthilfe Kindernetzwerk: [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)
- Aktion Mensch: [www.aktion-mensch.de](http://www.aktion-mensch.de)
- Lebenshilfe Deutschland: [www.lebenshilfe.de](http://www.lebenshilfe.de)

### Literatur

Zu SMS gibt es viele englischsprachige und einige deutsche Publikationen. Wir möchten hier auf lediglich drei Bücher hinweisen, von Eltern unseres Verein als informativ und hilfreich bewertet:

- [www.infectopharm.com/fuer-patienten/patienten-ratgeber/das-smith-magenis-syndrom-sms](http://www.infectopharm.com/fuer-patienten/patienten-ratgeber/das-smith-magenis-syndrom-sms)

- Bo Hejlskov Elvén: Herausforderndes Verhalten vermeiden: Menschen mit Einschränkungen positives Verhalten ermöglichen
- Tanja Sappok/Sabine Zepperitz: Das Alter der Gefühle: Über die Bedeutung der emotionalen Entwicklung bei geistiger Behinderung

### Kinder mit SMS unter 18 Jahren

#### Diagnosestellung:

[www.dgspj.de](http://www.dgspj.de): sozial-pädiatrische Zentren (SPZ); Überweisung durch Kinderarzt

[www.gfhev.de](http://www.gfhev.de): genetische Beratungsstellen; Kosten übernehmen gesetzliche und private Krankenkassen

#### nach festgestellter Diagnose:

[www.smith-magenis.de](http://www.smith-magenis.de): Verein Sirius

[www.se-atlas.de](http://www.se-atlas.de): Übersicht Zentren für seltene Erkrankungen

<https://www.research4rare.de/zentren-fuer-seltene-erkrankungen>

**Bei Diagnose Smith-Magenis-Syndrom; Zusammenarbeit mit:**

**[www.ctk.de](http://www.ctk.de):** SPZ am Carl-Thiem-Klinikum Cottbus; Prof. Georg Schwabe

**[www.kize.de](http://www.kize.de):** Kinderzentrum Maulbronn; Dr. Sebastian Schröder

**zusätzliche Diagnosen überprüfen:**

**[www.autismus.de](http://www.autismus.de):** autismus Deutschland e.V.; spezifische Verhaltenstherapie in einem Autismuszentrum in Anspruch nehmen

**[www.adhs.info](http://www.adhs.info):** Informationsportal zu ADHS

**[www.epilepsie-elternverband.de](http://www.epilepsie-elternverband.de):** Unterstützung und Begleitung von Eltern mit epilepsiekranken Kindern

**Frühförderung:**

**[www.fruehfoerderstellen.de](http://www.fruehfoerderstellen.de):** Informationen, gesetzliche Regelungen, Frühförderstellenfinder,

Antrag auf Frühförderung über Kinderarzt oder SPZ.

**Pflegegrad:**

**[www.bundesgesundheitsministerium.de/pflegegrade.html](http://www.bundesgesundheitsministerium.de/pflegegrade.html)**

**[www.pflege.de](http://www.pflege.de)**

**[www.medizinischerdienst.de](http://www.medizinischerdienst.de)**

**[www.pflegegrad-berechnen.de](http://www.pflegegrad-berechnen.de):** Umfassendes Modul zum selbst ausfüllen und als gute Vorbereitung für die Begutachtung durch den MDK.

Die Frage, wann ein Antrag auf einen Pflegegrad gestellt werden sollte, kann nicht pauschal beant-

wortet werden. Die Feststellung der Pflegebedürftigkeit von Kleinkindern, die jünger als 18 Monate sind, ist besonders schwierig, da in diesem Alter eine sehr geringe bzw. gar keine Selbstständigkeit vorhanden ist.

Der Antrag muss schriftlich bei der jeweiligen Krankenkasse gestellt werden. Ein Gutachter des MDK (medizinischer Dienst der Krankenkasse) kommt zuhause vorbei und prüft die Pflegebedürftigkeit und die Einstufung in den Pflegegrad.

**Widerspruch gegen den festgestellten Pflegegrad:**

**[www.vdk.de](http://www.vdk.de):** Sozialverband hilft bei Anträgen, Widersprüchen und Klagen vor dem Sozialgericht

**Hilfsmittel (auf Erstattungsfähigkeit durch Krankenkassen überprüfen):**

**[www.rehadat-gkv.de](http://www.rehadat-gkv.de):** umfassendes Hilfsmittelverzeichnis mit allen Informationen.

**[www.kayserbetten.eu](http://www.kayserbetten.eu):** Pflegebetten für Kinder

**[www.pfautech.de](http://www.pfautech.de):** Dreiräder

**[www.hasebikes.com](http://www.hasebikes.com):** Tandemräder

**Schwerbehindertenausweis:**

**[www.schwerbehindertenausweis.de](http://www.schwerbehindertenausweis.de):** Allgemeine Informationen zum Antrag, der beim Versorgungsamt gestellt werden muss

Der Grad der Behinderung bei SMS liegt bei 40-100 %, die Merkzeichen

G, H und B werden in der Regel bei Kindern unter 18 Jahren gewährt.

Eltern sollten auch an die kostenlose Wertmarke für den ÖPNV oder die Erstattung der KFZ-Steuer denken.

Nach der Bewilligung kann rückwirkend für vier Jahre eine Neu-Festsetzung der Einkommenssteuer beim Finanzamt beantragt werden.

**Therapien:**

Im Folgenden listen wir Therapien auf, die sich bei Kindern mit SMS positiv auf ihre Entwicklung auswirken:

- Logopädie oder unterstützte Kommunikation ([www.uk-couch.de](http://www.uk-couch.de))
- Musiktherapie
- therapeutisches Reiten
- Verhaltenstherapie
- Neurofeedback
- Physiotherapie (nach Bobath oder Vojta)
- Ergotherapie
- Psychomotorik
- sensorische Integration
- Motopädie
- TEACCH-Ansatz

**Medikamente:**

Ob und in welchem Umfang Medikamente eingesetzt werden, ist nicht unumstritten. Der Einsatz von Psychopharmaka zur Impuls- und Verhaltenskontrolle sollte immer individuell entschieden werden. Nach Meinung von mit SMS erfahrenen Therapeuten stellen sie keine Lösung dar. Gleich-

wohl können sie in bestimmten Fällen dem Betroffenen und seinem Umfeld Unterstützung geben.

Die bei fast allen Kindern mit SMS auftretenden Schlafstörungen können mit der Gabe von Melatonin und u. U. Betablockern ein Stück weit verbessert werden. Dazu bedarf es einer genauen Untersuchung des Melatoninpiegels. Sirius arbeitet dabei mit dem niederländischen Arzt Wiebe Braam zusammen. Er empfiehlt auch Dosen unter 1 mg. Kontakt über [info@smith-magenis.de](mailto:info@smith-magenis.de)

### **Kita/Schule:**

Bei einer SMS-Diagnose ist das Sozialamt/die Eingliederungshilfe zuständig, nicht das Jugendamt. Integrationshelfer müssen über die Eingliederungshilfe beantragt werden.

Da Bildung Ländersache ist, ist es schwierig, an dieser Stelle konkrete Handlungsimpulse zu geben. Antworten auf die wichtigsten Fragen rund um das Thema Schulbegleitung für Kinder mit Behinderung findet man hier:

- [www.lebenshilfe.de/informieren/kinder/schule-und-schulbegleitung-fuer-kinder-mit-behinderung](http://www.lebenshilfe.de/informieren/kinder/schule-und-schulbegleitung-fuer-kinder-mit-behinderung)

## **Betroffene mit SMS ab 18 Jahren**

### **Allgemeine Informationen:**

[www.bvkm.de/ratgeber/18-werden-mit-behinderung-was-aendert-sich-bei-volljaehrigkeit](http://www.bvkm.de/ratgeber/18-werden-mit-behinderung-was-aendert-sich-bei-volljaehrigkeit)

### **MZEB:**

[www.bagmzeb.de](http://www.bagmzeb.de): medizinische Zentren für Erwachsene mit Behinderung, als Anschluss an ein SPZ

### **Gesetzliche Betreuung:**

[www.betreuungsrecht.de](http://www.betreuungsrecht.de): umfassende Informationen für die Regelung der Betreuung

Rechtzeitig, bevor das Kind 18 wird, sollte über die Regelung der Betreuung nachgedacht werden. Wer möchte und kann diese übernehmen (Eltern, Familienangehöriger, Berufsbetreuer)? Der Antrag wird beim Amtsgericht gestellt. Es können beide Elternteile gleichberechtigt Betreuer werden. Einmal pro Jahr muss dem Amtsgericht ein Bericht vorgelegt werden. Die Betreuung wird mit einer Aufwandsentschädigung vergütet.

### **Pflegegrad:**

Der MDK überprüft in bestimmten Abständen die Einstufung in einen

Pflegegrad.

Wichtig: Auch wenn das Kind stationär in einer Einrichtung lebt, erhalten die Eltern anteilig Pflegegeld für die Tage, an denen das Kind zuhause ist. Die Tage von der Einrichtung bestätigen lassen und bei der Kranken-/Pflegekasse einreichen. Auch die Verhinderungs- und Kurzzeitpflege kann nach wie vor in Anspruch genommen werden.

### **Schwerbehindertenausweis:**

Nach dem 18. Lebensjahr wird häufig das Merkzeichen „H“ im Ausweis aberkannt. Hier kann ein Widerspruch bzw. eine Klage vor dem Sozialgericht notwendig und auch erfolgversprechend sein. Bei Bedarf an Sirius wenden, da einige Eltern dies schon durchgesetzt haben:

[info@smith-magenis.de](mailto:info@smith-magenis.de)

### **Kindergeld:**

[www.arbeitsagentur.de/familie-und-kinder/infos-rund-um-kindergeld/kindergeld-fuer-kinder-mit-behinderung](http://www.arbeitsagentur.de/familie-und-kinder/infos-rund-um-kindergeld/kindergeld-fuer-kinder-mit-behinderung): Auch über das 25. Lebensjahr hinaus erhalten SMS-Betroffene Kindergeld, da sie nicht in der Lage sein werden, für ihren eigenen Lebensunterhalt zu sorgen.

Wichtig: Nie das Kind als Bezieher einsetzen, da dann das Kindergeld von der Grundsicherung abgezogen wird.

### **Eingliederungshilfe / Grundsicherung / Teilhabe:**

**[www.eutb.de](http://www.eutb.de)**

**[www.einfach-teilhaben.de](http://www.einfach-teilhaben.de)**

Lebt der SMS-Betroffene in einer stationären Einrichtung, übernimmt die Eingliederungshilfe die Kosten der von dieser Einrichtung erbrachten Leistungen. Diese Hilfe wird direkt an den Leistungserbringer gezahlt.

Die Grundsicherung wird auf das (soweit vorhandene) Konto des Leistungsempfänger (SMS-Betroffener) gezahlt. Sie umfasst z.B. die Kosten der Unterkunft, den Regelbedarf und die Kosten des Mittagessens in einer Werkstatt oder in der Tagesstruktur.

### **Behindertentestament:**

**[www.familienratgeber.de/rechte-leistungen/rechte/behindertentestament.php](http://www.familienratgeber.de/rechte-leistungen/rechte/behindertentestament.php)**: Auch wenn es ein schwieriges Thema ist, mit dem sich Eltern verständlicherweise nicht gerne beschäftigen, ist das Abfassen eines Behindertentestaments von großer Bedeutung. Es gibt einige Anwälte, die sich darauf spezialisiert haben. Adressen gibt Sirius gerne weiter:

**[info@smith-magenis.de](mailto:info@smith-magenis.de)**

### **Sexualität:**

**[www.profamilia.de/themen/sexualitaet-und-behinderung](http://www.profamilia.de/themen/sexualitaet-und-behinderung)**

**[www.liebelle-mainz.de](http://www.liebelle-mainz.de)**



**NICHT OHNE UNS**

**17. NOVEMBER**

**INTERNATIONALER  
SMITH-MAGENIS-SYNDROM  
Bewusstseins-Tag**

# 30 Fakten über das Smith-Magenis-Syndrom

## SMS-Fakt 1:

„Das Smith-Magenis-Syndrom (SMS) ist eine Deletion oder Mutation am kurzen Arm des 17.Chromosoms (17p11.2) mit Verlust oder Schädigung des RAI1-Gens!“

## SMS-Fakt 2:

„Zu den allgemeinen Merkmalen gehören: charakteristische Gesichtsform, Ernährungsprobleme im Babyalter, geringer Muskeltonus, Entwicklungsverzögerung, unterschiedliche Stadien der geistigen Entwicklung, frühe Sprach/Sprechverzögerung, Mittelohrprobleme, Skelettanomalien und verminderte Schmerzempfindlichkeit!“

## SMS-Fakt 3:

„Das Syndrom umfasst auch ein ausgeprägtes Muster neurologischer Verhaltensmerkmale, wie z.B. chronische Schlafstörungen, Selbstumarmung, Hyperaktivitäts- und Aufmerksamkeitsprobleme, anhaltende Wutanfälle, plötzliche Stimmungsschwankungen und/oder explosive Ausbrüche und selbstverletzendes Verhalten!“

## SMS-Fakt 4:

„Obwohl die genaue Inzidenz nicht bekannt ist, wird geschätzt, dass SMS bei 1 von 25.000 Geburten auftritt, die tatsächliche Prävalenz dürfte eher bei 1 von 15.000 Geburten liegen. SMS ist stark unterdiagnostiziert. In Deutschland sind Sirius e.V. 170 diagnostizierte Fälle bekannt!“ (Stand März 2023)

## SMS-Fakt 5:

„Viele Menschen mit dem Smith-Magenis-Syndrom haben ein breites, quadratisches Gesicht mit tief angesetzten Augen, vollen Wangen und einem hervorstehenden Unterkiefer. Die Gesichtsmitte und der Nasenrücken erscheinen oft abgeflacht. Der Mund neigt dazu, sich mit einer vollen, nach außen gekrümmten Oberlippe nach unten zu drehen!“

## SMS-Fakt 6:

„Weitere Merkmale und Symptome des Smith-Magenis-Syndroms können Kleinwuchs, abnormale Krümmung der Wirbelsäule (Skoliose), verminderte Schmerz- und Temperaturempfindlichkeit sowie eine heisere Stimme sein.“

## SMS-Fakt 7:

„Ein Kind/Erwachsener mit SMS bedeutet einen sehr fordernden Alltag für die ganze Familie!“

### SMS-Fakt 8:

„Einige Menschen mit dieser Störung weisen Veränderungen im Ohrenbereich auf, welche bis zum Hörverlust führen können. Betroffene Personen können Augenanomalien aufweisen, die Kurzsichtigkeit (Myopie) und andere Sehstörungen verursachen. Herz- und Nierenfehler treten auf, obwohl sie weniger häufig sind.“

### SMS-Fakt 9:

„Auch, wenn Personen mit SMS möglicherweise eine Verzögerung in der Sprach- und Sprechentwicklung aufweisen, können sie Ihnen (fast) immer auf ihre eigene Weise mitteilen, was sie möchten!“

### SMS-Fakt 10:

„Menschen mit SMS können üblicherweise auch viele Aktivitäten ihrer „normalen“ Altersgenossen absolvieren: die Schule besuchen, erfolgreich an Freizeitaktivitäten teilnehmen, einer Anstellung nachgehen und in manchen Fällen sogar Universitätskurse besuchen. Um jedoch diese Ziele erreichen zu können, benötigen sie erhebliche Unterstützung von ihren Familien, der Schule, ihrer Arbeit und den Betreuungsdiensten.“

### SMS-Fakt 11:

„Herausfordernde Verhaltensweisen treten bei Personen mit SMS viel häufiger auf als bei anderen Menschen mit anderen Entwicklungsstörungen und Behinderungen!“

### SMS-Fakt 12:

„Der Grund für herausfordernde Verhaltensweisen ist unklar, obwohl sie mit den zugrunde liegenden physischen und entwicklungsbedingten Unterschieden in Zusammenhang mit SMS zu stehen scheinen. Ausbrüche resultieren oft aus Frustration über Kommunikationsschwierigkeiten oder aufgrund von Veränderungen in der gewohnten Routine.“

### SMS-Fakt 13:

„Menschen mit SMS haben starre Vorstellungen von ihrer Welt (autistische Züge). Wenn die Dinge nicht genau wie geplant und erwartet laufen, kann ein anhaltender Wutanfall die Folge sein!“

### SMS-Fakt 14:

„Die emotionale Entwicklung von Menschen mit SMS verläuft langsamer als die restliche Entwicklung und viele reagieren auch im Erwachsenenalter wie Kleinkinder, in der Art und Weise wie sie Informationen verarbeiten und auf ihr Umfeld reagieren!“

### SMS-Fakt 15:

„Die meisten Personen mit SMS leiden unter erheblichen Schlafstörungen. Häufiges Aufwachen während der Nacht und ein frühes Aufwachen am Morgen sind typisch. Es kann auch zu Schlafattacken tagsüber kommen, so dass Menschen mit SMS einfach während einer Aktivität einschlafen!“

### SMS-Fakt 16:

„Fast jede Person mit SMS zeigt eine oder mehrere verschiedene Arten von repetitiven (sich wiederholenden) und stereotypen Verhaltensmustern.“

### SMS-Fakt 17:

„Der 17.11. ist „World SMS Awareness Day, also weltweiter SMS-Bewusstseins-Tag! An diesem Tag wird weltweit auf das Smith-Magenis-Syndrom aufmerksam gemacht, um das Bewusstsein für SMS zu stärken.“

### SMS-Fakt 18:

„Der Name Smith-Magenis-Syndrom bezieht sich auf Ann C. M. Smith und Ellen Magenis, zwei amerikanische Forscherinnen, die diese spezielle genetische Veränderung 1986 erstmals entdeckt und beschrieben haben.“

\*Ellen Magenis, M.D 1925-2014

### SMS-Fakt 19:

„Sirius e.V. (Selbsthilfe, Information und Rat im Umgang mit dem Smith-Magenis-Syndrom) ist eine Anlaufstelle im deutschsprachigen Raum für betroffene Familien und Personen, die sich für SMS interessieren.“

[www.smith-magenis.de](http://www.smith-magenis.de)

### SMS-Fakt 20:

„Positive Aspekte und Stärken von Personen mit SMS sind die unglaublichen Gedächtnisleistungen, die scharfe Beobachtungsgabe, die große Hilfsbereitschaft, die Begeisterung für Musik und Tanz, die Begeisterungsfähigkeit, gute Computerkenntnisse und der ausgeprägte Humor.“

### SMS-Fakt 21:

„Die Lebenserwartung von Menschen mit SMS scheint normal zu sein, auch wenn diese bislang noch nicht im Detail untersucht wurde. Die älteste bekannte Person mit SMS wies ein Alter von über 80 Jahren auf.“

### SMS-Fakt 22:

„Wer Personen mit SMS betreut, muss immer vorausschauend denken und handeln, um Ausbrüche zu vermeiden!

An alle Eltern und Betreuer: „Ihr leistet hervorragende Arbeit!“

### SMS-Fakt 23:

„Austauschmöglichkeiten für Angehörige von Personen mit SMS sind sehr wichtig! Sirius e.V. bietet diese telefonisch, in den sozialen Medien, in WhatsApp-Gruppen oder persönlich bei den jährlich stattfindenden Treffen im Mai und September. Die Möglichkeiten werden viel genutzt und in Anspruch genommen.“

### **SMS-Fakt 24:**

„Personen mit SMS sind sehr liebenswert, liebevoll, fürsorglich und humorvoll. Sie lieben die Aufmerksamkeit von Erwachsenen und sind sehr bemüht zu gefallen!“

### **SMS-Fakt 25:**

„Ein verzögertes „Trocken werden“ und anhaltendes nächtliches Bettnässen sind spezifische Probleme bei SMS. Die Windel nachts ausziehen und mit Kot zu schmieren kommt gerade bei jüngeren Kindern mit SMS häufig vor.“

### **SMS-Fakt 26:**

„Wegen der Verzögerung der Sprachentwicklung und der höheren Schmerztoleranz ist es oft schwer, rechtzeitig zu erkennen, ob ein SMS-Betroffener Schmerzen hat oder sich nicht wohlfühlt!“

### **SMS-Fakt 27:**

„Manche Medikamente aus der Gruppe der Psychopharmaka können SMS-Personen dabei helfen, die Stimmungsschwankungen zu stabilisieren. Bei den Schlafproblemen wirkt sich bei vielen die Gabe des Schlafhormons Melatonin positiv aus.“

### **SMS-Fakt 28:**

„Einen Bruder oder eine Schwester mit SMS zu haben, kann lustig und belohnend sein, aber zu manchen Zeiten kann es auch verwirrend und anstrengend sein, weil das Geschwisterkind mit SMS eine Menge an Zeit, Aufmerksamkeit und Energie von der ganzen Familie beansprucht!“

### **SMS-Fakt 29:**

„Trotz aller Schwierigkeiten, denen Menschen mit SMS gegenüberstehen, überraschen sie uns jeden Tag mit ihrer Neugierde, Entschlossenheit und ihrem Humor. Es ist eine Freude und ein Segen, sie in unserem Leben zu haben!“

### **SMS-Fakt 30:**

„Die Geburt eines Kindes mit SMS verändert das Leben einer Familie für immer. Eltern lernen mit Situationen umzugehen, bei denen die meisten Menschen, die dies von außen betrachten, sich wünschen, diese niemals aushalten zu müssen. Aber diese Familien halten sie aus, auf viele kreative und positive Weisen!  
IHR SEID ALLE TOLL UND MACHT DAS SUPER!!!“

### **Zusatz-Fakt:**

„Ein großes DANKE an alle, die sich ehrenamtlich bei Sirius e.V. engagieren!!!“

**Vielen Dank für die freundliche Unterstützung der DAK-Projektförderung auf der Bundesebene**



**Besondere Dank geht an Ann Smith für die nette Kooperation. Dankeschön an Johanna Eberle und Dr. Christine Mundlos.**

**Vielen lieben Dank an alle Beteiligten:**

Astrid Diederichs, Marie-José Rosenwald, Berta Rößler, Adelheid Welter, Yvonne Knies-Peter, Jenny Nebeling, Jörg und Silke Petri, Jana Vogt, Cynthia Focken-Bahmann

**Produktion und Gestaltung:**

Anne Kathleen Ottenbacher

**Erste Druckauflage:**

Deutschland 2023

**Bildquellen:**

S. 10: Image by user15245033 on Freepik

Alle Rechte vorbehalten



**Sirius e.V.**  
**Smith-Magenis-Syndrom Deutschland**

[www.smith-magenis.de](http://www.smith-magenis.de)  
[info@smith-magenis.de](mailto:info@smith-magenis.de)



**Folgt uns auf**

Facebook: <http://www.facebook.com/smith.magenis.syndrom.deutschland>  
Instagram: [http://instagram.com/sirius\\_germany](http://instagram.com/sirius_germany)

**Wir sind gemeinnützig und freuen uns über jede Spende zur Unterstützung unserer Arbeit.**

**Spendenkonto**  
Kontoinhaber: Sirius e. V.  
IBAN: DE98 6725 0020 0018 0745 83  
BIC SOLADE1HDB