

29.02.2024

Seltene Erkrankung Smith-Magenis-Syndrom

„Teilt eure Farben“ – unter diesem Motto steht der diesjährige Tag der Seltenen Erkrankungen (Rare Disease Day) am 29. Februar. An dem weltweiten Aktionstag beteiligt sich auch Sirius e.V. als Mitglied der ACHSE beim diesjährigen Rare Disease Run, bei dem viele Seltene Erkrankungen mitlaufen. Als Selbsthilfeverein unterstützt und berät Sirius e.V. Angehörige und Fachleute deutschlandweit im Umgang mit dem Smith-Magenis-Syndrom (SMS) - einer seltenen chronischen Erkrankung.

Schlafstörungen, motorische, geistige und sprachliche Entwicklungsverzögerung, heftige Wutanfälle, selbstverletzendes Verhalten bis hin zu ernsthaften organischen Erkrankungen – die Liste der Symptome bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit dem Gendefekt „Smith-Magenis-Syndrom“ (SMS) ist lang. Von den rechnerisch 3.200 SMS-Fällen in Deutschland sind derzeit nur etwa 3% diagnostiziert. Damit zählt SMS zu den seltenen Erkrankungen. Gründe dafür liegen einerseits im Informationsdefizit bei Medizinern und (heil)pädagogischen Fachleuten, die als Erste mit den teils sehr unterschiedlich ausgeprägten Symptomen des SMS konfrontiert werden. Andererseits ist der Gendefekt, der auf eine zufällig auftretende Mikrodeletion am kurzen Arm des 17. Chromosoms noch vor der Befruchtung zurückzuführen ist, nur mit einem speziellen Gentest (FisH-Test) sicher zu diagnostizieren. Daher steht Eltern und Angehörigen oft ein jahrelanger aufreibender Weg durch verschiedene medizinische Fachabteilungen bevor, ehe sie die Diagnose SMS für ihr Kind erhalten.

Nach der Diagnose stehen die betroffenen Familien oft vor einem Berg aus Fragen, Sorgen und Unsicherheit. Der Selbsthilfeverein Sirius e.V. hat sich daher zum Ziel gesetzt, einen intensiven Erfahrungsaustausch zwischen den Betroffenen zu ermöglichen und den Bekanntheitsgrad des Smith-Magenis-Syndroms unter Ärzten, Therapeuten, Pädagogen, Forschern und anderen Berufsgruppen zu erhöhen. Darüber hinaus unterstützt Sirius e.V. aktiv die Erforschung des Smith-Magenis-Syndroms im In- und Ausland und arbeitet mit SMS-Netzwerken weltweit zusammen.

Für Mitglieder und Interessierte bietet Sirius e.V. auf seiner Webseite www.smith-magenis.de Informationen zu SMS, u.a. Broschüren, das Bilderbuch „Super Sam“, das SMS für Kinder erklärt, einen Info-Film und wissenschaftliche Publikationen. Auch Austauschmöglichkeiten für Angehörige in sozialen Medien, telefonisch oder persönlich bei jährlich stattfindenden Familien- und Regionalgruppentreffen werden angeboten und viel genutzt.

Sirius e.V. ist ein Verein für Selbsthilfe, Information und Rat im Umgang mit dem Smith-Magenis-Syndrom (SMS) in Deutschland. 2003 in Heidelberg von Eltern betroffener Kinder gegründet, zählt der Verein mittlerweile 180 Mitglieder im deutschsprachigen Raum, Tendenz steigend.

Weiterführende Informationen über die seltene genetische Erkrankung SMS finden Sie auf der Webseite des Vereins: www.smith-magenis.de sowie auf Facebook: www.facebook.com/smith.magenis.syndrom.deutschland.

Pressekontakt: Jana Vogt (Beisitz Öffentlichkeitsarbeit), E-Mail: j.vogt@smith-magenis.de, Mobil: +49 (0)179-732 732 4