

Ein Leben mit seltener Krankheit

Nicole Nickels Tochter hat das Smith-Magenis-Syndrom. Deshalb neigt sie unter anderem zu Wutausbrüchen. Ein Alltag ist für die Familie eine Herausforderung.

Dana Thoeren

Bielefeld. „Ich fühle mich wie eine Feuerwehr, die von Brandherd zu Brandherd fährt“, sagt Nicole Nickel. Ihre Tochter Romy ist 18 Jahre alt und hat eine sehr seltene genetische Störung: das Smith-Magenis-Syndrom (SMS). Deswegen neigt ihre Tochter zu Wutausbrüchen und zeigt herausfordernde Verhaltensweisen. Der Alltag ist für die Familie deshalb nicht einfach.

Romy ist Nickels zweites Kind, geboren nach einem großen Bruder, der völlig gesund ist. „Es war mir eigentlich schon nach der Geburt klar, dass irgendwas nicht stimmt“, sagt Nickel. „Sie war lethargisch, wie eine Stoffpuppe. Sie hat kaum am Geschehen teilgenommen.“ Romy war entwicklungsverzögert, hat alles viel später gelernt, als üblich – drehen, laufen, sprechen.

Mit zwei Jahren fingen bei Romy dann die Schlafstörungen an. „So ab zwei Uhr war es vorbei. Wir sind bestimmt sechs Mal nachts aufgestanden.“ Erschöpfung und Schlafmangel brachten Nickel und ihren Ehemann an das Äußerste. Wenig später wurde Romy mit Autismus diagnostiziert. Für Nickel war diese Diagnose aber nur ein Teil des Puzzles. „Das machte es für uns einfacher, weil wir verstanden haben, dass tatsächlich irgendwas nicht stimmt. Trotz allem hab ich immer gedacht: Das ist nicht alles.“

Tatsächlich habe man Romy schon sehr früh auf das Smith-Magenis-Syndrom getestet, erzählt Nickel – allerdings mit negativem Ergebnis. Besonders die für SMS typischen Schlafstörungen hätten die Ärzte damals auf diese Fährte gebracht. Erst als Romy bereits in der Grundschule war, brachte ein zweiter, tiefer gehender Gentest die erhoffte Diagnose: Romy hat das Smith-Magenis-Syndrom. „Aber davon eine Mutation, die es zu dem Zeitpunkt noch nicht gab. Also etwas komplett Einmaliges.“

Bei der Recherche über das Syndrom fügte sich das Puzzle endlich zusammen: „Da habe ich gedacht: Ja, das ist es“, erzählt sie. „Dieses extrem Aggressive, dieses ‚Von jetzt auf gleich‘, von Jekyll zu Hyde. Von ‚Wir sitzen fröhlich alle

zusammen und spielen ein Spiel‘ und drei Sekunden später fliegt alles runter.“

Wie bei vielen Beeinträchtigungen ist auch SMS ein Spektrum – jeder Betroffene ist anders. SMS kann eine Vielzahl an Symptomen mit sich bringen: Wie etwa Romys Entwicklungsverzögerung im Kindesalter und der typischerweise gestörte Schlaf-Wach-Rhythmus, der heute durch Medikamente unter Kontrolle ist. Ihr aufmerksamkeitssuchendes Verhalten oder die Stimmungsschwankungen und Wutanfälle, die Romy nicht steuern kann, gehören auch dazu.

Laut Allianz Seltener Chronischer Erkrankungen (ACHSE) gilt eine Erkrankung als selten, wenn weniger als 5 von 10.000 Personen betroffen sind. Beim Smith-Magenis-Syndrom wird eine Inzidenz von 1:15.000 oder 25.000 geschätzt.

Deutschlandweit gibt es laut Sirius e.V., dem Selbsthilfeverein für das Smith-Magenis-Syndrom, etwa 3.200 Fälle. Ausgelöst wird SMS durch eine Deletion oder Mutation auf dem kurzen Arm des 17. Chromosoms.

„Romy hat ganz viele tolle Seiten“, erzählt Nickel. Zum Beispiel sei sie sehr witzig. „Durch, dass sie diese Mutation hat, ist sie für ein SMS-

Kind kognitiv sehr stark.“ Romy könne gut sprechen und habe einen großen Wortschatz. Außerdem kann sie lesen und schreibe gerne Geschichten. „Romy kann Gefühle transportieren, das kann man sich nicht vorstellen.“ Dennoch: Ihr herausforderndes Verhalten macht es ihren Eltern oft nicht einfach.

Während Romys Schulzeit mussten Nickel und ihr Mann oft in der Schule vorstellig werden. Alleine lassen könne man Romy auch heute mit 18 Jahren nicht. Dazu Behördengänge und Bürokratie, um Unterstützung zu beantragen. Aktivitäten muss die Familie ständig absagen – teils auch kurzfristig. Während seiner Kindheit sei ihr Sohn deshalb oft zu kurz gekommen, was Nickel sehr bedauert. „Das ist ein Balanceakt.“

Dabei könne Romy sehr umgänglich sein – wenn man

ihr auf Augenhöhe begegnet und sie richtig kennenlernt. „SMS ist einfach probieren, anders sein, querdenken“, erklärt die Bielefelderin. „Es mit Humor probieren. Versuchen, sie irgendwie anders aus der Reserve zu locken.“ In der Kommunikation mit Romy brauche es klare, kleinschrittige Absprachen und vor allem ständige Wiederholungen dieser Absprachen.

Erfahren habe die Familie stattdessen oft nur Unverständnis. Nicht nur von Außenstehenden, die das Verhalten ihrer Tochter nicht nachvollziehen können, sondern auch von Pädagogen, die Romy eigentlich unterstützen sollten. „Romy ist emotional in einem Kleinkindalter“, erklärt Nickel. Das mache den Umgang für viele schwierig. „Wenn es Menschen gibt, die sich die Mühe machen, dahinterzusehen und sich einfach mal mit der Krankheit auseinandersetzen, dann gibt es Wege, damit umzugehen.“ Dieser Blick hinter die Mauer fehle aber oft.

Wegen Romys Verhalten begleite die Familie besonders ein Satz seit Jahren: Wir können das nicht leisten. Derzeit hat die Familie Hoffnung, dass Romy einen Platz in einer Tagesstruktur bekommt. Dort hospitiere sie bereits und sei sehr glücklich.