



Wenn „Sorgenkinder“ groß werden - Transition bei Menschen mit Fragilem-X Syndrom

BAG Jahrestagung
Potsdam, 9./10. Mai 2014

Dr. Jörg Richstein



Übersicht

Fragiles-X Syndrom

Menschen mit Fragilem-X

**Medizinische Versorgung in Kindes-/Jugend- und
Erwachsenenalter**

Ausblicke

Fragiles-X Syndrom

Fragil (lat. fragilis):

„Fein(gliedrig), hauchdünn, zerbrechlich“

X-Chromosom

Syndrom (gr. syn-drómos):

„Zusammenlauf, Zusammenkommen (versch. Merkmale)“

Früher: Martin-Bell Syndrom, Marker-X Syndrom
(erstmalig beschrieben 1943)

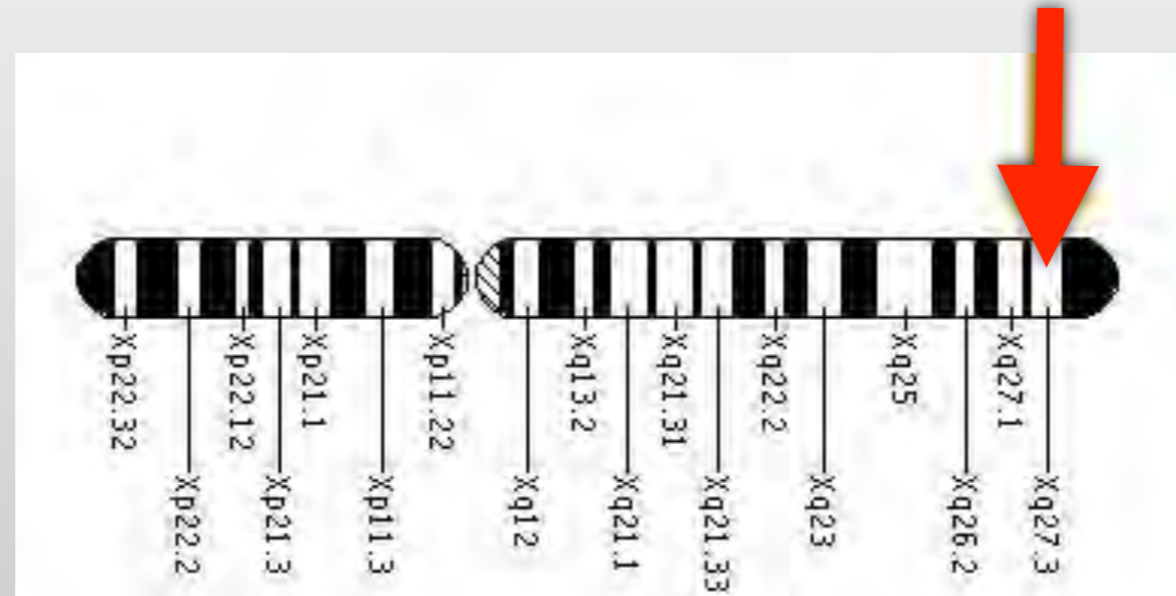
Chromosomensatz ♂



Ein fragiles X-Chromosom



Die „zerbrechliche“ Stelle



Veränderung an der Stelle Xq27.3

FMR1-Gen (identifiziert 1991)

Rezept des Proteins FMRP
(= „Fragile X Mental Retardation Protein“)

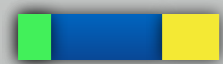
Ursache des Fragilen-X

X-Chromosom ist nicht zerbrechlich

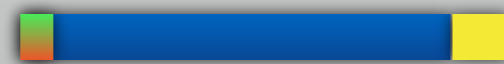
Eigentlich: (CGG-) Repeatverlängerung

Entwicklung über mehrere Generationen:

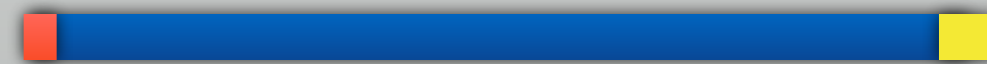
Normalbereich



Prämutation



Vollmutation



Bereits Prämutation kann Auswirkungen haben
(→ FXTAS, FXPOI)

Auswirkungen der Vollmutation

FMR1-Gen wird inaktiviert

Keine Produktion des FMR-Proteins

⇒ Fragiles-X Syndrom (→ "FXS")

♂ sind stärker betroffen (XY)

Prävalenzen:

Prämutation	1:250/500 ♀ / ♂
Vollmutation	1:3000 (?)
FXS	1:4000 (?)

Funktion des FMR-Proteins

Nicht „lebensnotwendig“

Wird in vielen Zelltypen produziert

⇒ Verschiedenartige Symptome

Einige körperliche Auswirkungen

Wichtigste Funktion im Gehirn:

Steuerung der Plastizität* der Synapsen

*Stärke der Verbindung

Menschen mit FXS (aus unserem Verständnis)

„Kognitive Defizite, geistige Behinderung, Autismus“

Nehmen ihre Umgebung anders wahr

Permanente Reizüberflutung, hyperaktiv

Können Situationen nicht richtig einschätzen
(sonderbare Prioritätensetzung)

Kommunikationsprobleme
(können nicht sprechen und/oder sich nicht ausdrücken)

Soziale Ängste/Scheu, starke Verhaltensauffälligkeiten

Menschen mit FXS (aus ihrer Sicht)

„Wir tun uns schwer mit Blickkontakt – bitte setzt oder stellt euch neben uns und seht uns nicht direkt in die Augen.“

„Wir lieben Routineabläufe und finden es schwierig, mit Veränderungen umzugehen – sagt uns, wenn Veränderungen anstehen und warum sie notwendig sind.“

„Es kann sein, dass uns das Sprechen schwer fällt, aber unterschätzt unser Verständnis für Sprache nicht – sprecht weiter mit uns und denkt daran, dass wir alles hören, was ihr sagt!“

„Wir haben einen ausgeprägten Sinn für Humor – lasst uns einfache Unterhaltungen führen und uns gemeinsam an netten Späßen erfreuen.“

Menschen mit FXS (aus ihrer Sicht)

„Wenn Ihr uns etwas beibringen wollt – zeigt uns, wie es geht. Verwendet kurze Sätze mit Pausen dazwischen, anstatt langsamer zu sprechen.“

„Wenn es uns zu laut und zu wuselig wird – was zum Beispiel passieren kann, wenn zu viele Leute im Raum sind – kann es sein, dass wir in Panik geraten und Angst bekommen. Lasst uns erst einmal kurz verschwinden, um uns zu sammeln. Es ist sehr gut möglich, dass wir später wieder zurückkommen.“

„Wir reagieren sehr sensibel auf Stimmungen anderer Leute, deren Gefühle und Verhalten – wenn andere sich Sorgen machen, beunruhigt uns das. Wenn jemand sich aufregt, machen wir uns Sorgen um ihn.“

Menschen mit FXS (aus ihrer Sicht)

„Wir mögen ruhige Umgebungen und fürchten uns, wenn andere sich streiten oder schreien.“

„Passt auf, uns nicht zu nahe zu kommen – manchen von uns sind Berührungen unangenehm.“

„Es fällt uns schwer, unsere Gefühle auszudrücken oder nach Hilfe zu fragen – wenn sich unser Verhalten verschlechtert, machen wir uns wahrscheinlich über etwas Sorgen.“

„Versucht uns zu verstehen, dann können wir alle zusammen das Leben genießen.“

(Mit herzlichem Dank an Lynne Zwink, UK Fragile X Society)

Menschen mit FXS (aus unserer Sicht)

Sehr liebe Menschen

Humorvoll

Hilfsbereit

Friedliches Wesen

Feine Antennen für Gefühle Anderer

Sind eigentlich keine „Patienten“ und normalerweise nicht krank

Der Weg zur Diagnose

Üblicher Verlauf:

Eltern stellen Entwicklungsverzögerung und/oder Auffälligkeiten fest

Kinderarzt beruhigt

Eltern bleiben beunruhigt

Kinderarzt auch beunruhigt

Diagnosealter ca. 2-3 Jahre \emptyset (?), σ

Diagnoseübermittlung oft mangelhaft, Verarbeitung 1 Jahr

Probleme im Kindesalter

Umgebung ist nicht auf Kinder mit FXS eingestellt

Schulische Angebote (auch schon Kindergärten) oft mangelhaft (inklusive Angebote falscher Inklusion)

Freizeit-/Sportangebote nicht existent oder nicht auf Menschen mit FXS (,..) eingestellt

Informationen/Maßnahmen zur Vorbereitung auf das Leben im Erwachsenenalter fehlen

In der Folge müssen im Erwachsenenalter Probleme behandelt werden, die gar nicht hätten auftreten müssen

Med. Versorgung im Kindesalter

Im Allgemeinen gut! Spezialwissen um FXS allerdings meist nicht vorhanden

Frühförderung

Therapien: Logopädie, Krankengymnastik, Ergotherapie

Pädiater lernt das Kind über die Jahre kennen

Kinder/Jugendliche gewöhnen sich an Besuche

Besuche im Krankenhaus sehr problematisch

Leben mit FXS im Erwachsenenalter

Größter Problembereich

Fehlende Wohn- und Arbeitsmöglichkeiten

Falsche Betreuung durch fehlendes Verständnis

Auch hier: Fehlende Sport- und Freizeitangebote

Unerfüllte Liebeswünsche

Gefahr der Vereinsamung von Menschen mit FXS

Menschen aus schwieriger Umgebung in der Kindheit geraten in eine schwierige Umgebung im Erwachsenenalter!

Sorgen um Versorgung

Lebenslange Betreuung notwendig (vor allem ♂)

Sorgen um Versorgung nach dem Tod der Eltern

Ziel: Erhalt der Lebensfreude des Kindes

„Wer wird mein Kind verstehen können?“

„Wer wird mein Kind verstehen wollen?“

Schlüsselproblem: Kommunikation

Med. Versorgung im Erwachsenenalter

Zwei „Arten“ von Versorgungsdefiziten:

Versorgungsdefizite, die sich nur mittelbar aus der genetischen Besonderheit ergeben

Versorgungsdefizite, die unmittelbar mit dem Syndrom in Zusammenhang stehen

Mittelbare med. Versorgungsdefizite

Auch Menschen mit FXS sind gelegentlich „normale“ Patienten

Trotzdem gibt es aufgrund ihrer genetischen Besonderheit Unterschiede bei Diagnose und Therapie „normaler“ Erkrankungen

Erwachsene mit FXS als normale Patienten

Wichtige Ursachen von Problemen:

Soziale Ängste

Reizüberflutung

Taktile Abwehr

Probleme mit Sprache/Ausdrucksfähigkeit

Mangelndes Körperbewusstsein

Wartebereiche in Klinik und Praxis

„Drei Stunden mit meinem Sohn [im Wartezimmer] sitzen zu müssen ist der pure Horror.“

Kurzfristige Terminabsprachen

Flexible Handhabung der Patientenreihenfolge

Warten in anderen (ruhigeren) Räumen

Barrierefreiheit endet nicht bei Rollstuhlzugängen!

Besonders problematisch: Facharztbesuche

Maßnahmen vor dem Besuch in Klinik oder Praxis

Information des Arztes/med. Personals über die genetische Besonderheit des Betroffenen

Gespräch mit dem Patienten vor medizinischen Maßnahmen

Gewöhnung an Umgebung

Erläuterung, was passieren wird

Gespräch ohne den Patienten

Erklärung der gesundheitlichen Problematik in Ruhe bei gleichzeitiger Vermeidung, über einen Menschen in dessen Beisein zu sprechen

Diagnose und Therapie

Krankheitssymptome erkennen und ausdrücken schwierig

Verwendung einfacher Sprache, kurze Fragen

Vorab-Gespräch (ggfs. ohne den Betroffenen)

Gefahr der Abwehr von Maßnahmen

Vermeidung durch gute Vorab-Erläuterung

Helfer in Bereitschaft (Bsp. Röntgenaufnahme)

Diagnose und Therapie

Einschätzung der Wirkung therapeutischer Maßnahmen schwierig!

Gute Kommunikation mit Eltern/Betreuern

Paradoxe Reaktionen bei Sedierung

Verzicht auf Sedierung

Spezielle Probleme bei FXS (, ...)

Unmöglichkeit der Kenntnis von Details 6000 seltener Erkrankungen impliziert Mangel an Spezialwissen

Informationsquellen spärlich und mangelhaft

In der Folge fehlende oder falsche Therapien

Notwendig wäre „Grundausbildung“ zur Behandlung geistig behinderter Patienten

Spezielle medizinische Versorgungsdefizite

Probleme mit dem MDK/Pflegeeinstufung

„Bei der Pflegeversicherung hat man manchmal den Eindruck: Erwachsen = Nicht mehr stark behindert. Viele werden zurückgestuft.“

„Reha-Maßnahmen für Erwachsene mit geistiger Behinderung sind schwer zu erhalten, wie auch sonst wird meist alles erst einmal abgelehnt.“

Spezielle Mängel

Verhaltenstherapien für Erwachsene

 Sozialverhalten

 Konsumverhalten: Essstörungen, Medien, Alkohol

Psychotherapien für Erwachsene mit FXS

Speziell bei Fragilem-X: Hilfen für weibl. Betroffene

Anlaufstellen für Familien mit erwachsenen Kindern mit geistiger Behinderung bzw. Betreuern in Einrichtungen

„SPZ“ für Erwachsene

Koalitionsvertrag:

„Für Erwachsene mit geistiger Behinderung und schweren Mehrfachbehinderungen werden medizinische Behandlungszentren analog zu den sozialpädiatrischen Zentren zur (zahn-) medizinischen Behandlung (neuer § 119c SGB V) geschaffen.“

Sehr begrüßenswert

Umsetzung hoffentlich zielgerecht!

Pharmazeutische Versorgung

Sollte sich auf Notfälle (im Sinne von Verhaltenseskalationen) beschränken!

Übergangsweise zur Überwindung spezieller Hürden (z.B. Übergang in neue Umgebungen)

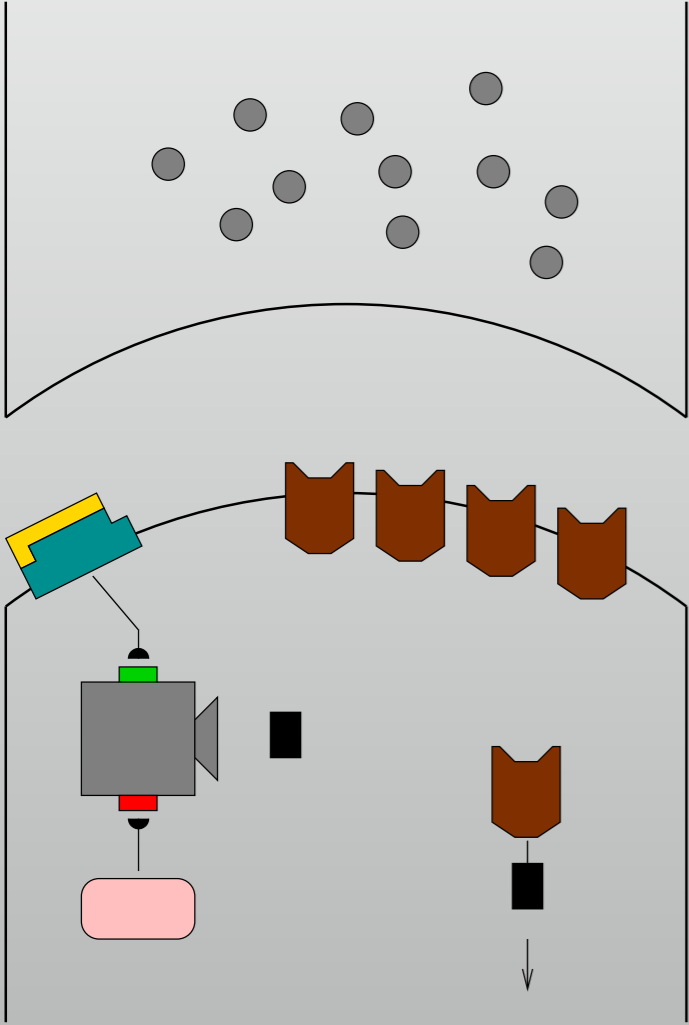
Traurige Realität: Gerade bei Erwachsenen oft dauerhafte Ruhigstellung durch Medikamente, teilweise gefährliche Kombinationen

Neuer Ansatz bei Fragilem-X:

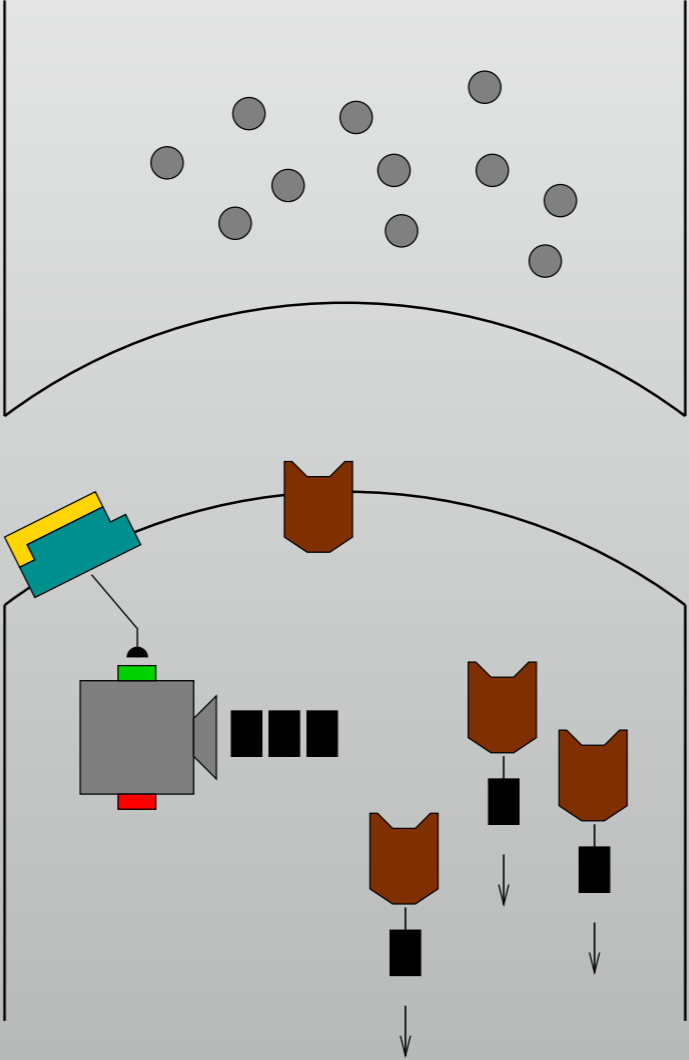
Entwicklung gezielter Medikation durch Eingriff in den durch das Fehlen von FMRP veränderten synaptischen Stoffwechsel

mGluR-Theorie

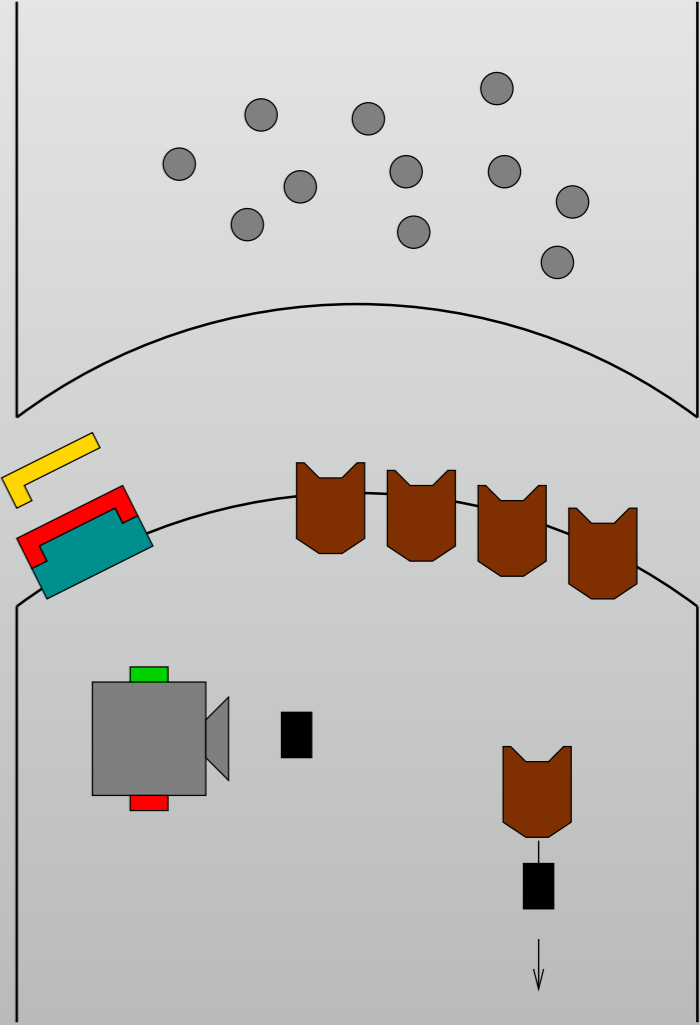
Mit FMRP



Ohne FMRP



mGluR5-Antagonist



- Neurotransmitter
- Protein
- mGluR5-Rezeptor
- AMPA-Rezeptor
- Glutamat
- mGluR5-Antagonist
- FMRP

mGluR-Antagonisten: Theorie

FMRP steuert indirekt die Plastizität der Synapsen

Fehlen von FMRP führt zur unkontrollierten Schwächung der synaptischen Verbindungen

Eingriffsversuch durch mGluR-Antagonisten (Blockade der mGlu-Rezeptoren)

Erstaunliche Erfolge im Mausmodell

Klinische Studien von Novartis und Roche

mGluR: Klinische Studien

Zwei Phase II-Studien bei Novartis für Jugendliche sowie Erwachsene gescheitert!

Verträglichkeit war gut, Wirkung nicht nachweisbar

Gründe können vielfältig sein

Sehr starker Placebo-Effekt!

Ende April: Abbruch des Programms bei Novartis

Ergebnisse von Roche im Laufe des Jahres 2014

Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.

Über 450 Mitgliedsfamilien

Gegründet 1993

Bundesweit mit regionalen Vertretungen

Jahrestagung, Konferenzen, Zeitschrift, Website:
www.frax.de



ACHSE e.V.

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Dachverband, über 110 Mitgliedsverbände

Gegründet 2005

Vertritt die Interessen von bundesweit etwa
4 Millionen Betroffenen seltener Erkrankungen

Hilfe zur Selbsthilfe, Vernetzung, Diagnosefindung,
politische Lobbyarbeit

Website: www.achse-online.de

