

Pierre-Robin-Sequenz (PRS)

Beschreibung

Die Pierre-Robin-Sequenz ist eine seltene kindliche Fehlbildung im Kiefer- und Gesichtsbereich. Die Krankheit ist geprägt durch einen kleinen, nach hinten versetzten Unterkiefer, eine in den Rachen verlagerte Zunge und dadurch eine Behinderung der Atmung und eine Gedeihstörung; oft auch eine U-förmige Gaumenspalte. Wichtige Funktionen der Atmung, Ernährung, Sprache und Gehör sind beeinträchtigt. Atemaussetzer bedeuten oft akute Lebensgefahr.

Häufigkeit

Jährlich sind ca. 70 Kinder in Deutschland betroffen

Besondere fachliche und wissenschaftliche Expertise

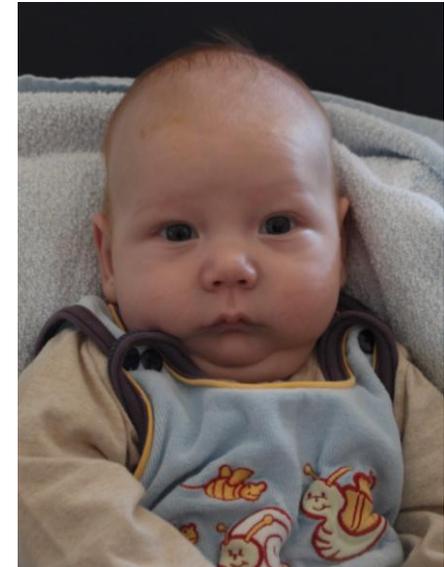
Während sonst Luftröhrenschnitt oder Unterkieferextension übliche Verfahren sind, wurde am Uniklinikum Tübingen eine nicht-operative spezielle Gaumenplatten-Therapie entwickelt, die zu einem Aufholwachstum des Unterkiefers und damit einer Besserung von Atmungs- und Wachstumsstörung führt. Inzwischen werden ca. 30% aller deutschen PRS-Patienten an das Spezialzentrum nach Tübingen überwiesen.



Ultraschallbild eines Fetus mit Pierre-Robin-Sequenz

Gegenwärtige Behandlung und Forschung am ZSE Tübingen

Aus der gemeinsamen Arbeit von Kinderärzten, Kieferorthopäden und Kieferchirurgen hat sich in Tübingen ein neues Therapiekonzept entwickelt, bei dem eine Gaumenplatte mit integriertem Sporn in die Mundhöhle eingebracht wird und die Zunge nach vorn verlagert. Sie beseitigt damit die Enge im Rachen und hilft das Unterkieferwachstum anzuregen. Dieses für das Kind wenig belastende Therapiekonzept führt zu einer wesentlich höheren Lebensqualität der Kinder mit Pierre-Robin-Sequenz und ihrer Familien, bedarf aber noch weiterer wissenschaftlicher Evaluation.



Nach ersten therapeutischen Erfolgen können Linus und seine Mutter endlich wieder schlafen. Aus Angst er könnte ersticken, haben seine Eltern Linus fast rund um die Uhr überwacht.

Bedarf für neue Forschung

Die weitere Therapie-Evaluation, aber auch Forschung zum Ursprung der Pierre-Robin-Sequenz ist dringend notwendig, da gerade letzterer noch weitgehend ungeklärt ist. Hier bietet die gute Zentralisierung für dieses Krankheitsbild ideale Voraussetzungen, um ausreichende Fallzahlen zu erreichen.

Linus

Linus ist ein aufgeweckter, fröhlicher Säugling. Alles in seiner Umgebung ist für ihn spannend. Interessiert beobachtet er die Schwestern und strahlt seine Mutter strampelnd aus seinem Bettchen auf der Tübinger Neonatologie an. Wäre da nicht immer noch der etwas nach hinten verlagerte Unterkiefer, würde man kaum bemerken, dass Linus anders ist als andere Säuglinge seines Alters. „Wir sind sehr froh, dass es ihm hier in Tübingen jetzt so gut geht“, erzählt mir die Mutter. „Wir haben wirklich schon ganz andere Zeiten mit ihm erlebt.“



Das Leben des kleinen Linus war zu Beginn eher schwierig. Als er geboren wurde schien noch alles in Ordnung. Trotz seines nach hinten verlagerten Unterkiefers konnte ihn die junge Familie bald mit in sein neues Zuhause nehmen. Die Kieferfehlbildung würde sich „verwachsen“, sagten die Ärzte. Doch Linus schlief schlecht und bekam nur schwer Luft. Er röchelte wie ein kleines Walross und schreckte alle 10 Minuten auf, um sich in eine andere Position zu legen. Auch fiel ihm das Trinken schwer, weil seine Zunge immer wieder in den Rachenraum rutschte. Er konnte immer nur sehr kleine Portionen zu sich nehmen, um dann sofort wieder nach Luft zu schnappen, wodurch das Füttern bis zu 2 Stunden dauerte. Seine Eltern brachten ihn zu verschiedenen Kinderärzten, die alle keine Diagnose stellen konnten und die Eltern weiterschickten.

An einem Sonntagnachmittag, setzte schließlich Linus' Atmung aus. Nur mit Mühe konnte sein Vater ihn wiederbeleben und sofort ins Krankenhaus bringen. Allerdings wusste auch im Krankenhaus niemand, was mit dem kleinen Jungen nicht stimmte.

Von diesem Moment an blieb Linus keine Minute mehr unbeobachtet. Seine Mutter schlief kaum noch um die Atmung ihres Sohnes zu überwachen. Die Eltern wechselten sich so gut wie möglich ab, damit immer eine Person bei Linus sein konnte. Duschen, einkaufen, arbeiten – alles wurde der Überwachung von Linus hinten angestellt. Alle 3 bewegten sich am Rande ihrer Kräfte, bis der Zufall ihnen schließlich zu Hilfe kam.

Über eine Freundin der Mutter hatte eine Erzieherin am Kindergarten von Linus gehört und war aufmerksam geworden. Irgendwo hatte sie diese Symptome schon einmal gehört und kannte auch die Anlaufstelle für diese Kinder in Tübingen. Ab diesem Zeitpunkt ging alles sehr schnell. Linus konnte im Tübinger Zentrum für seltene kindliche Kiefer- und Gesichtsfehlbildungen, einem Spezialzentrum des ZSE Tübingen, aufgenommen und mit der seltenen Krankheit Pierre-Robin-Sequenz (PRS) diagnostiziert werden. Endlich einen Namen für den Zustand ihres Sohnes zu haben, und Experten gefunden zu haben, welche sich auskannten und ihre Fragen beantworten konnten, war für die Eltern eine unbeschreibliche Erleichterung.

Linus wurde am Zentrum für seltene Erkrankungen mit der „Tübinger Platte“ – eine spezielle, in Tübingen entwickelte Gaumenplatte, welche die Zunge nach vorn bringt und das Unterkieferwachstum anregt – behandelt und macht bereits nach wenigen Tagen die ersten Fortschritte. Mittlerweile hat Linus schon etwas zugenommen und entwickelt sich bisher seinem Alter entsprechend normal. Seine Eltern hoffen nun, dass seine weitere Entwicklung nicht verzögert ist und er keine Gehörschwierigkeiten hat. Auch sein Unterkiefer hat sich bereits ein Stückchen nach vorne geschoben. Am allerwichtigsten ist aber: Linus und seine Mutter können dank der ZSE-Experten wieder mit weniger Angst vor Atemaussetzern ruhiger schlafen.

Projektbeschreibung

Vergleichende Untersuchung der Sprechfunktion von Kindern mit Pierre Robin Sequenz (PRS) und Kindern mit isolierter Gaumenspalte

Zusammenfassung:

Kinder mit einer PRS haben auf Grund der postnatalen Hypoxie eine schlechtere neurologische Entwicklung. Auf Grund der häufig assoziierten Gaumenspalte ist die Sprechentwicklung damit in 2-facher Weise in ihrer Entwicklung behindert und schlechter als bei gesunden Gaumenspaltenkindern.

Durch Anwendung der Tübinger Atmungsplatte kommt es zu keiner relevanten postnatalen Hypoxie und damit zu keiner schlechteren neurologischen Entwicklung. Die Sprechentwicklung von PRS Kindern mit Gaumenspalten entspricht der Sprechentwicklung von gesunden Gaumenspaltenkindern.

Dank der Entwicklung der Tübinger Atemplatte, ist Tübingen sicher mit Abstand das Zentrum mit den meisten PRS Kindern in Deutschland. In der geplanten Studie sollen ca. 20 PRS Kindern mit Gaumenspalte und 40 gesunde Kindern mit isolierter Gaumenspalte im Alter von 5-7 Jahren bzgl. ihrer neurologischen Entwicklung und ihrer Sprechfunktion untersucht werden. Alle Kinder mit PRS wurden mit der Tübinger Platte behandelt. Alle Kinder wurden von zwei Chirurgen nach der gleichen Technik operiert.

Mit dieser Studie erhoffen wir uns Erkenntnisse zu gewinnen um anderen PRS Kindern eine frühzeitige Behandlung zur Verfügung stellen zu können und somit eine verbesserte Entwicklungsmöglichkeit zu bieten.

Die Studie würde als Kooperation zwischen der MKG-Chirurgie Tübingen (Prof. Dr. Dr. S. Reinert & Prof. Dr. Dr. M. Krimmel, Koordination), der Entwicklungsneurologie Tübingen und der Phoniatrie und Pädaudiologie Universitätsklinikum Halle durchgeführt werden.



Ektodermale Dysplasie (ed)

Beschreibung

Ektodermale Dysplasie ist eine erbliche Erkrankung, die alle Gewebe betreffen, die während der Entwicklung in der Gebärmutter aus dem sogenannten Ektoderm hervorgehen. Dementsprechend haben Patienten mit diesen Erkrankungen klinische Veränderungen wie, dünnes Haar und/oder fehlende oder missgebildete Zähne. Die klinische Variation an Symptomen ist in den Unterformen sehr hoch. Vor allem aber leiden die Patienten daran nicht schwitzen zu können.



Patient mit Ektodermaler Dysplasie mit schütterem Haar, Pigmentstörungen, Zahnanomalie und fehlender Schweißproduktion. Letzteres bedingt eine starke Wärmeempfindlichkeit

Häufigkeit

7 von 10.000 Neugeborenen

Besondere fachliche und wissenschaftliche Expertise

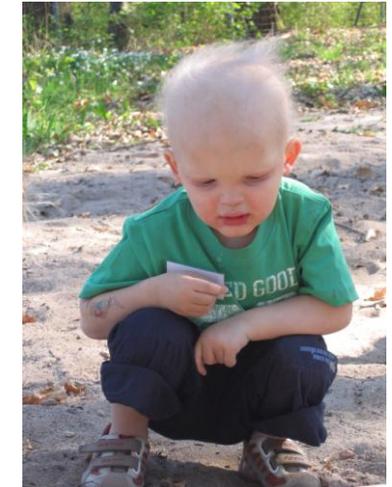
Das Zentrum für seltene Erkrankungen Tübingen betreut eine der größten Sammlungen von Patienten mit Ektodermaler Dysplasie in Deutschland. Von uns wurden die Symptome der Haut zum ersten Mal systematisch untersucht. Dies ist deshalb so wichtig, weil nur dann sinnvoll eine Untersuchung der

Ursachen möglich ist, wenn die Erkrankung in seinen Unterformen genau bekannt ist.

Gegenwärtige Behandlung und Forschung am ZSE Tübingen

Patienten mit Ektodermaler Dysplasie kommen regelmäßig zur Kontrolluntersuchung nach Tübingen. Hier werden alle Krankheitssymptome untersucht und behandelt. Hierzu arbeiten die Hautklinik, die Humangenetik, die Zahnklinik und die Kinderklinik eng zusammen.

Aus der Forschung ist für einzelne Unterformen bekannt, welche Gene jeweils verändert sind. Für die Unterformen von Ektodermaler Dysplasie, für die keine defekten Gene bekannt sind, suchen wir nach genau diesen Genen und ordnen die klinischen Symptome der Genetik zu.



Bedarf für neue Forschung

Die Methoden zur Bestimmung genetischer Ursachengene sind aufwändig und teuer. Eine Untersuchung pro 1 Patient kostet etwa 5.000 Euro. Trotzdem ist diese Bestimmung wichtig, um den Patienten sagen zu können, was die Ursache ihrer Erkrankung ist.



Jasmina

Mein Name ist Jasmina. Ich bin das Mittlere von drei Kindern. Meine ältere Schwester hat wie ich die seltene Erkrankung Ektodermale Dysplasie, kurz: ed. Mein jüngerer Bruder ist gesund. Soweit man so etwas sagen kann. Denn ich fühle mich nicht krank.

Mit ed wird man geboren. Es ist ein seltener Gendefekt, der unter anderem dazu führt, dass alle außenliegenden Organe, die in der Regel etwas mit unserem größten Organ, der Haut, zu tun haben, von Fehlbildung betroffen sein können. Das bedeutet bei mir, dass ich nicht schwitzen kann, nur Milchzähne habe und lange Jahre unter Neurodermitis gelitten haben. Außerdem habe ich schlecht funktionierende Schleimhäute, was häufig zu Infekten führt. Auch hatte ich lange Zeit schütteres Haar. Bei Härtefällen bedeutet ed auch eine Sehschwäche bis hin zur Blindheit, eine Fehlbildung der Gesichtsform, vor allem der Nase und des Kiefers, weißes bis gar kein Haar, nicht vorhandene Nägel und gar keine Zähne. So auffällig wie die Erkrankung erscheint, so selten wurde sie noch vor 25 Jahren erkannt oder diagnostiziert. Da war meine Schwester 1 Jahr alt.

Meine Mutter ging mit ihr zum Kinderarzt, weil sie häufig weinte. Sie weinte, obwohl sie gefüttert, gewickelt, ausgeschlafen und geliebt war. Sie weinte ohne Grund. Zum Glück hatten wir einen guten Kinderarzt, der auf die merkwürdige Idee kam, meine Mutter zu fragen, ob dieses einjährige Baby den schwitzen könnte.

Meine Mutter beobachtete meine Schwester eine Weile und tatsächlich, sie schwitze nie. Der Kinderarzt erklärte meiner Mutter, dass er mal irgendwo irgendetwas über eine seltene Erkrankung gelesen hätte, bei der der Mensch nicht schwitzen kann, nur Milchzähne bekommt, schütteres Haar, Hautprobleme und schlechte Schleimhäute hat. Mehr wusste er über dieses Krankheitsbild nicht. Vielleicht gäbe es eine Selbsthilfegruppe. Die Empfehlung des Kinderarztes lautete: „Ziehen sie ihr Kind nicht zu dick an und suchen sie nach einer Selbsthilfegruppe.“

Meine Mutter tat beides und war in beidem erfolgreich. Es gab nicht weit von Tübingen entfernt eine Selbsthilfegruppe. Hier traf meine Mutter auf eine Handvoll Menschen, die ebenfalls ein paar ed Kinder hatten und versuchten, sich gegenseitig Tipps zu geben. Tipps, die erst noch erfunden werden mussten.

Meine Mutter kleidete meine Schwester in Schichten, so dass man immer etwas ausziehen konnte. Und als die ersten zapfenförmigen Zähne kamen, sagte der damalige Zahnarzt: „Daran machen wir am besten gar nichts. Für die Zähne sollten Sie in die Klinik gehen.“ Die Klinik war in Tübingen und wurde für meine Familie neben der Selbsthilfegruppe die zweite Anlaufstelle für alle Fragen rund um ed und ein zweites Zuhause.

Doch viele Fragen wusste niemand zu beantworten. Selbst wenn man durch Röntgenaufnahmen vermuten konnte, wie viel bleibende Zähne das Kind einmal bekommen würde, so war vieles einfach unentdeckt und unheilbar.

Was soll man gegen nicht funktionierende Schweißdrüsen unternehmen? Manche Menschen denken, es ist cool nicht schwitzen zu können, denn schließlich bekommt man keine Schweißflecken unter den Armen. Ich denke es ist uncool, denn schließlich darf ich nicht lange der Sonne oder hohen Temperaturen ausgesetzt sein, weil sonst mein Körper überhitzt und ich in Ohnmacht falle. Außerdem nimmt Fieberkriegen ganz andere Dimensionen an, wenn man nicht schwitzen kann.

Da es wenige Antworten auf viele Fragen gab war meine Mutter gezwungen, in vielerlei Hinsicht einen Alternativweg zu gehen. Mit Homöopathie, Quarkwickel, einer ausgewogenen und vollwertigen Ernährung und vielem mehr bekam sie die Haut- und Haarprobleme in den Griff. Der Zustand der Schleimhäute besserte sich ebenfalls. Übrig blieben die Zähne und das Schwitzen. Und auch dafür hatte meine Mutter einen Weg. Sie wusste, dass wir eine starke Seele brauchen würden, um mit dieser seltenen Erkrankung leben zu können und die kommenden Strapazen zu überstehen. Und sie stärkte unsere Seelen.

Jasmina

Das Leben als Mensch mit seltener Erkrankung begann für mich etwa im Kindergartenalter. Auch wenn die ungewöhnliche Ausprägung meiner Zähne damals noch nicht so auffiel, da alle Kinder noch am Zähne bekommen waren, Zahnwechsel hatten oder sich einfach noch keine Gedanken darüber machten, so begann ich auf komische Anmerkungen Folgendermaßen zu antworten: „Ich habe eine Krankheit, aber sie ist nicht ansteckend.“ Meistens lachten die anderen Kinder dann und spielten mit mir weiter.

Als ich älter wurde, war es nicht mehr so leicht, diese Antwort zu verwenden. Meine Mutter ging in meine Klasse und erklärte was es ist und trotzdem kam ich oft weinend nach Hause, weil ich bespuckt, geschlagen, gemobbt und ausgelacht wurde.

Man sagte zu mir Hackfresse, Zweizahn oder Zombie.

Ich wurde im Sportunterricht immer als Letzte in eine Mannschaft gewählt, da ich bedingt durch das Schwitzen ständig aussetzen musste und kaum Leistung erbrachte. Ich konnte das sogenannte „gesunde Frühstück“ in der Schule kaum genießen, da ich mit meinen Zähnen keine Äpfel oder Karotten abbeißen konnte. Meine beste Freundin biss mir dann meist ein Stück Apfel runter und gab es mir. In dieser Zeit war ich 14 Jahre alt. Die emotionale Unterstützung meiner Familie und meiner Freunde half mir, die Schulzeit zu überstehen.

Auch als Erwachsene wurde ich häufig weniger ernst genommen, zum Beispiel beim Bankschalter oder bei der Post. Man behandelte mich wie eine unselbstständige Person, dabei war ich alles andere als unselbstständig. Schließlich hatte ich gelernt, mit vielen Unannehmlichkeiten auszukommen und meine Fehlbildungen irgendwie zu kompensieren. Bis zu meinem Studium blieb ich in vielerlei Hinsicht Außenseiter, Abnormal, Unwillkommen. Vielleicht war es der intellektuelle Stand von meinen Mitstudenten, jedenfalls akzeptierten sie mich und mein Äußeres, als ich am ersten Unitag in der Vorstellungsrunde von meiner seltenen Erkrankung erzählte und sogar Applaus für meinen Mut bekam.

Die bedingungslose Liebe meiner Mutter und ihre guten Worte stärkten mich immer weiter zu machen. Für meine Mutter war ich nicht krank, ich war einfach ihre Tochter, ihr Kind. Es gab keine andere Jasmina.

Während meiner Zeit an der Universität fanden schließlich drei große Operationen statt, die mir zu etwas mehr Lebensstandard verhelfen sollten.

Man konnte das Problem mit meinen Zähnen zwar nicht heilen, aber es gab eine andere Lösung, mir zweite Zähne zu beschere: Implantate.

Über zwei Jahre hinweg wurden mir alle Milchzähne gezogen, ein Nerv im Unterkiefer verlegt, Knochen aus beiden Hüften in beide Kiefer verpflanzt, 14 Implantate gesetzt, Schleimhaut vom Oberschenkel und Gaumen in den Kiefer verpflanzt und mir schließlich eine prothetische Versorgung auf die Implantate gesetzt, so dass ich heute mit strahlend weißen Hollywoodzähnen lächeln kann.

Mein Lebensstandard hat sich merklich geändert. Heute kann ich eine Karotte abbeißen. Ich lächele mit offenem Mund. Ich werde am Bankschalter viel ernster genommen. Keiner stellt mehr meine Selbstständigkeit in Frage.

Man merkt mir es kaum mehr an. Aber es ist in mir. Und es kommt immer wieder zum Vorschein, zum Beispiel wenn ich an warmen Sommertagen auf einen Ventilator in meinem Bürozimmer bestehen muss oder wenn ich wieder und wieder zu Kontrollterminen nach Tübingen fahren muss.

Meine seltene Erkrankung hat mir viele Qualen auferlegt. Sie hat mich aber auch stark gemacht. Ich habe die andere Seite der Menschen gesehen, ich habe gelernt was es bedeutet, nicht normal zu sein. Und ich habe Hoffnung gefunden in einer Welt, in der man mit Menschen wie mir schwer umgehen kann

Es ist nicht heilbar und es ist nicht vorbei. Aber mit guten Ärzten, einer Selbsthilfegruppen, einer offenen Gesellschaft und einer liebevollen Familie ist es möglich, damit zu leben.

Jasmina

Heute habe ich ein abgeschlossenes Studium, zweite Zähne und bin verheiratet. Ed ist und bleibt in mir, aber ich will das Gute an andere weitergeben.

Aus diesem Grund mache ich die Kinderbetreuung in der Selbsthilfegruppe und stärke meine kleinen ed „Geschwister“, ihren Weg zu finden und zu gehen.

Aus diesem Grund habe ich diesen Bericht verfasst.

Es ist gut, wenn die Seltenen gesehen werden. Sie müssen noch mehr gefördert und unterstützt werden, denn die Welt ist hart zu ihnen und das obwohl gerade sie mehr Liebe, Unterstützung und Aufmerksamkeit nötig hätten.

Ich hatte das Glück, eine starke Mutter bekommen zu haben. Durch sie habe ich mich selten wie ein Waisenkind der Medizin gefühlt. Aber ich glaube sie hat sich oft wie eine „Waisenmutter der Medizin“ gefühlt. Zumindest nehme ich es an, denn sie war es, die zu vielen Ärzten ging, Zweitmeinungen einholte, unsere Tränen trocknete und uns unaufhörlich sagte, dass wir gut sind, wie wir sind und dass es eine Lösung geben wird.

Auch diese Waisenmütter verdienen unsere Anerkennung und unsere Unterstützung. Und ich hoffe, dass das, was in mich gelegt wurde, noch in viele andere Menschen gelegt werden kann und das Menschen mit einer seltenen Erkrankung nicht mehr Menschen mit seltener Unterstützung sein müssen.