

ANTONS DIAGNOSE: NEMALINE MYOPATHIE

Mein Sohn Anton ist 5 Jahre alt und bei ihm wurde die seltene Muskelerkrankung Nemaline Myopathie diagnostiziert.

Charakteristisch für die Erkrankung ist der Nachweis fadenförmiger und stäbchenartiger Strukturen im Muskel. Man unterscheidet sechs verschiedene Formen, basierend auf dem Ort des Gendefektes, auf Krankheitsbeginn, Verteilung und Schweregrad der Muskelschwäche und Einschränkung der Atemmuskulatur.

Welche Form bei Anton vorliegt, ist bisher nicht bekannt. Seit drei Jahren befindet sich sein Blut bei einer Forschungsstudie in Helsinki, wo versucht werden soll, den genauen Ort des Gendefektes ausfindig zu machen, da dies in Deutschland nicht gelungen ist. Aus diesem Grund konnten uns die Ärzte bisher keine Prognose des weiteren Krankheitsverlaufs nennen.

Anton wurde am 20. Januar 2007 nach einer tollen komplikationslosen Schwangerschaft geboren. An seinem zweiten Lebensstag stellten die Ärzte bereits eine Muskelschwäche fest. In seinen ersten Lebensmonaten wurden wir aus diesem Grund von Arzt zu Arzt geschickt und alle hatten ihre eigene Meinung. Diese Zeit war sehr schwierig für mich, da man von einem Extrem ins andere gefallen ist. Mit 6 Monaten wurde dann eine Muskelbiopsie durchgeführt, die drei Monate später die Diagnose brachte. Damals erklärte der Arzt, obwohl bei Anton kaum Spontanbewegungen zu erkennen waren, dass es ihm dennoch gelingen kann ein selbstständiges Leben zu führen und zu lau-



fen, da es eine leichte Form der Erkrankung sei. Aber es sollte alles anders kommen!

Mit ca. 10 Monaten hat er begonnen, immer schlechter zu essen. Ein Klinikaufenthalt hat daraufhin die Gewissheit gebracht, dass er starke Refluxe hatte und somit Schmerzen in der Speiseröhre. Eine genaue Kontrolle seiner Vitalparameter hat zusätzlich gezeigt, dass seine Sauerstoffsättigung im Blut nicht optimal war, woraus man deuten konnte, dass er hin-

und wieder Nahrung in die Lunge bekommen hat (aspiriert). Sein Zustand wurde immer schlechter, sodass wir seinen ersten Geburtstag auf der Intensivstation feiern mussten und mit einem Heimbeatmungsgerät für die Nacht und einer entsprechenden Maske nach Hause geschickt wurden. Da er nun gar keine Nahrung mehr zu sich nahm, bekam er eine Nasensonde. Trotzdem verschlechterte sich sein Zustand immer weiter und wir waren wegen ständiger Pneumonien permanent

im Krankenhaus. Zudem erhöhte sich der zusätzliche Sauerstoffbedarf zusehends. Auf mein Drängen hin bekam er dann auch endlich eine PEG-Sonde, da ihm die Nasensonde auf Dauer sehr zu schaffen machte und er nun auch komplett jegliche Nahrung verweigerte.

Mit 1,5 Jahren hatte er eine lebensbedrohliche Aspiration (Verschlucken von Nahrung), die erforderte, dass er intubiert werden musste und einige Zeit im künstlichen Koma lag. Da er im Nachhinein nicht von der künstlichen Beatmung entwöhnt werden konnte, entschieden wir, dass

er ein Tracheostoma bekommen soll. Das war für mich eine sehr schwere Entscheidung, da ich schreckliche Angst davor hatte und mir das Leben mit einer Trachealkanüle und einer eventuell permanenten künstlichen Beatmung extrem schwierig erschien. Außerdem sagten die Ärzte, dass er vielleicht niemals sprechen lernen könnte.

Aber es sollte wieder einmal alles anders kommen!

Denn durch die permanente Beatmung und die Trachealkanüle konnte Anton endlich beginnen richtig zu leben. Er entwickelte sich sehr gut und man konnte extreme kognitive Fortschritte feststellen. Ich hatte den Eindruck, dass er täglich neue Sachen lernte und bereits extrem wissbegierig war. Wir verständigten uns mit Mimik und Gestik. Motorische Verbesserungen gab es zwar nicht, aber er lernte wunderbar mit der Kanüle und der Beatmung zu leben und wurde ein richtiges Sonnenscheinkind und ein Filou.

Antons positive Einstellung und unsere besondere Bindung, die durch die vielen besonderen Erfahrungen entstanden ist, haben es mir leicht gemacht, mit dieser Situation positiv umzugehen. In der ersten Zeit habe ich als Mutter lediglich funktioniert, da ich in vielen Momenten überfordert schien. Nun haben wir Stück für Stück begonnen, unser Leben wieder in vollen Zügen zu genießen. Da ich mich mittlerweile zur „medizinische Fachkraft“ entwickelt hatte, konnten wir auch weitere Verbesserungen einleiten. So war ich zum Beispiel mit Anton in einer Berliner Klinik, um auf einer Spezialstation für heimbeatmete Kinder, seinen Beatmungsmodus so umstellen zu lassen, dass er optimal seiner Erkrankung angepasst ist. Zusätzlich wurde bei ihm noch eine Fundoplikatio durchgeführt (Verengung des Mageneingangs), damit es zu kei-

nen weiteren Nahrungs-Aspirationen kommen kann.

Seitdem Anton 2,5 Jahre alt ist, geht er in einen Integrativen Kindergarten. Die Begleitung einer Pflegekraft macht dies möglich. Er genießt die Zeit mit den anderen Kindern enorm. Obwohl seine motorische Entwicklung keine positive Wendung nahm, tat es die geistige umso mehr. Er hat gelernt, auch ohne speziellen Sprechaufsatz für seine Kanüle, zu sprechen. Es klingt zwar etwas anders aber man kann ihn gut verstehen. Auch hat er sämtliche Entwicklungsrückstände diesbezüglich aufgeholt und verfügt über einen altersgerechten Wortschatz. Er hat ein enormes Gedächtnis, sodass er beim Gute-Nacht-Geschichten vorlesen, manchmal ganze Passagen auswendig aufsagt. Dank der heutigen Technik (I-Pad, I-Pod) entwickelt er sich zu einem kleinen Computergenie.

Aufgrund der Unterstützung durch einen Pflegedienst (nachts, Kindergartenbetreuung) führen wir ein annähernd normales Leben. Ich gehe wieder arbeiten und genieße manchmal auch die Zeit für mich. Auch packe ich Anton nicht in Watte, damit er ähnliche Erfahrungen machen kann wie andere Kinder (Schlitten und Karussell fahren). Im letzten Jahr haben wir uns zum ersten Mal getraut, in den Urlaub an die Ostsee zu fahren. Es hat ihm so viel Spaß gemacht, dass der Urlaub für 2012 bereits gebucht ist.

Etwas Normalität ist uns in dem ganzen Wirrwarr um Krankenkasse, Therapeuten, Ärzten, Sanitätshäusern, Pflegedienst usw. immer wichtig gewesen.

Und so genießen wir unsere gemeinsame Zeit sehr intensiv und immer mit einer positiven Einstellung.

Ramona Zießnitz, Erfurt