

Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 2

Unsere Tochter Linn ist 7 Jahre alt und hat pontocerebelläre Hypoplasie Typ 2a (kurz: PCH 2a). Sie ist schwerst mehrfachbehindert, wird über Sonde ernährt und hat ein Tracheostoma, über das sie tagsüber selbst atmet und nachts beatmet wird.

PCH 2 ist eine erbliche Gehirnfehlbildung (beide Eltern sind Überträger), bei der bereits zur Geburt Teile des Gehirns zu klein angelegt sind: Pons = Brücke und Cerebellum = Kleinhirn. Zusätzlich kommt es im Verlauf der Jahre zu einem Abbau in allen Gehirnbereichen. Auch wächst das Gehirn insgesamt kaum, was sich äußerlich in einem deutlichen Microcephalus zeigt.

Die typischen Auffälligkeiten sind:

Bewegungsstörung

- Die Kinder bewegen sich auffällig viel mit unwillkürlichen Bewegungen. Irgendetwas ist immer aktiv, auch Gesicht, Zunge und Augen sind ständig in Bewegung. Nur im Schlaf bewegen sie sich nicht. Zielgerichtete Motorik ist sehr schwierig, aber zum Teil möglich.
- Die Kinder sind insgesamt sehr hoch im Tonus und überstrecken sich viel. Oft haben sie eine ausgeprägte Lieblingsseite. Wenn sie zufrieden sind, sind sie aber auch locker. Der Rumpf ist allerdings oft auch eher hypoton.

Orthopädische Probleme:

- aus dem hohen Tonus und der Lieblingsseite entstehen Skoliose und Hüftprobleme. Daher werden viele der Kinder mit Orthesen, besonderen Lagerungen, Botox-Spritzen, Muskelentspanner und evtl. auch OPs behandelt.

Entwicklung:

- Meist erreichen die Kinder keine typischen Meilensteine. Einzelne Kinder können sich drehen oder sogar sitzen oder in den Vierfüßler kommen.
- Auch die geistige Entwicklung ist kaum möglich. Kommunikation findet über Körpersprache, Mimik, Gestik und einfache Formen der Unterstützten Kommunikation statt. Viele Kinder lautieren auch gerne.

Schluck-/Essprobleme:

- Durch die unkoordinierten Bewegungen mit Mund und Zunge sowie der vielen Muskeln beim Schlucken entstehen viele Probleme. Diese führen zu langen Fütterzeiten, einer nur geringen Gewichtszunahme und auch öfter zur Sonden(-mit-)ernährung. Auch kommt es oft zu Aspirationen (Verschlucken von Nahrung oder auch nur Speichel in die Lunge), wobei die Kinder recht laute und heftige Hustenattacken haben.

Atemprobleme:

- Aus den Aspirationen entstehen oft Lungenentzündungen oder Verschleimungen, die bei manchen Kindern zum Tracheostoma, Beatmung und/oder Sauerstoffbedarf geführt haben.
- Durch unkoordiniertes Zusammenspiel von Muskeln im Rachen, zurückfallender Zunge und zum Teil auch Polypen ergibt sich auch oft ein Atemproblem, das wie ein Schlafapnoe-Syndrom wirkt, aber eben auch am Tag bestehen kann und vor allem auch bei Ärger und Aufregung vorkommt.

Schlafstörung/Unruhe:

- Viele Kinder mit PCH 2 sind insgesamt sehr unruhig, häufig unzufrieden und kämpfen mit ihrem Körper und der Welt. Sie schlafen schlecht und wachen immer wieder auf. Insbesondere die ersten Lebensjahre sind sehr schwierig. Sie können aber auch lachen, zufrieden sein und ihre Umwelt genießen! Nicht selten werden aber schon in den ersten zwei Lebensjahren „härtere“ Beruhigungsmittel nötig, um Zufriedenheit und einen guten Tagesablauf hinzubekommen.

Verdauung:

- Reflux vom Magen in die Speiseröhre, insbesondere Sodbrennen, macht vielen Kindern sehr zu schaffen. Sehr viele uns bekannte Kinder mit PCH 2 bekommen hochdosiert Säureblocker oder haben eine OP zur Verengung des Mageneingangs (Fundoplikatio) hinter sich. Nicht Aufstoßen können und Blähungen sind ein weiteres wichtiges und alltägliches Thema, bei dem PCH 2-Kinder rasend werden können.

Epilepsie:

- Viele Kinder entwickeln eine Epilepsie. Die Bandbreite ist aber recht groß, von früher schwer einstellbarer Epilepsie bis zu wenigen seltenen Anfällen bei Fieber, gibt es alles.

„Schiefsein“:

- Dieses Problem haben einige Kinder, in dem sie regelmäßig über Stunden oder zum Teil Tage zu einer Seite geneigt sind und diese Position nicht geändert werden kann. Es geht ihn dabei nicht gut und Behandlungsmöglichkeiten sind kaum vorhanden.

Lebenserwartung:

- Die Lebenserwartung ist eingeschränkt, aber nicht sehr genau zu benennen. Wir kennen Kinder im Alter von 1–19 Jahren. Aber wir haben im Laufe der Jahre auch schon Sternenkinder erlebt.

Charakter:

- PCH 2-Kinder haben oft einen enormen Willen und Kraft. Sie zeigen über Mimik und Körpersprache sehr genau, was sie wollen. Sie lieben die Gesellschaft und Körperkontakt und gerne darf es wild zugehen. Wenn nicht gerade irgendwas von den vielen Sachen stört, können sie sich auch schön freuen und die Tage genießen.

Was bedeutet das für Linn?

Sie hat viele dieser typischen Auffälligkeiten. Sie ist immer in Bewegung, allerdings nicht sehr ausladend. Gezielte Bewegungen fallen ihr schwer, sind aber in gewissem Rahmen möglich. Zum Beispiel bedient sie Taster der Unterstützten Kommunikation und „erzählt“ so in der Schule von ihren Erlebnissen, lässt eine Spielzeug-Kuh tanzen oder schaltet den Ventilator ein, usw.

Sie hat leider eine therapieresistente Epilepsie, die ihr täglich Anfälle beschert. Allerdings steckt sie die meist sehr tapfer weg und braucht fast nie Notfallmittel.

Linn ist stark sehbehindert, kann nicht richtig fixieren oder Blickkontakt halten. Aber auf ihrer Lichtbox und bei bestimmten Sehreizen schafft sie doch einiges an Fixierung und Konzentration.



Linn Strecker

Die Schluckstörung hat bei ihr zur Sondenernährung geführt und außerdem durch viele Aspirationen dazu dass sie beatmungspflichtig wurde und blieb und daher auch tracheotomiert wurde. Sie nutzt die Beatmung nachts aber auch zum Ausruhen und die Atemstörung im Schlaf kommt dadurch auch nicht zum Tragen.

Linn ist ein willensstarkes Kind mit dicken roten Locken, das vielen direkt in die Herzen springt.

Sie ist mit 2,5 Jahren in eine integrative KiTa gekommen, wo sie wunderbar gefördert wurde und auch ohne Pflegedienst sehr gut betreut wurde. Dieses Jahr ist sie nun eingeschult wor-

den und geht integrativ in eine Montessori-Schule bei uns im Wohngebiet, 5 Minuten Fußweg. Sie wird nun von unserem Pflegedienst begleitet. Sie wird sehr umsorgt von ihren Mitschülern und erhält mit und neben ihnen und auch im Einzelunterricht ihre Förderung.

Linn ist mittlerweile ein meist zufriedenes Mädchen, das gerne aufmerksam seine Umwelt wahrnimmt und erfühlt. Sie ist große Schwester von Ann, die sie sehr mag und mit der viel gekuschelt wird.

Nellie Strecker, Jena