



Sorgen um und für Versorgung von "Sorgenkindern" am Beispiel Fragiles-X Syndrom

Versorgung von Patienten mit SE im Alltag
ACHSE/vfa/vfa bio – Berlin, 31.1.2013

Dr. Jörg Richstein

Übersicht

- Sorgenkinder? Was ist Fragiles-X Syndrom?
- Sorgen um Versorgung
- Sorgen für Versorgung
- Ausblicke

Fragiles–X Syndrom

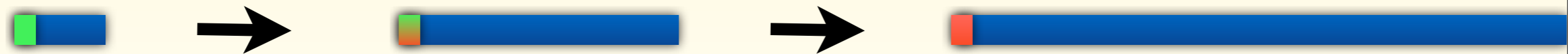
- **Fragil** (lat. fragilis): „Fein(gliedrig), hauchdünn, zerbrechlich“
- **X**: X–Chromosom
- **Syndrom** (gr. syn–drómos): „Zusammenlauf, Zusammenkommen (verschiedener Merkmale)“
- Früher: Martin–Bell Syndrom, Marker–X Syndrom (erstmalig beschrieben 1943)

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



- 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	1:150/300 ♀ / ♂
Vollmutation	1:2500 (?)
FXS	1:3-4000 (?)

Funktion des FMR-Proteins

- Nicht „lebensnotwendig“
- Wird in vielen Zelltypen produziert
⇒ Verschiedenartige Symptome
- (Einige körperliche Merkmale)
- Wichtigste Funktion im Gehirn:
Steuerung der Plastizität der Synapsen

Menschen mit FXS

- „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, soziale Scheu

Menschen mit FXS

- Sehr liebe Menschen
- Humorvoll
- Hilfsbereit
- Friedliches Wesen
- Feine Antennen für Gefühle Anderer

- Sind eigentlich keine Patienten und normalerweise nicht krank

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

Sorgen für Versorgung

- Wo liegen Probleme?
- Versorgungsprobleme ändern sich:
 - Diagnose und Frühförderung
 - Kinder und Jugendliche
 - Erwachsene

Versorgung bei/nach Diagnose

- Diagnosealter: \emptyset ca. 2–3 Jahre in D
- Diagnosefindung wie üblich bei SE langwierig (äußerlich quasi keine Auffälligkeiten)
- Diagnoseübermittler oft überfordert
- Es fehlt fast immer: Erstversorgung

Erstversorgung / Frühförderung

- „Rundumpaket“: Informationen über
 - Kontakte zu anderen Familien (Hinweis auf SH!)
 - Frühförderung: Therapiemöglichkeiten, Therapien außerhalb des Regelfalls
 - Schwerbehindertenausweis: GdB, Merkzeichen
 - Leistungen der Pflegeversicherung
 - Nachteilsausgleiche: Steuerfreibeträge, Kfz, ÖPV, ...
 - Familienunterstützende Dienste, Integrationshelfer

Kinder/Jugendliche

- Schulische Angebote oft mangelhaft (neue Angebote eingeschlossen)
- Freizeit-/Sportangebote nicht existent oder nicht auf Menschen mit FXS (...) eingestellt
- Informationen zur Vorbereitung auf Leben im Erwachsenenalter fehlen
- Medizinische Versorgung im Kindes- und Jugendalter i.A. gut (allerdings Spezialwissen praktisch nicht vorhanden)

Erwachsene

- Größter Problembereich
- Fehlende Wohn- und Arbeitsmöglichkeiten
- Falsche Betreuung durch fehlendes Verständnis
- Gefahr der Vereinsamung der Menschen mit FXS
- Verbesserung der Transitionsmedizin ist wichtig
- Auch: Verhaltenstherapien für Erwachsene mit FXS
- Es gibt praktisch keine Anlaufstellen für Familien mit erwachsenen Kindern mit geistiger Behinderung
- Prämutation: FXTAS/FXPOI weitgehend unbekannt

Gesellschaft

- Viele Versorgungsprobleme sind gesellschaftlicher Natur
- Erfolg der Menschheit basiert auf der Unterstützung der Schwachen!
- Notwendig:
Gesellschaftliche Verinnerlichung der Notwendigkeit guter Versorgung als Investition in die Zukunft benachteiligter Menschen

Ausblick: Entwicklung gezielter Medikation

- Verständnis des FMRP–Stoffwechsels eröffnet mögliche Wege gezielter Medikation
- Entwicklungen basieren auf Theorie aus 2005
- Blockade metabotroper Glutamatrezeptoren
- Indirekter Eingriff in den durch das Fehlen von FMRP gestörten neuronalen Stoffwechsels
- Klinische Studien in Phase II (Novartis, Roche/ Seaside Therapeutics)

Ausblick: Entwicklung gezielter Medikation

- Erste Ergebnisse hoffnungsversprechend
- Problematiken:
 - Medikation Nichteinwilligungsfähiger
 - Sorge vor komplexerer/langfristiger Nebenwirkungen wie Persönlichkeitsveränderung, Suchteffekte, körperliche Auswirkungen
- Hoffnung auf tiefgreifende Wirkung

