

## Langfristige Wirkung erwünscht – Pressetermin in Offenburg

Eine Behinderung oder schwere Krankheit, Misshandlung oder eine Traumatisierung nach Missbrauch beeinträchtigen das Leben von Kindern enorm, und oftmals ist dies mit schweren, langfristigen Folgen verbunden. Die Tribute to Bambi Stiftung unterstützt daher Projekte, die solchen Kindern helfen wollen und setzt sich allgemein für gesundheitliches Wohlbefinden, Chancengleichheit und den Schutz von Kindern ein. Am 2. Oktober 2019 stellte die Stiftung nun drei weitere ausgewählte Förderpartner im Rahmen des jährlichen Pressetermins in Offenburg vor.



Den anwesenden Journalisten der Offenburger Burda-Titel wurden die Projekte des Fördervereins für frühgeborene Kinder an der Charité in Berlin, die Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V. aus Ulm und der Verein Wendepunkt e.V., der in Elmshorn tätig ist, in einer Diskussionsrunde kurz präsentiert und dann die Konzepte auch anhand der Fragen der Teilnehmer näher erläutert.

### „Es hilft schon, zu wissen, was ist“ –Phelan McDermid-Syndrom

„Sie bekommen ein Kind und denken, dass es gesund ist. Und je älter es wird, desto mehr merken Sie, dass irgendwas nicht stimmt“, begann Anne Theiss-Berlinger die Geschichte ihrer Tochter Ella. Das Mädchen hat einen Gendefekt, das sogenannte Phelan McDermid-Syndrom, dem ein Genverlust auf dem 22. Chromosom zugrunde liegt. Die Krankheit ist sehr selten und daher auch bei Ärzten entsprechend kaum bekannt. Eltern betroffener Kinder müssen oft sehr lange warten und viele Untersuchungen auf sich nehmen, bis eine Diagnose endlich erfolgt. Dr. Michael Schön, der zu der Krankheit forscht und sich auch in der Spezialklinik in

Ulm für betroffene Kinder einsetzt, erklärte: „Auch wenn die Ausprägungen der Krankheit sehr verschieden sind, wenn man die Diagnose hat, kann man viel besser behandeln und mit gezielter Therapie einige Fortschritte erreichen.“ Denn heilen kann man die Krankheit nicht. Man kann nur versuchen, die Kinder möglichst früh umfassend zu fördern, damit kognitive und motorische Einschränkungen gelindert werden. „Dabei hilft es sehr, immerhin zu wissen, was das Kind hat, was für eine Krankheit das ist, und dass man nicht daran schuld ist. Sondern es ein Gendefekt ist und damit Zufall“, meinte Theiss-Berlinger. Die Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V. setzt sich dafür ein, betroffene Familien in einer Spezialambulanz in Ulm in Bezug auf die Krankheit und den Umgang mit der Situation zu beraten. Außerdem möchte der Verein zur Krankheit in der Öffentlichkeit aufklären und sie bei Ärzten bekannter machen. So kann in Zukunft eine Diagnose schneller erfolgen und den erkrankten Kindern besser geholfen werden.



### Förderung von Frühchen durch Musiktherapie

Ebenfalls um die Förderung von Kindern ging es im zweiten vorgestellten Projekt, wenn auch bei ganz kleinen Kindern, Frühgeborenen. Bei einer Geburt zwischen der 23. bis 32. Schwangerschaftswoche wiegen diese Kinder teilweise deutlich unter 1.000 Gramm und wie wenig das ist, verdeutlichte Dr. Stefanie Endesfelder, Ärztin an der Charité in Berlin, die das Projekt vorstellte, anhand von Puppen mit verschiedenem Gewicht, welche die Anwesenden selbst halten konnten.



*1020 g Geburtsgewicht - nicht besonders viel, wie auch die anwesenden Gäste anhand von Puppen mit entsprechendem Gewicht nachfühlen konnten*

Lebenslange Beeinträchtigungen und Entwicklungsverzögerungen bis hin zu schweren Behinderungen sind die Folge. Durch Musiktherapie können jedoch die Frühchen gezielt gefördert und die Entwicklung der motorischen, kognitiven und emotionalen Fähigkeiten verbessert werden. Da die Krankenkassen diese Therapie im Moment noch nicht finanzieren, ist der Förderverein auf finanzielle Unterstützung angewiesen. Das Ziel ist jedoch auch hier, diese Art der Therapie bekannter zu machen und Forschung in diesem Bereich zu unterstützen, damit die Wirkung der Therapie besser nachgewiesen werden kann. Dann könnten die Kassen in Zukunft die Kosten der Therapie tragen.

### **Bei Traumatisierung möglichst schnell helfen**

Eigentlich absurd, aber dennoch Realität: Im Moment werden Therapien für seelisch kranke Kinder und Jugendliche erst bezahlt, wenn die Kinder bereits sehr schwer erkrankt sind. Doch viele würden erst gar nicht Depressionen, Angststörungen oder andere seelische Erkrankungen entwickeln, wenn man ihnen möglichst schnell nach einem traumatischen Erlebnis helfen würde. Viele depressive Jugendliche, weiß man heute, wurden als Kinder misshandelt oder missbraucht, und haben danach keine Hilfe erhalten. Der Verein Wendepunkt e.V. möchte hier ansetzen und bietet Krisenintervention für Kinder und Jugendliche, also eine möglichst schnell erfolgende, behutsame Betreuung und Behandlung nach einer traumatischen Erfahrung wie Gewalt, schweren Unfällen, dem Verlust von Angehörigen oder sexuellem Missbrauch. Die Kosten für eine Intervention pro Kind sind

überschaubar, die Wirkung dennoch sehr umfassend – denn so kann verhindert werden, dass die Erlebnisse verdrängt werden und auf Dauer eine Kinderseele schwer belasten, erklärte Geschäftsführer Dirk Jacobsen, der die Organisation vertrat.



Auch bei diesem Projekt wurde deutlich, dass es wichtig ist, betroffenen Kindern möglichst früh zu helfen und gleichzeitig den Ansatz bekannter zu machen, damit möglichst viele Kinder unterstützt werden können und in einer breiten Öffentlichkeit darauf aufmerksam gemacht wird, wie wirkungsvoll eine frühe Intervention ist.

Anhand aller drei Projekte wurde den Teilnehmern verdeutlicht, dass es viele spannende und überraschende Ansätze gibt, notleidenden Kindern zu helfen und diese sehr wirkungsvoll sind. Mit vereinter Unterstützung der Stiftung, der Burda-Journalisten und den Spendern können so Initiativen unterstützt und bekannter gemacht werden, die viel dazu beitragen, betroffenen Kindern ihr schweres Schicksal leichter zu machen.

Neben diesen drei Organisationen fördert die Tribute to Bambi Stiftung noch vierzehn weitere in diesem Jahr. Einen Überblick über alle geförderten Organisationen finden Sie [in diesem Artikel auf unserer Webseite](#) und [hier in tabellarischer Form](#) zum Download angeboten.



© Hubert Burda Media

*Die Teilnehmer des Pressetermins in Offenburg (von links nach rechts): Sabine Kamrath (TRIBUTE TO BAMBI Stiftung), Dr. Dirk Jacobsen (Wendepunkt e.V.), Anne Theiss-Berlinger (Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.), Dr. Stefanie Endesfelder (Förderverein für frühgeborene Kinder an der Charité e.V.), Dr. Sarah Jesse (Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.), Dr. Michael Schön (Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.)*

## Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.: Kleine Veränderung, große Auswirkung



© Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.

Seltene Erkrankungen bedeuten für betroffene Kinder und ihre Familien nicht nur erhebliche Einschränkungen im Alltag, sondern auch oftmals eine quälende Zeit der Ungewissheit: „Was stimmt mit meinem Kind nicht?“ Auch Ärzte stehen mit dieser Frage regelmäßig vor einem Rätsel, weil sie die dahinterliegende Krankheit nicht kennen oder das Krankheitsbild noch nie gesehen haben.

Es bedarf Spezialisten, welche die Krankheit abschließend diagnostizieren können. Und der Weg bis zu einer gesicherten Diagnose kann sich nach Auftreten von Symptomen viele Monate, oft Jahre, hinziehen, in denen Eltern von Unsicherheit und Zweifeln geplagt werden. Gerade bei psychischen Auffälligkeiten stellt sich auch die Frage, ob das Kind einfach nur anders als die anderen ist, oder doch eine Erkrankung dahintersteckt.

Das Phelan-McDermid-Syndrom (PMS) gehört zu den seltenen Erkrankungen, die durch eine Veränderung im Erbgut entstehen. Das Syndrom ist Folge eines Genverlusts auf dem langen Arm des Chromosoms 22 (22q13). Das Fehlen dieses Erbgutabschnittes hat gravierende Auswirkungen: Äußerliche körperliche Veränderungen sind meistens nur sehr milde vorhanden. Die Betroffenen sind häufig geistig behindert, haben ausgeprägte Sprachstörungen, eine starke Muskelschwäche im Säuglingsalter und entwickeln oft autistische Verhaltensweisen. Die Ausprägung der Symptome ist jedoch erstaunlich unterschiedlich. Erst 1985 wurde dieser Genverlust bei einem Patienten mit geistiger Behinderung entdeckt. In den 90er Jahren formierte sich in den USA eine Gruppe von Familien, aus der die [PMS Foundation](#) (PMSF) hervorging, die mittlerweile weit über 1000 Mitglieder umfasst.

Seitdem hat sich einiges bewegt. In Deutschland standen die Eltern betroffener Kinder zunächst lose und später über eine Facebook-Gruppe in Kontakt, die bis heute existiert. Auf Initiative von Gaby Reimann, der Mutter eines vom Phelan-McDermid-Syndrom betroffenen Kindes, und unterstützt von der amerikanischen PMSF, kam es zur Gründung der deutschen Elterninitiative sowie zur Kontaktaufnahme mit Prof. Dr. Tobias Böckers, der sich als einer der ersten in Deutschland näher mit dem Syndrom wissenschaftlich beschäftigte. Er informierte Eltern betroffener Kinder über die medizinischen Grundlagen, die sich durch den Genverlust ergeben können. Für die Eltern bedeutete dies, endlich Informationen und Gewissheit zur Krankheit und deren Verlauf zu bekommen, die damals noch weitgehend unbekannt war.

Später entstand die Idee, eine Spezialklinik in Ulm zu gründen. Dort wurde ein Konzept zur Therapie des Syndroms ausgearbeitet, denn bis dahin gab es keinerlei Richtlinien und Empfehlungen zur Behandlung von seltenen Erkrankungen wie dieser. Bis heute ist die [Klinik für Neurologie am Universitätsklinikum Ulm](#) die einzige Spezialklinik im deutschsprachigen Raum für das Syndrom.



Mit der Ambulanzgründung 2014 stand eine optimale medizinische Versorgung der betroffenen Kinder im Mittelpunkt. Alle Kinder erhalten eine vollständige Untersuchung der Organsysteme, insbesondere jener, die bei dem Syndrom häufig erkrankt sind, wie Herz und Nieren, sowie eine neurologische bzw. psychiatrische Abklärung. Ergänzend wurde der gemeinnützige Verein [Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.](#) gegründet, um die Eltern betroffener Kinder zu unterstützen und Ärzte sowie die Öffentlichkeit über das Syndrom aufzuklären. Mittlerweile hat der Verein über 100 Mitglieder. Eltern mit einer Neudiagnose können sich nun schnell und umfassend zur Krankheit informieren, zum Beispiel über die Webseite. Auch ein [deutschsprachiger Wikipedia-Artikel](#) mit Hintergründen ist mittlerweile verfügbar, den Dr. Michael Schön erstellt hat. Doch auch von behandelnden Ärzten und Therapeuten werden die Ambulanz und der Verein als Informationsquelle für das Phelan-McDermid-Syndrom genutzt, so dass ein fachlicher Austausch über Therapiekonzepte und Behandlungsstrategien erfolgen kann. Denn nach wie vor ist die Krankheit in der Öffentlichkeit kaum bekannt.

Ein weiteres Problem ist, dass viele Kinder mit Phelan-McDermid-Syndrom ganz normal aussehen, jedoch geistige Einschränkungen oder Entwicklungsverzögerungen haben. Es ist somit zu erwarten, dass eine hohe Dunkelziffer für diese Diagnose besteht. Auch für die Eltern betroffener Kinder ist es oftmals eine Erleichterung, wenn eine Diagnose gestellt wurde und sie wissen, dass ihr Kind einen Gendefekt besitzt und nicht einfach nur „anders“ ist oder sie gar in der Erziehung versagt haben, weil etwa das Kind im Alter von drei Jahren noch nicht sprechen kann.



In Zukunft möchten die Vereinsmitglieder die Bekanntheit des Syndroms erhöhen und sich dafür einsetzen, dass möglichst alle Menschen mit Autismusspektrum und Intelligenzminderung eine genetische Untersuchung erhalten. Zudem sollen Informationen zusammengetragen werden, um die Kenntnisse zu den unterschiedlichen Krankheitsverläufen zu erweitern und die Krankheit insgesamt besser verstehen zu können. Durch diese Erkenntnisse können hoffentlich in Zukunft Medikamente entwickelt werden, die es zum jetzigen Zeitpunkt noch nicht gibt.

Die TRIBUTE TO BAMBI Stiftung fördert die Phelan-McDermid-Gesellschaft bei ihrem Vorhaben, die Erkrankung bekannter zu machen und dem Ziel, den Informationsaustausch und die Vernetzung zwischen Eltern, Therapeuten, Ärzten und Forschenden zu ermöglichen, um so zur Verbesserung der Lebensqualität, der Behandlungsmöglichkeiten und zur gesellschaftlichen Integration der betroffenen Kinder, Jugendlichen und späteren Erwachsenen beizutragen. Dabei ist besonders der Kontakt zu den Medien des stiftenden Unternehmens Burda sehr hilfreich.

Übrigens: Am 22. Oktober ist der Awareness Day für das Phelan-McDermid-Syndrom:

# PHELAN-McDERMID-SYNDROM WAS IST DAS?



**22. OKTOBER  
AWARENESS  
DAY**

Das Phelan-McDermid-Syndrom ist ein seltener Gendefekt.  
Die Folge sind verschiedene Symptome wie Muskelschwäche, verzögerte/ausbleibende Sprachentwicklung, verzögerte motorische Entwicklung, autistische Verhaltensweisen, Epilepsie, usw.

Wenn Sie mehr erfahren wollen oder uns unterstützen möchten:

[www.22q13.info](http://www.22q13.info)



© Phelan-McDermid-Gesellschaft

Eine Familie mit ihrem vom Phelan-McDermid-Syndrom betroffenen Kind. Dank der Phelan-McDermid-Gesellschaft können sich die Familien untereinander austauschen und sich gegenseitig unterstützen.