

Plötzlich kamen keine Worte mehr

Katharina leidet am Rett-Syndrom. Bewegen und Sprechen fallen ihr schwer. Trotzdem stellt sie sich dem Leben mit Neugier und Interesse.

Von Claudia Wiggenbröcker

Katharina reitet seit zehn Jahren, doch auf dem Rücken von Hengst Bodo ist sie heute sichtlich angespannt. So große Pferde ist die 12-Jährige nicht gewohnt. Später zu Hause wird sie das mit Hilfe ihres Sprachcomputers erzählen. Es ist Katharinas erste Reitstunde bei einer neuen Therapeutin, in der nächsten soll das Pferd wieder etwas kleiner ausfallen. Aber das Ziel ist für heute erreicht: Katharina saß kerzengerade auf dem Rücken des Hengstes. „Das Reiten ist die mit Abstand wichtigste Therapie, da es hilft, der Skoliose vorzubeugen“, erklärt Mutter Claudia Petzold. Denn im Laufe ihres Lebens droht Katharina eine Wirbelsäulenverkrümmung – wie allen Mädchen, die die gleiche Krankheit haben. Den Rett-Mädchen.

Katharina leidet unter dem Rett-Syndrom. Die Ursache dafür ist ein gestörter Informationsfluss im Gehirn. Das Organ an sich ist intakt, aber die Verbindungen zwischen den Hirnzellen fehlen. Grund dafür ist ein Defekt, der das Gen MeCP2 betrifft. „Dieses Gen kontrolliert andere Gene in ihrer Entwicklung“, erklärt Professor Bernd Wilken vom Klinikum Kassel, Spezialist für das Rett-Syndrom. Das MeCP2-Gen ist für das gleichnamige Protein verantwortlich. Dieses beeinflusst, ob Informationen aus dem Erbgut abgelesen und aktiviert werden können. „Das Protein kann diesen Ablesemodus freigeben – oder ihn blockieren.“ Der Gendefekt der Rett-Mädchen schwächt also gewissermaßen Informationen im Erbgut.

Als Katharina etwa 18 Monate alt ist, beginnen die Schrei- und Lachanfälle. Sie hält ihre Mutter nächtelang wach. Eigentlich konnte das Mädchen damals schon einige Wörter quasseln – doch nach und nach wollen ihr diese nicht mehr einfallen. „Als ob ihr die Wörter auf der Zunge lagen, aber sie kamen einfach nicht raus“, erinnert sich Petzold. Wie alle Rett-Mädchen verlernt Katharina in dieser sogenannten Regressionsphase, richtig zu sprechen. Auch ihre Hände kann sie mit der Zeit immer schlechter steuern. Hinzu kommen epileptische Anfälle – ebenso ein typisches Symptom. Doch Katharina hat zumindest das Glück, dass die Epilepsie-Medikamente gut bei ihr anschlagen. Sie hatte schon seit Jahren keinen Anfall mehr. „Durch die Medikamente ist sie aber auch weniger aufgeweckt, schläft abends schon gegen 20 Uhr ein“, so ihre Mutter.

Davon ist an diesem Montag nichts zu spüren. Katharina ist nahezu immer in Bewegung. Nicht nur auf dem Pferd, auch zu Hause spaziert sie unermüdet zwischen Küche und Wohnzimmer auf und ab. Erst nachmittags sinkt sie erschöpft aufs Sofa.

Das Rett-Syndrom kommt selten vor. „Es erkrankt eins von 10 000 Kindern“, sagt Mediziner Wilken. Der Defekt wird in über 99 Prozent der Fälle vom Vater durch eine spontane Mutation im Spermium übertragen. Auch Söhne können betroffen sein, bisher sind aber nur wenige Jungen mit Rett-Syndrom bekannt. Die



Ein Team: Katharina mit ihrer Mutter Claudia Petzold.

Fotos Insa Hagemann



Katharina bei der Reittherapie mit Pferd Bodo.



Was sie will, zeigt Katharina mit zwei Karten an.

meisten sterben noch vor oder kurz nach der Geburt. Mädchen haben im Gegensatz zu Jungen kein Y-, sondern ein zweites X-Chromosom. Das fehlerhafte MeCP2-Gen liegt auf einem dieser beiden X. Wie stark das Rett-Syndrom ausgeprägt ist, hängt dann davon ab, ob mehr das X mit dem Chromosomenfehler aktiv ist oder nicht. Dass Chromosomen unterschiedlich stark aktiv sind, ist normal.

Bisher ist das Syndrom unheilbar. Es gebe aber mehrere Ansätze, erläutert Wilken. Der vielversprechendste: die Gentherapie. Dabei wird versucht, intakte DNA über ein Transportvehikel, einen sogenannten Virusvektor, in die Hirnzellen zu bringen. „Der Ansatz ist schon relativ weit gediehen“, sagt Wilken.

Paul, Katharinas älterer Bruder, glaubt aber nicht daran, dass Katharina noch von diesen Ansätzen profitieren wird. Überhaupt ist die größte Sorge des 15-Jährigen, dass seine Schwester früh stirbt. Auch wenn Rett-Mädchen ei-

gentlich eine normale Lebenserwartung haben, gibt es doch Erkrankungen, von denen sie häufiger betroffen sind als die Durchschnittsbevölkerung. So stellen Lungenentzündungen ein besonders hohes Risiko dar, wie Wilken erläutert: „Wenn ein Mädchen Skoliose hat, kann es passieren, dass eine Lunge von der Wirbelsäule weggedrückt wird. Wenn sich die funktionsfähige Lunge dann entzündet, ist das ein großes Risiko für die Mädchen.“ Hinzu kommt: Da sich die Betroffenen nicht richtig ausdrücken können, fällt es Angehörigen oft schwer, Schmerzen zu lokalisieren und zu deuten. Katharina kann ihrer Mutter über ihren Talker, einen speziellen Computer, mitteilen, „wo es weh tut“. Der Umriss eines Körpers ist auf dem Bildschirm zu sehen und bietet die Möglichkeit, dass Katharina die entsprechende Stelle ebenso anzeigen kann. Doch ein Problem bleibt, laut ihrer Mutter: „Katharina hat auch ein geringeres Schmerzempfinden.“

Während Katharina ihre Runden zwischen Küche und Wohnzimmer dreht, läuft ihr iPad. Das braunhaarige Mädchen mit den wachen Augen hört gerne Musik, insbesondere von Ed Sheeran. Noch mehr begeistert sie aber das Titelbild von Shaun dem Schaf, das ihr ein Giggeln entlockt. Das iPad ist fast den ganzen Tag im Einsatz. Claudia Petzold macht sich manchmal Sorgen, dass ihr Tochter zu viel fernsieht. „Aber das ist etwas, an dem Katharina aktiv Freude hat“, meint sie. Viele andere Dinge fallen ihr schwer, weil sie nicht richtig greifen kann. Fast beständig verkeilt sie ihre Fingerringe ineinander.

Es gibt aber ein paar Situationen, in denen Katharina ihre Hände noch nutzt – nicht nur, wenn sie auf dem Pferd sitzt, sondern auch, wenn sie Ski fährt. Seit Katharinas viertem Lebensjahr macht die Familie einmal im Jahr Winterurlaub. „Beim letzten Mal ist sie sogar eine rote Piste gefahren“, erklärt Claudia Petzold sichtlich stolz, während

sie ein Video ihrer Tochter am Berg zeigt. Katharina trägt einen Gurt mit zwei Seilen. Hinter ihr fährt ihr Skilehrer und hält die Seile fest, damit das Mädchen ihm nicht davonfährt.

Kuscheln mit Stofftieren ist dagegen nicht möglich. Dennoch kauft Mutter Petzold welche – zum Angucken. Katharina liebt ihre „Glubschis“ mit den riesigen Kulleraugen, wie sie mit ihrem Talker selbst verrät. Auch wenn das Mädchen ab und zu Wörter wie „Tschüss“ äußern kann, lautiert sie doch die meiste Zeit. Auf dem Bildschirm des Talkers sind Symbole zu den verschiedensten Themen aus Katharinas Alltag zu sehen. Früher konnte sie diese noch berühren, heute fixiert die 12-Jährige die Wörter mit den Augen. Diese werden dann von einer Computerstimme vorgelesen. Allerdings ermöglicht die technische Stütze keine normale Kommunikation. Zwar lassen sich komplette Sätze damit bilden – das Suchen der Wörter ist aber langwierig, mühsam und nicht immer präzise. Zudem ergreift Katharina selten die Initiative, um sich über das kostspielige Gerät zu unterhalten: „Niemand aus ihrem Umfeld spricht auf diese Weise. Deshalb kann sie sich auch an niemandem ein Beispiel nehmen“, erklärt ihre Mutter.

Ein weiteres Problem des Talkers: Die Lösung ist nicht mobil. Zu Hause kann Katharina nur am Küchentisch damit kommunizieren. Ist sie in anderen Räumen oder an anderen Orten unterwegs, nutzt die Familie zwei kleine Ja- und Nein-Karten, die an Katharinas Hosensubstanz befestigt sind. Wenn sie in die Förderschule geht, stellt ihre Mutter das sperrige Gerät zu ihr in den Schulbus.

Die ersten vier Schuljahre war Katharina auf einer normalen Grundschule. „In der ersten und zweiten Klasse standen die Kinder häufig Schlange, um sie zu umarmen und zu begrüßen. Das hat sich im dritten Schuljahr aber geändert, sie wurde ausgegrenzt“, erzählt Claudia Petzold. Sie will ihrer Tochter das nicht länger antun und hat sie auf einer Förderschule angemeldet. Doch zufrieden ist die Alleinerziehende damit nicht: „Das ist eher eine Verwahrung. Gezielt gefördert wird nur, wer später etwas leisten kann.“ Katharina wird aufgrund ihrer eingeschränkten Handmotorik keinen Job ergreifen, auch nicht in einer Behindertenwerkstatt arbeiten können.

Dennoch ist es Claudia Petzold wichtig, ihr Kind so gut wie möglich zu fördern. „Damit sie eine Beschäftigung hat, lernen kann, etwas zu sehen und zu hören bekommt.“ Katharina bestätigt mit ihrem Talker, dass ihr öfter langweilig in der Schule ist. „In den ersten zwei Jahren dort hat sie das gelernt, was sie zuvor in der Grundschule beigebracht bekommen hat“, ergänzt ihre Mutter. „Viele glauben mir nicht, dass sie lesen kann.“

Wie viel die Erkrankten von ihrer Umwelt verstehen, ist bisher wissenschaftlich noch nicht vollständig geklärt. Am Gehirn „gibt es EEG-Messungen, die unterstreichen, dass die Mädchen Aufmerksamkeitsleistungen erbringen“, erklärt Professor Wilken. Aber der Intelligenz-Quotient der Betroffenen könne beispielsweise nicht ermittelt werden, da alle validen Tests über Sprache oder Handmotorik beantwortet werden müssen. Für die Einstufung im Schulsystem spielt der IQ allerdings eine wichtige Rolle. „Wenn wir es formal betrachten, haben die Mädchen nicht nur eine körperliche, sondern auch eine geistige Behinderung. Viele Eltern sagen zwar: ‚Meine Tochter ist nicht geistig behindert‘, aber auch das ist nicht wirklich messbar“, erläutert Wilken.

Dennoch stellt auch der Mediziner in seinem Praxisalltag fest: „Die Mädchen verstehen häufig mehr, als man denkt. Wir raten den Eltern daher, sie nicht zu unterschätzen. Denn die Mädchen haben ein ganz normales Gehirn in ihrem Kopf – auch wenn die Verbindungen zwischen den Zellen fehlen.“ Daher sei es wichtig, die Patientinnen zu fördern und zu fordern – „wie alle anderen Menschen eben auch“.

■ SYSTEM-CHECK: GESÜNDER UND FITTER MIT APPS



Stress, lass endlich nach!

VON LINA TIMM

gesunden Menschen variiert das Herz den Abstand der Herzschläge, angepasst an die momentane Belastung. Beim gestressten Menschen kann das Herz nicht mehr so variabel sein, weil die Belastung dauerhaft hoch ist. Ergo zeigt die Variabilität mein aktuelles Stresslevel an.

Am besten soll man immer morgens messen, um seine Grundlinie zu bekommen. Die erste Messung vergehe ich gleich einmal. Damit die Kamera meinen Puls akkurat erkennen kann, muss der Finger komplett still auf der Linse liegen. Ich lege mich hin und probiere es noch

einmal. Klappt. Während der Minute, die Welltory misst, sehe ich meinen Puls in einer Grafik ausschlagen; außerdem erklärt mir ein Text, wofür das Prozedere da ist, was man daraus lernen und wie ich mich entspannen kann. Tatsächlich wechseln diese Texte täglich, schon darüber lernt man eine Menge über seinen Stress und seinen Körper.

Nach der Messung kann ich noch tags eingeben: ob ich mich überarbeitet fühle, ob ich geschlafen habe, ob ich Alkohol getrunken habe – aber auch ob ich Yoga gemacht oder meditiert habe. Ich gebe

„Overworked“ und „Tired“ ein, so fühle ich mich nämlich gerade. Und das Ergebnis: Meine Produktivität ist sehr niedrig, mein Energielevel leuchtet rot auf 68 Prozent mit einem alarmierenden Pfeil nach unten. Mein Stresslevel dagegen liegt bei 88 Prozent – auch rot. Herrje. Die App schreibt dazu: Mein Körper sei überstresst, ich solle den Tag über aufpassen. Meine Produktivität sei so niedrig, weil ich meine Energie brauchte, um meinen Körper stabil zu halten. Klingt logisch.

Welltory sagt auch, dass mein Körper sich wohl gerade nicht so wirklich an Veränderungen anpassen könnte und schon beim kleinsten Stress überreagiert. Der Rat: Einen Tag Urlaub machen und schlafen. Tja, mein Kalender sagt was anderes! Aber auch das hat Welltory vorhergesehen und gibt mir den Tipp, wenn ich schon nicht freimachen könnte, dann solle ich wenigstens regelmäßige Atemübungen machen und Zucker, Koffein und anstrengenden Sport weglassen.

Über die nächsten Tage messe ich immer wieder, und mein Zustand schwankt

ziemlich – von sehr gestresst bis wenig gestresst. Das fühlt sich alles ein bisschen zufällig an. Zumal ich oft, wenn ich mich eigentlich gestresst fühle, doch einen grünen Balken habe. Aber: Interessanterweise hilft schon die eine Minute,



Sie sagt dir, wie sehr du unter Stress stehst und vor allem, was du dagegen tun kannst. Die App Welltory gibt es gratis für iOS.

die man sich seinen eigenen Puls anschaut, um runterzukommen. Und die Tipps danach erinnern immer wieder gut daran, sich bei allen Aufgaben nicht selbst aus den Augen zu verlieren. Ob die Messung digitales Hokusfokus ist, lässt sich schwer einschätzen – aber das Ziel, ein bisschen bewusster mit der eigenen Energie umzugehen, erreicht sie in jedem Fall.

Unsere Kolumnistin berichtet hier regelmäßig über ihr Leben mit den Apps.

DER LANDARZT



LEHRSTUNDE FÜR ALLE

VON DR. THOMAS ASSMANN

Letzte Woche wurde ich in meiner Praxis zufällig Ohrenzeuge eines kurzen Gesprächs meiner jungen Arzthelferin mit einer ihrer Freundinnen. Die Freundin, vielleicht 20 Jahre alt, beklagte sich über Übelkeit, vor allem am Morgen; das habe sie nun schon seit fast drei Wochen – und deshalb jetzt Angst, schwanger zu sein.

Diskret gab ich meiner Mitarbeiterin die Anweisung, doch mal einen Schwangerschaftstest durchführen zu lassen bei ihrer Freundin. Der Test verlief negativ, also: keine Schwangerschaft. Die junge Frau, so berichtete die Arzthelferin, sei sichtbar erleichtert gewesen. Außerdem habe sie keinen festen Partner, habe auch keinen One-Night-Stand gehabt – sondern die Sorge, sich auf einer verdreckten Dixi-Toilette auf einem Musikfestival die Schwangerschaft sozusagen „eingefangen“ zu haben. Ich war wirklich überrascht, von so viel Nichtwissen in Sachen Biologie des Menschen.

Sie könnten jetzt denken, das sei ein Einzelfall. Doch einige Tage später sprach ich mit einer Abiturientin, die mich irgendwann fragte, wie lang es denn dauere, bis eine weibliche Brust nach einer Brustamputation nachwachsen würde.

Liebe Leser, mich haben die beiden Begegnungen wirklich geschockt – so viel Naivität. Sie ist jedoch bezeichnend dafür, was junge Leute heute noch lernen oder eben nicht mehr lernen. Damit will ich nicht schon wieder der Schule den schwarzen Peter zuspielen, denn solches Basiswissen sollte auch in der Familie vermittelt werden.

Trotzdem gefällt mir die Idee der beiden jungen Ärzte in meiner Praxis, die sich in der Schule ein Fach „Gesundheit“ wünschen würden. Bei meiner Begegnung mit Gesundheitsminister Jens Spahn vor ein paar Wochen. Sie erinnern sich vielleicht an den Bericht, habe ich diesen Punkt auch erwähnt. Bei Kindern erleben wir nämlich eine massive Zunahme an Übergewicht und damit verbundenen Erkrankungen wie Diabetes. Viele Jugendliche bewegen sich kaum noch, gamen oder daddeln mit ihrem Smartphone den ganzen Tag. Heran wächst eine Generation von *couch potatoes* mit massiven Gesundheitsproblemen.

Apropos *potato*: Auch die Fragen, was ist gesunde Ernährung, warum sollte man Kartoffeln nicht nur als Pommes essen, könnten gut im Fach „Gesundheit“ untergebracht werden. Denn wo sonst lernen es viele Kinder? Eine gesunde, ausgewogene Ernährung legt Grundsteine für eine gesunde Zukunft.

Ich denke, dass es sogar sinnvoll sein könnte, schon ab dem Kindergarten den Kleinen die wichtigsten Grundlagen in Sachen Körper und Gesundheit zu vermitteln. Man muss im Kleinen beginnen und dann irgendwann eben auch bei einer soliden und richtigen Sexualaufklärung ankommen, die Dinge vermittelt, ohne verklemt zu wirken.

Als ich aufgewachsen bin, gab es noch echte Schulbrote, „Pausensnacks“ waren so gut wie unbekannt, die drei Fernsehprogramme sendeten erst ab 17 Uhr. Mobiltelefone gab es nicht, zur Freizeitgestaltung traf man sich auf der Straße oder auf dem Bolzplatz und kickte einen arg ramponierten Fußball ins selbstgebaute Tor. Verstehen Sie mich nicht falsch, nicht alles war früher besser. Die moderne Lebensweise bringt uns viele Vorteile, aber nicht nur.

Sie sehen, lieber Leser, auch in einer Landarztpraxis, wo man vielleicht denken könnte, die Uhren gehen langsamer, werden wir immer wieder mit den Problemen der modernen Welt konfrontiert.

Aber zumindest bei einer Sache kann ich Sie beruhigen, falls es Ihnen noch nicht klar war: Dixi-Toilette an sich verursachen keine Schwangerschaften. Zumindest so lange nicht, wie man sie alleine besucht.

Ihnen eine gute Woche – Ihr Landarzt

Dr. Thomas Assmann, 55 Jahre alt und Internist, hat eine Praxis im Bergischen Land.