

Unser langer Weg bis zur Diagnose

Im August 1993 wurde drei Wochen vor dem errechneten Termin wegen eines Nierenstaus die Geburt meines Sohnes eingeleitet. Kurze Zeit zuvor fiel auf, dass Tims Hirnströme nicht in Ordnung waren, deshalb wurde ich täglich untersucht. Die Geburt dauerte 56 Stunden, dann kam Tim mit einem Hämatom von Stirn bis Nacken endlich „gesund“ mit APGAR 10 zur Welt. Ich glaubte natürlich, dass alles in Ordnung sei.

Tim schlief sehr viel., mehr als andere Kinder und ich freute mich, dass er so „ruhig und brav“ war. Sein rechtes Bein zitterte, sobald man ihn am Rücken oder an den Beinen anfasste. Er krümmte auch den Rücken, da ihm diese Berührung offensichtlich unangenehm war. Man erklärte mir, dass seine Myelinscheiden noch nicht voll ausgebildet wären und dieses Zittern noch verschwinden würde. Ich hatte dieses Zittern auch schon während der Schwangerschaft bemerkt. Beim Schlafen überstreckte er seinen Oberkörper immer ganz nach hinten und presste sich mit der Stirn gegen das Kopfende seines Bettes. Mit ca. sieben Monaten ließ er plötzlich keine Berührung unter den Füßen mehr zu. Ich ging mit ihm wegen Retardierung der Beine zur Krankengymnastik, aber auch da schrie er so sehr, dass die Therapie vom Kinderarzt abgebrochen werden musste. Mit 14 Monaten begann er - ohne je gekrabbelt zu haben - mehr als unsicher zu laufen. Dabei fiel er wiederholt vorne über auf das Gesicht, ohne sich abzufangen. Das machte uns zum Dauergast in der Mund-Gesichts-Kieferchirurgie. Immer wieder kam es zu starkem Erbrechen in der Nacht, das sich durch Medikamente nicht abstellen ließ. Man vermutete eine Kuhmilchallergie. Mit ca. zwei Jahren wurde Tim von einer Zecke gebissen und erkrankte schwer an Borreliose. Monatelang wollte er nicht mehr laufen und klagte über Schmerzen im Rücken und den Gelenken. Mit ca. vier Jahren bekam er wegen eines kleinen Eingriffs eine Narkose, die er sehr schlecht vertrug. Danach wurde er nachts oft wach, schrie wie am Spieß, sein Körper war verkrampft und sein Kopf ganz weit in den Nacken gestreckt. Nach wenigen Minuten sah er mich dann erschrocken an und fragte nach, weshalb ich ihn denn herum tragen würde. Er wusste also nicht, dass er so geschrien hatte. In der Klinik wurde ein EEG gemacht, doch alles war in Ordnung. Er hätte eine sogenannte „Nachtangst“, weil er die Narkose offensichtlich nicht gut verarbeitet hätte.

Kurz vor der Einschulung fiel mir auf, dass Tim zeitweise eine Pupillendifferenz hatte. Also mit Verdacht auf Hirntumor am gleichen Tag noch in die Klinik zum MRT des Kopfes. Keine Auffälligkeiten zu erkennen. Dann die Einschulung... Tim freute sich riesig auf die Schule, seinen Ranzen und das Lernen. Aber er konnte seinen Ranzen nicht auf dem Rücken tragen. Jeden Tag klagte er über Schmerzen, und das Sitzen in der Schule war für ihn eine Qual. Sein Lehrer war von seinen Leistungen außer der Rechtschreibung begeistert. Ihm fiel auf, dass Tim körperlich im Laufe des Schultages immer mehr abbaute. Also begaben wir uns wieder in die Neurologie und von dort aus wurden wir zum Psychologen geschickt. Dieser stellte bei Tim eine visuelle Wahrnehmungsstörung fest und meinte, Tims IQ wäre am Rande der Lernbehinderung. Der Neurologe konnte nach Prüfung der Reflexe überhaupt nichts feststellen. Tims Lehrer erklärte mir, dass ich auf keinen Fall die Diagnose ernst nehmen sollte. Tim wäre wissbegierig und sehr intelligent. Doch seine Probleme wurden immer schlimmer, vor allem auch beim Sport (Judo). Also gingen wir zum Orthopäden. Seine stärksten Schmerzen hatte er zu dieser Zeit im linken Kniegelenk. Aber auch hier gab es keinen Befund. Eines Morgens stand das „gesunde“ Kind dann auf und hatte genau in dem untersuchten Knie eine tischtennisballgroße Zyste. Diese wurde zweimal punktiert und danach operiert - mit dem Erfolg, dass sie dreifach geklammert sofort wieder da war. Eine Ursache wurde nicht gefunden. Die Narkose vertrug Tim wieder sehr schlecht. Er schloss, trotz der vielen krankheitsbedingten Fehltag, die Grundschule mit Empfehlung für das Gymnasium ab. Hier hatte er sehr nette engagierte Lehrer/innen. Das Lernen fiel ihm leicht, und er war sofort in die Klassengemeinschaft integriert. Die Schule machte ihm Spaß. Doch plötzlich wurden seine Wahrnehmungsprobleme viel stärker, er fiel wieder wie als Kleinkind mitten ins Gesicht. Er klagte über massive Kopf- und Rückenschmerzen und sein Knie machte auch immer noch Probleme. Außerdem konnte er an der Tafel immer schlechter sehen. Den Lehrern fiel auf, dass er zeitweise nicht ansprechbar und wie versteinert war. Eines Tages rief mich die Schule nach dem Sportunterricht an und meinte, dass ich Tim abholen sollte. Ihm würde es sehr schlecht gehen, aber er würde nicht einsehen wollen, dass es besser wäre, zum Arzt zu gehen. Als ich kam, schrie er mich an, „ich geh nicht mehr zum Arzt; die glauben mir doch sowieso nicht.“ Ich konnte ihn mal wieder überzeugen, aber auf den Termin mussten wir dann sechs Wochen warten. Während dieser Wartezeit

wurden seine Symptome wieder besser, und er konnte auch wieder richtig sehen. Ich bat den Kinderneurologen, bei Tim nicht nur den Kopf zu untersuchen, sondern auch die gesamte Wirbelsäule, da ich mir jetzt schon fast sicher war, dass Tim wie mein Vater MS haben könnte. Der Neurologe lachte und meinte, dass er ihm ja auch gleich eine Lumbalpunktion machen könne, wenn ich ihn so richtig quälen wolle. Wir wurden natürlich auch wieder zum Psychologen geschickt, der Tim die Hand schüttelte und meinte, dass er dies sehr selten in seiner Praxis erleben würde. Tim hätte einen IQ-Anstieg von 15%. Er konnte auch keine psychischen Probleme feststellen und riet mir, ihn weiter neurologisch untersuchen zu lassen. Ich bestand also auf die Untersuchungen. Ich musste 14 Tage auf das Ergebnis warten und mir wurde danach nur gesagt, Tim hätte eine „kleine Zyste“, die hätten viele Menschen. Also wieder kein Grund für seine Symptome. Sein SEP war zwar auch pathologisch, aber dies schien niemanden zu interessieren. Ich sollte anrufen, wenn er weitere Symptome bekommen würde.

Plötzlich konnte Tim kein Klavier mehr spielen. Wir dachten zunächst, er hätte keine Lust mehr, aber er begann zu weinen und meinte, ich kann es einfach nicht mehr. Er sähe auch die Schrift an der Tafel nicht mehr, habe wahnsinnige Kopf- und Rückenschmerzen und merke oft seinen rechten Fuß über Stunden nicht mehr. Aber zum Arzt wollte er nicht mehr, das könne ich vergessen. Ich rief den Kinderneurologen an. Dieser meinte dann: „Nehmen sie ihren Sohn doch nicht immer so ernst, sagen sie ihm einen schönen Gruß von mir er wäre kerngesund.“ Ich konnte es nicht fassen und ließ mir den medizinischen Namen dieser „**kleinen Zyste**“ buchstabieren. Ich gab den Begriff „Syringomyelie“ dann bei Google ein und war erschrocken, wütend und schockiert zugleich. Viele von Tims Problemen standen da aufgelistet.

Über die Syrinx-Selbsthilfegruppe Hamburg, welche von Monika Wiese gegründet und geleitet wurde, fand ich dann mit Dr. Mauer im Bundeswehrkrankenhaus Ulm einen spezialisierten Arzt. Er sprach mit Tim und erklärte ihm seine Krankheit. Tim hatte anfänglich kein Vertrauen, aber langsam konnte Dr. Mauer durch seine ruhige und kompetente Art unsere Ängste und unser Misstrauen abbauen. Wir forderten alle Unterlagen aus den Krankenhäusern an, in denen Tim bisher behandelt wurde. Der Kinderneurologe hatte eine Syrinx (BWK 4-9) diagnostiziert. Nach seiner Einschätzung war die nicht der Grund für seine Probleme, und wenn er weiterhin Symptome äußern würde, wäre es zu überlegen, ihn in die Psychiatrie einzuweisen. Jetzt war ich froh, die Behandlung im Saarland beendet zu haben und gründete eine Selbsthilfegruppe. Wir fahren jetzt jährlich zur Kontrolle nach Ulm und letztes Jahr waren wir in Gaillingen in Reha. Daraufhin wurden Tim wegen seiner Syringomyelie 50% Erwerbsminderung anerkannt. Kürzlich wurde bei mir und meiner gesamten Familie auch noch ein Vitamin B12 Mangel festgestellt, der offensichtlich genetisch bedingt ist. Ich bat weitere Familien, bei denen **Chiari-Malformation** und/oder **Syrinx** über Generationen aufgetreten sind, sich auch auf diesen Holotranscobalamin-Mangel untersuchen zu lassen. Alle, die sich untersuchen ließen, haben auch Vitamin B12 Mangel. Wissenschaftlich belegt ist der Zusammenhang noch nicht. Junge Frauen sollten meiner Meinung nach aber vor einer Schwangerschaft nicht nur auf die Einnahme von Folsäure achten, sondern auch auf Vitamin B12.

Gott sei Dank, gibt es Ärzte die den Kopf aus den Lehrbüchern nehmen und Patienten zuhören und behandeln. Danke, Dr. Mauer, dass Sie für uns und unsere **SHG Syrinx-Saarland** immer Ansprechpartner sind.



Anja Schmidt, 39 Jahre, Heilerziehungspflegerin

Nachtrag 2016

Seit dem ich diesen Erfahrungsbericht geschrieben habe, sind schon einige Jahre vergangen. Heute ist mein Sohn 23 Jahre, hat seine Schule erfolgreich abgeschlossen, ebenso seine Ausbildung. Er hat seit mehreren Jahren eine liebe Freundin und einen großen Freundeskreis. Im Januar dieses Jahres erhielt er einen Jahresvertrag in einem großen Labor. Im November sollte er erneut einen Jahresvertrag erhalten, wegen seiner guten Leistung und Zuverlässigkeit hat er nun statt des Jahresvertrages eine Festanstellung bekommen. Ich bin stolz auf ihn, dass er, trotz aller Hürden die er nehmen musste, sich nie von seinem Weg abbringen ließ. Schon im Alter von 2 Jahren erzählte er jedem, dass er wenn er groß ist im Labor arbeiten möchte, somit hat sich sein Traum erfüllt. Seine gesundheitlichen Probleme sind nicht weniger geworden, dennoch hat er gelernt seine Erkrankung anzunehmen und sein Leben zu leben. Dies hätte ich 2005 niemals für möglich gehalten.