

Im Spiel bleiben

Kinder und Jugendliche mit juveniler NCL



BARTIMEUS REIHE

Mit der Ausgabe der Bartimeus-Reihe möchte die Stiftung Bartimeus Erkenntnisse und Erfahrungen auf dem Gebiet der Begleitung sehbehinderter Menschen festhalten und weiter verbreiten.

Impressum

Bartiméus

Postfach 1003

3700 BA Zeist

Niederlande

Tel. 0031 88 88 99 888

E-Mail: info@bartimeus.nl

www.bartimeus.nl

Autoren:

Bernard Baakman

Riet Niezen

Janneke van Wageningen

Zeichnungen:

Arend van Dam, www.arendvandam.com

Redaktion und Gesamtherstellung:

Aggie van den Eijnden

Monique Voorburg

Francisca van der Steen/Boekensteun

Erste Auflage niederländisch ISBN/EAN 978-90-71534-55-3

BARTIMÉUS REEKS

Copyright 2008 Bartiméus

ISBN 978-90-71534-55-3

Erste Auflage

Copyright 2008 Bartiméus

Alle Rechte vorbehalten Nichts aus dieser Ausgabe darf ohne vorherige Zustimmung des Verlags - in welcher Form und auf welche Art und Weise auch immer - kopiert, in einem automatisierten Datenbestand gespeichert oder veröffentlicht werden, weder elektronisch, noch mechanisch, als Fotokopie, Aufnahme oder anders.

Vorwort

Dieses Buch handelt von der Stoffwechselkrankheit juvenile Neuronale Ceroid-Lipofuszinose, abgekürzt JNCL. In Deutschland war diese früher unter dem Namen Spielmeyer-Vogt-Krankheit bekannt, in England und USA wird sie als Batten Disease bezeichnet. Die JNCL ist eine Form der neuronalen Ceroid-Lipofuszinosen (NCL-Krankheiten), die im Kindesalter beginnen. Dieses Buch richtet sich an alle, die mit einem Kind mit juveniler NCL zu tun haben: Eltern und andere nahe Verwandte sowie professionelle Begleiter und Betreuer.

Die JNCL ist eine sehr schwere Krankheit. Kind und Eltern erwartet ein langer Weg, auf dem sie immer weitere Einbußen hinnehmen müssen und unaufhörlich konfrontiert werden mit dem fortschreitenden Verlust von Fähigkeiten.

Die Autoren dieses Buches haben beruflich mit Kindern mit juveniler NCL und ihren Familien zu tun. Sie kennen den Verlauf der Krankheit und haben für die niederländische Ausgabe des Buches dennoch einen positiven Titel gewählt: *Op winst blijven spelen*. Diesen könnte man übersetzen mit: Gewinnend im Spiel bleiben, auch dann, wenn man möglicherweise verliert. Die Autoren sind der Meinung, dass jeder Situation immer wieder das Beste abgerungen werden kann. Kind und Eltern sollten in jeder Situation im Spiel bleiben und nicht aufgeben. Es wird trotz aller Rückschläge immer noch weitere Mittel und Wege geben, das kranke Kind und seine Familie haben ein Recht darauf, dass diese gesucht und genutzt werden. Wie können sich die Betroffenen den Wert des Lebens erhalten, sich eine Zukunftsperspektive erarbeiten und Lebensqualität erkämpfen? Um diese Fragen geht es.

Das Buch bietet keine Lösungen für den Einzelfall und keine endgültigen Antworten, doch es kann die Leser unterstützen auf dem schwierigen Weg, den Menschen mit einem schwerkranken Kind in ihrem Umfeld vor sich haben.

Der Krankheitsprozess der juvenilen NCL wird aus drei Blickwinkeln beschrieben: aus medizinischer, psychologischer und seelsorgerlicher Sicht.

Riet Niezen, Ärztin für geistig Behinderte in der Stiftung Bartiméus, übernimmt den medizinischen Teil. Ihr Beitrag umfasst medizinisch wichtige Informationen. Sie beschreibt, wie Erscheinungen und Symptome der Krankheit behandelt werden können, auch wenn die Krankheit selbst unheilbar ist, und zeigt, wie krankheitsbedingte Einschränkungen mittels maßgerechter Anpassungen dennoch kompensiert werden können.

Janneke van Wageningen, medizinische Psychologin der Stiftung Bartiméus, beschreibt den Krankheitsprozess aus verhaltenspsychologischer Sicht. Sie stellt dar, welche Phasen ein Kind auf sozial-emotionalem Gebiet durchläuft. Wie begleitet man ein Kind, das sich trotz der fortschreitenden Krankheit noch lange weiter entwickelt?

Bernard Baakman ist Pastor und Seelsorger in der Stiftung. Ausgangspunkt für seinen Beitrag ist die Sinnfrage im Umgang mit der Krankheit. Er schreibt über Isolation und treue Freunde, über Trauer und Vitalität, über Belastbarkeit und Spannungen in Beziehungen und Familie, über die Suche nach einem ausgewogenen Verhältnis

zwischen der Zuwendung zum kranken Kind, der Fürsorglichkeit auch gegenüber Anderen und der Aufmerksamkeit der Eltern auch für sich selbst.
Alle drei Autoren gehören zum NCL-Expertenzentrum der Stiftung Bartiméus.

Zur deutschen Ausgabe

Wir haben uns bemüht, Inhalt und Charakter des niederländischen Originals so genau wie möglich in die deutsche Ausgabe zu übertragen. Dennoch waren einige Ergänzungen besonders auf dem Gebiet neuerer wissenschaftlicher Erkenntnisse nötig. Ebenso wurden sozial-kulturelle Unterschiede zwischen Deutschland und den Niederlanden berücksichtigt. Der Originaltitel von Teil 3 "JNCL gedragswetenschappelijk bekeken" („JNCL – verhaltenspsychologisch betrachtet“) wurde mit "JNCL aus psychologischer Sicht" wiedergegeben.

Alfried Kohlschütter, Judith Rebecca Nass, Andreas Richterich, Angela Schulz
Bearbeitung des Textes: Martje Postma, Assol Bernhard.

Hinweise für das Lesen in diesem Buch

1. Das Buch besteht aus vier Teilen:
2. NCL-Krankheiten: Eine Einführung
3. JNCL aus medizinischer Sicht
4. JNCL aus psychologischer Sicht
5. JNCL aus seelsorgerlicher Sicht

Teil 1 besteht aus vier Kapiteln mit allgemeiner Information über JNCL und Entwicklungen auf therapeutischem Gebiet. Diese Kapitel bilden die Basis für das Nachfolgende. In Teil 2 bis 4 beschreiben die Autoren den Krankheitsverlauf aus ihren jeweils verschiedenen Blickwinkeln. Das Kind durchläuft in seiner Krankheitsgeschichte 7 Phasen, diese und die dazugehörenden Altersangaben liegen der Textenteilung zugrunde.

- ERSTE PHASE : DIAGNOSESTELLUNG (Ca. 4. – 8. Lebensjahr)
- ZWEITE PHASE : NOCH SO NORMAL WIE MÖGLICH (Ca. 6. - 10. Lebensjahr)
- DRITTE PHASE : LEBEN MIT ZUNEHMENDER EINSCHRÄNKUNG (Ca. 9. – 14. Lebensjahr)
- VIERTE PHASE : RÜCKLÄUFIGE ENTWICKLUNG (Ca.12. – 18. Lebensjahr)
- FÜNFT PHASE : ZUNEHMENDE ABHÄNGIGKEIT (Ca. 16. – 24. Lebensjahr)
- SECHSTE PHASE: LEBEN MIT DEM NÄHERKOMENDEN ENDE (Ca. 20. – 30. Lebensjahr)
- SIEBTE PHASE : STERBEN IN WÜRDE.

Alle drei Autoren halten sich an diese Einteilung. Sie als Leser haben die Wahl: Entweder Sie lesen sich den ganzen Krankheitsprozess aus einem der verschiedenen Blickwinkel durch. Sie beginnen zum Beispiel mit dem psychologischen Teil, weil Sie sich noch nicht in der Lage fühlen, sich mit allen medizinischen Folgen der Krankheit auseinanderzusetzen. Oder Sie betrachten ein einzelnes Krankheitsstadium aus den verschiedenen Blickwinkeln heraus. Ihr Kind befindet sich z. B. in der zweiten Phase, und Sie wollen wissen, was auf medizinischem, psychologischem und seelischem Gebiet auf Sie zukommt. Die farbigen Markierungen dieses Buches helfen Ihnen, die verschiedenen Blickwinkel und Krankheitsphasen zu finden.

Bei den verschiedenen Krankheitsphasen wird das Alter genannt, in dem die beschriebenen Symptome in den meisten Fällen auftreten. Je nach genetischem Hintergrund und körperlicher und seelischer Verfassung des Kindes kann die Krankheit jedoch schneller oder langsamer und milder oder heftiger verlaufen als hier beschrieben. Auch die Reihenfolge, in der sich die Symptome bemerkbar machen, kann in gewisser Weise davon abweichen. Es ist also nicht so, dass bei einem Kind eines bestimmten Alters die genannten Symptome immer auftreten. Jedes Kind durchläuft seinen eigenen Prozess. Die Beschreibung des Krankheitsverlaufes entstand auf Basis langjähriger Erkenntnisse und Beobachtungen der Autoren bei der Begleitung an JNCL erkrankter Kinder.

Die medizinische Information im 2. Teil des Buches wird so weit wie möglich nach Themen dargestellt. Dabei werden hauptsächlich die in jeder Phase besonders im Vordergrund stehenden Symptome beschrieben. Ein Symptom kann jedoch auch in verschiedenen Phasen berücksichtigt werden. Epilepsie z. B. wird in der dritten Phase beschrieben, weil der erste Anfall durchschnittlich im elften Lebensjahr auftritt. Um das zwanzigste Lebensjahr herum treten vermehrt Probleme auf bei der Behandlung von Epilepsie. Darum wird dieses Thema nochmals in der fünften Phase besprochen.

Aus Gründen der Lesbarkeit werden Begriffe wie „der Jugendliche, der junge Erwachsene“ in männlicher Form verwendet. Natürlich kann in diesem Falle auch die weibliche Form gemeint sein.

Inhalt

Vorwort	3
Zur deutschen Ausgabe	4
Hinweise für das Lesen in diesem Buch	4
TEIL 1 NCL-KRANKHEITEN: EINE EINFÜHRUNG	
JNCL - DIE IM JUGENDALTER BEGINNENDE NCL-KRANKHEIT	12
Merkmale der Krankheit und Hintergrundwissen	12
JNCL, eine neurodegenerative Stoffwechselkrankheit	13
Ausblick	13
URSACHEN DER NCL-KRANKHEITEN	14
Fehlerhafte Eiweißstoffe	14
Die erbliche Ursache des Enzymdefektes	15
Ort der Stoffwechselfehler innerhalb der Zelle	16
DIE VERSCHIEDENEN NCL-FORMEN	16
Die häufigsten Formen von NCL	16
Häufigkeit der NCL-Krankheiten	18
THERAPIEFORSCHUNG	18
Allgemeines über Therapiemöglichkeiten	19
Medikamentöse Therapiemöglichkeiten	19
Enzymersatztherapie	20
Zelltherapien	20
Gentherapie	21
TEIL 2 JNCL AUS MEDIZINISCHER SICHT	
ERSTE PHASE: DIAGNOSESTELLUNG Ca. 4. – 8. Lebensjahr	24
Erstes Anzeichen: Abnahme des Sehvermögens	24
Untersuchung der Augen	25
Weitere Diagnostik	26
ZWEITE PHASE: NOCH SO NORMAL WIE MÖGLICH	
Ca. 6. – 10. Lebensjahr	28
Veränderungen beim Denken und Sprechen	28
Genetische Beratung	29
Veränderungen in der DNA	29
Wahrscheinlichkeit, die Krankheit zu bekommen	29
Genetische Beratung	30

DRITTE PHASE: LEBEN MIT ZUNEHMENDER EINSCHRÄNKUNG Ca. 9. – 14.

Lebensjahr	30
Epilepsie	31
Verhaltensänderung und Schlafstörung	32
Motorische Beeinträchtigungen	33

VIERTE PHASE: RÜCKLÄUFIGE ENTWICKLUNG

Ca. 12. – 18. Lebensjahr	33
Gehen und Bewegen	35
Physiotherapie	36
Sprache und Sprachverständnis	37
Verhaltensauffälligkeiten und psychiatrische Störungen	38
Schlafen	40
Hormonelle Störungen bei Mädchen	41

FÜNFTE PHASE: ZUNEHMENDE ABHÄNGIGKEIT

Ca. 16. – 24. Lebensjahr	42
Motorik	43
Benutzung des Rollstuhls	43
Pflegehilfsmittel	43
Zunahme der Epilepsie	44
Besonderheiten: Myoklonien (Muskelzuckungen) und Myoklonus-Epilepsie	44
Verstopfung	45
Blasenentleerung	46
Schlafen	46
Veränderungen im Herz-Kreislauf-System	47
Müdigkeit	47

SECHSTE PHASE: LEBEN MIT DEM NÄHERKOMMENDEN ENDE Ca. 20. – 30.

Lebensjahr	48
Ernährungsprobleme	49
PEG-Sonde	49
Speiseröhre / Reflux	50
Lungen	50
Wundliegen	51

SIEBTE PHASE: STERBEN IN WÜRDE

	52
Letzte Fürsorge	52
Palliative Versorgung	52

TEIL 3 JNCL AUS PSYCHOLOGISCHER SICHT

ERSTE PHASE: DIAGNOSESTELLUNG Ca. 4. – 8. Lebensjahr	56
So fängt es an	56
Andere Symptome	57
Die Diagnose	58
ZWEITE PHASE: NOCH SO NORMAL WIE MÖGLICH Ca. 6 – 10 Lebensjahr	58
Die Diagnose ist gestellt: Was nun?	58
Was sagt man dem Kind?	59
Vitalität	60
Eine andere Schulform?	61
DRITTE PHASE: LEBEN MIT ZUNEHMENDER EINSCHRÄNKUNG Ca. 9. – 14. Lebensjahr	62
Wie geht es trotzdem weiter?	62
Kommunikation	64
Nach der Grundschule	64
Unterbringung in einer Wohngruppe?	65
VIERTE PHASE: RÜCKLÄUFIGE ENTWICKLUNG Ca. 12. – 18. Lebensjahr	66
Die Krankheit gewinnt	67
Gedächtnis und Orientierung	69
Allgemeinbefinden	70
Verhaltensauffälligkeiten	70
Selbsterfahrung des Kindes	71
Den Augenblick genießen	72
FÜNFTE PHASE: ZUNEHMENDE ABHÄNGIGKEIT Ca. 16. – 24. Lebensjahr	73
Körperliches Wohlbefinden	73
Aufrechterhalten der Kommunikation	73
Beschäftigung im Tageszentrum	74
Altbekannte Freizeitgestaltung	75
Gefühlsleben	75
SECHSTE PHASE: LEBEN MIT DEM NÄHERKOMMENDEN ENDE Ca. 20. – 30. Lebensjahr	76
Noch immer dem Leben zugetan	76
Das Kleine genießen	76
Entscheiden im Sinne des Jugendlichen	78

SIEBTE PHASE: STERBEN IN WÜRDE	79
Umgang mit dem Lebensende	79
TEIL 4 JNCL aus seelsorgerlicher Sicht	
ERSTE PHASE: DIAGNOSESTELLUNG Ca. 6. – 8. Lebensjahr	82
Im Vorfeld	82
Zuerst noch alles in Ordnung	83
Die Diagnose	83
ZWEITE PHASE: NOCH SO NORMAL WIE MÖGLICH	
Ca. 6. – 10. Lebensjahr	84
Zwiespältige Gefühle	85
Das Umfeld	86
Die Beziehung der Eltern	87
DRITTE PHASE: LEBEN MIT ZUNEHMENDER EINSCHRÄNKUNG	
Ca. 9. – 14. Lebensjahr	88
Gelebte Trauer	89
Unerwünschte' Gefühle	90
Lebensbuch	91
VIERTE PHASE: RÜCKLÄUFIGE ENTWICKLUNG	
Ca. 12. – 18. Lebensjahr	92
Schwierige Entscheidungen	92
Umgang mit professionellen Helfern	93
Im Spiel bleiben!	94
FÜNFTE PHASE: ZUNEHMENDE ABHÄNGIGKEIT	
Ca. 20. – 30. Lebensjahr	95
Das Kind wird mehr und mehr zum Patienten	95
Der Kontakt ändert sich	96
Ausgeglichen bleiben	97
SECHSTE PHASE: LEBEN MIT DEM NÄHERKOMMENDEN ENDE	
Ca. 20. – 30. Lebensjahr	100
Vorbereitungen	100
Bestattungsvorsorge	100
Pflege zu Hause	101
Salbung	101
Vom Nutzen des Lebensbuches	101
Glaubensfragen	101
Keine Strafe	102
Gott als Gegenüber	102

Ist Leiden sinnvoll?	103
Lebensqualität	103
SIEBTE PHASE: STERBEN IN WÜRDE	104
Zurückblicken und Bilanz ziehen	104
ANHANG	
INFORMATIONSQUELLEN	106
Grundsätzliches zu allen NCL-Krankheiten	106
Literatur speziell zur JNCL	106
Im Text erwähnte Literatur	107
NÜTZLICHE ADRESSEN	108
NCL-Patientenorganisationen	108
Auskunft zu Hilfe und Unterstützung	109
Pädagogische Fragen	109

TEIL 1 NCL-KRANKHEITEN: EINE EINFÜHRUNG

Riet Niezen-de Boer

Wer eine Reise in ein Land antritt, in dem es viel regnet, weiß, dass ein guter Regenschirm und Regenkleidung mit in den Koffer hinein sollten. Wer auf den Regen vorbereitet ist, wird in diesem Land gut reisen können. Auch für das Lesen von medizinischen Informationen über eine Krankheit mit dem schwierigen Namen „Juvenile Neuronale Ceroid-Lipofuszinose“ braucht man zusätzliches Gepäck, denn es ist zu erwarten, dass komplizierte Teile darin vorkommen werden. Obwohl wir aus Erfahrung wissen, dass Eltern eines Kindes mit juveniler NCL schon bald einen gut gefüllten Koffer mit medizinischen Begriffen haben, schränken wir den Gebrauch von Fachjargon so weit wie möglich ein. An Stellen, wo das nicht vermeidbar ist, werden die Begriffe erklärt.

Die ersten vier Kapitel mit allgemeinen Informationen sind zum ersten Kennenlernen der juvenilen NCL gedacht. Was ist es für eine Krankheit, wie entsteht sie, und welche Aussichten bestehen, dass der Krankheitsprozess in Zukunft verzögert oder gestoppt werden kann?

JNCL - DIE IM JUGENDALTER BEGINNENDE NCL-KRANKHEIT

Merkmale der Krankheit und Hintergrundwissen

In Deutschland wurde die Krankheit früher meist Spielmeier-Vogt Krankheit genannt, während sie in anderen Ländern auch als Batten Disease bezeichnet wird. Sie gehört zu der größeren Gruppe der sog. neuronalen Ceroid-Lipofuszinosen, die mit NCL abgekürzt werden. Derzeit sind mindestens 12 verschiedene Formen von NCL bekannt. Obwohl der Verlauf sehr unterschiedlich sein kann, haben die verschiedenen Formen überwiegend ähnliche Merkmale: eine sehr rasche Verschlechterung des Sehvermögens, der Bewegungsfähigkeit und des Denkens.

Zusätzlich treten epileptische Anfälle und psychiatrische Probleme auf. Dabei entwickelt sich ein Kind, das an JNCL erkrankt ist, in den ersten Lebensjahren normal. Ungefähr im sechsten Lebensjahr entstehen Probleme mit dem Sehvermögen. Dieses geht innerhalb von wenigen Jahren stark zurück. Schon in dieser Zeit machen sich auch die ersten Zeichen des Rückgangs der Bewegungsfähigkeit und der Schulleistungen bemerkbar. Diese Verschlechterung schreitet schnell voran. Innerhalb weniger Jahre besuchen die meisten Kinder eine Förderschule. Krampfanfälle treten auf, und in der Pubertät können auch psychotische Störungen hinzutreten. Etwa ab dem 18. Lebensjahr benutzen die meisten Jugendlichen einen Rollstuhl. Energie und Vitalität nehmen allmählich ab. Der Tod tritt meist zwischen dem 20. und 30. Lebensjahr ein. Die NCL-Krankheiten werden traditionell nach dem Alter eingeteilt, in dem die Krankheitssymptome beginnen. Die juvenile Form heißt so, weil die Krankheit im Jugendalter beginnt. Gegenwärtig besteht eine Tendenz, genetische Krankheiten danach zu benennen, welches Gen bei der Krankheit verändert ist (s. weiter unten). Da es sich bei der juvenilen NCL meist um Veränderungen des CLN3-Gens handelt, wird heute auch die Bezeichnung CLN3-Krankheit verwendet.

Die Namen Spielmeyer, Vogt und Batten sind diejenigen von Ärzten, die zu Anfang des 20. Jahrhunderts die Krankheit erstmals ausführlich beschrieben haben. Sie waren jedoch nicht deren Entdecker. Bereits 1826 beschrieb der Arzt Stengel die Krankheit bei mehreren Kindern einer norwegischen Familie.

In der zweiten Hälfte des 20. Jahrhunderts wurde entdeckt, dass die Krankheit zu einer Gruppe von Stoffwechselkrankheiten gehört, bei denen charakteristische Stoffe in den Körperzellen abgelagert werden, die Ceroid-Lipofuszin genannt wurden, und die sich vor allem in den Nervenzellen (Neuronen) finden. Anfangs meinte man, dass diese Stoffe eine fettartige Substanz waren, hauptsächlich scheinen sie jedoch aus Eiweißen zu bestehen. Nachdem man in Neuronen abgelagertes Ceroid-Lipofuszin-Material fand, wurde die gesamte Krankheitsgruppe 1969 neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL) genannt.

JNCL, eine neurodegenerative Stoffwechselkrankheit

Von allen Zellen im Körper werden bei NCL die Nervenzellen (Neuronen) am schwersten angegriffen. Die Funktion der Nervenzellen geht langsam zurück, sie degenerieren und sterben letztendlich ab. Als Folge davon entstehen bei NCL hauptsächlich neurologische Symptome. Die NCL werden daher klinisch zu den „neurodegenerativen Krankheiten“ gezählt. Die Degeneration findet im gesamten Nervensystem statt, jedoch werden manche Teile stärker angegriffen als andere. Die spezifischen Symptome entstehen durch Störungen in der Funktionsweise dieser Teile des Gehirns. Bei juveniler NCL sind der frühe Rückgang des Sehvermögens und Bewegungsstörungen, die denen der Parkinsonkrankheit ähneln, auffällig.

Der Stoffwechsel ist die Gesamtheit aller biochemischer Prozesse, die notwendig sind, um einen Organismus wie den menschlichen Körper instand zu halten und funktionieren zu lassen. Der Stoffwechsel findet in allen Körperzellen statt. Hierbei werden körperfremde Stoffe aus Nahrung und Sauerstoff in einem komplizierten chemischen Vorgang umgewandelt in körpereigene Stoffe. Läuft an einer Stelle dieses Prozesses etwas falsch, kann das weitreichende Auswirkungen auf den gesamten Organismus haben.

Bei den NCL-Krankheiten treten Fehler an sehr kleinen, jedoch entscheidenden, Stellen des Stoffwechsels auf. Bei jeder der NCL-Formen ist eine jeweils andere Stelle betroffen, da jedoch all diese Stellen Teil einer Reihe miteinander zusammenhängender biochemischer Vorgänge sind, wird mit deren Störung eine NCL-Krankheit ausgelöst. Dadurch haben die verschiedenen NCL-Formen einige Symptome gemeinsam. Weil die Verschlechterung der Funktionen der Nervenzellen durch einen fehlerhaften Stoffwechsel verursacht wird, werden die NCL-Krankheiten „neurodegenerative Stoffwechselkrankheiten“ genannt.

Ausblick

Es gibt bis jetzt noch keine Möglichkeiten, JNCL zu heilen, doch wurde und wird in der Forschung alles daran getan, nicht nur die Fehlerquellen zu entdecken, sondern auch herauszufinden, mit welchen Mitteln oder Verfahren der Krankheitsprozess wirksam

unterbrochen werden könnte. In den nächsten Kapiteln werden einige Ergebnisse auf dem Gebiet der Ursachen-, Typ- und Therapieforschung beschrieben.

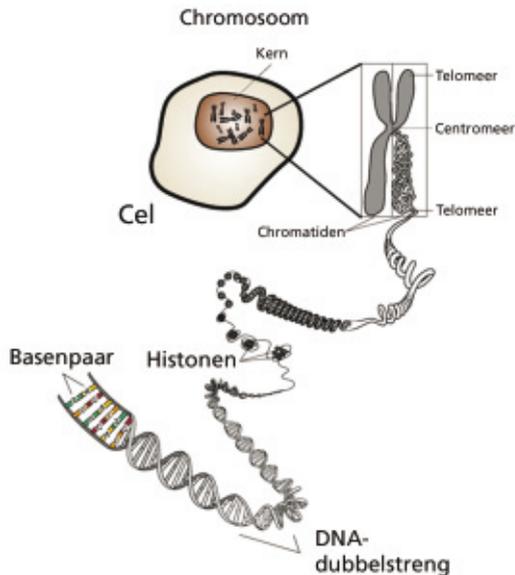
URSACHEN DER NCL-KRANKHEITEN

Fehlerhafte Eiweißstoffe

Der menschliche Körper besteht aus Organen und Geweben und diese wiederum aus Milliarden kleiner Bausteine: den Zellen. Die Zellen produzieren viele hoch spezialisierte Eiweißstoffe, die für Stoffwechselfvorgänge gebraucht werden. Eiweiße bestehen aus zahlreichen Bausteinen: den Aminosäuren, von denen es etwa 20 verschiedene gibt. Viele dieser Eiweißstoffe sind Enzyme, mit deren Hilfe ein Stoff in einen anderen umgewandelt wird. Manche Enzyme benötigen zusätzliche Eiweißstoffe bei ihrer Arbeit. Bei der CLN3- Krankheit fehlt ein solcher zusätzlicher Eiweißstoff. Bei den NCL-Krankheiten bestehen Fehler im Feinbau von Enzymen oder ihrer Hilfsstoffe. So kann z. B. eine falsche Aminosäure eingebaut sein. Das scheint nur ein kleiner Fehler zu sein, doch kann dieser große Folgen für die Wirksamkeit des Enzyms haben. Ist einer der benötigten zusätzlichen Eiweißstoffe fehlerhaft, kann auch das Enzym nicht gut funktionieren und wird ein bestimmter biochemischer Prozess in der Zelle nicht auf die richtige Art und Weise ablaufen. Die biochemische Fabrik der Zelle gerät durcheinander, da Stoffe nicht verarbeitet werden können. Sie bleiben in der Zelle liegen und häufen sich an. Krankheiten, die hierdurch entstehen, werden Speicherkrankheiten genannt, auch die NCL-Krankheiten gehören in diese Gruppe. Der Stoff, der sich bei den NCL anhäuft, ist Ceroid-Lipofuszin, daher der Name Ceroid-Lipofuszinosen für diese Krankheiten.

Die Anhäufung von Ceroid-Lipofuszin findet im ganzen Körper statt. In bestimmten Teilen des Nervensystems, besonders in der Netzhaut und in gewissen Nervenzellen des Gehirns, geht die Anhäufung jedoch mit einer Störung und einem langsamen Absterben der Zellen einher. Die körperlichen Funktionen, die von derart betroffenen Nervenzellen abhängen, wie das Sehvermögen und die Fähigkeit zu denken und sich zu bewegen, versagen dann zunehmend.

Der Zusammenhang zwischen der Anhäufung von Material und dem Absterben von Zellen ist jedoch sehr komplex. Untersuchungen von NCL-kranken Mäusen haben gezeigt, dass die Funktionsfähigkeit von Zellen bereits abnimmt, bevor die Anhäufung von Material zu sehen ist. Das genaue Verständnis der Vorgänge, die zum Absterben der Zelle führen, hat große Bedeutung für die Entwicklung möglicher Therapien. Medikamente werden voraussichtlich niemals zur vollständigen Heilung führen können. Sie werden höchstens die Krankheit abmildern oder ihren Verlauf verzögern können.



Chromosomen enthalten DNA Ketten.

Die erbliche Ursache des Enzymdefektes

In allen Zellkernen befinden sich Chromosomen, hierin werden die Erbinformationen eines Organismus gespeichert. Chromosomen bestehen aus DNA-Ketten (abgeleitet vom englischen DNA: Desoxyribonucleid Acid, früher im Deutschen DNS genannt, Desoxyribonucleinsäure). Menschen haben 23 Chromosomenpaare. Eines dieser Paare sind die Geschlechtschromosomen: X und X bei Frauen, X und Y bei Männern. Die übrigen Chromosomen werden Autosome genannt.

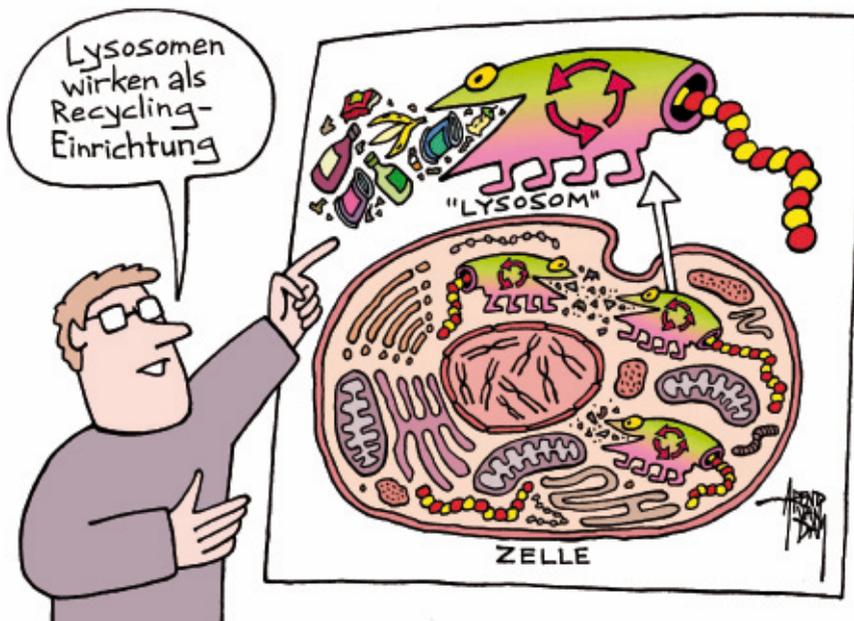
Auf den Chromosomen liegen die Gene, diese sind die Träger unserer Erbinformationen. Sie enthalten die Baupläne für Eiweißstoffe und damit auch für die Enzyme. Jedes Gen enthält eine Art Code, mit dem ein bestimmtes Eiweiß produziert werden kann. Dieser Code bestimmt die Art und die Reihenfolge der Aminosäuren innerhalb des Eiweißstoffes. Zurzeit wird die Anzahl von Genen beim Menschen auf 20000 bis 25000 geschätzt.

In den Genen können kleine Veränderungen entstehen. Bei jedem Menschen gibt es viele solcher kleiner Veränderungen der Gene, ohne dass dies nachteilige Auswirkungen auf seine Gesundheit hat. Sie sind höchstens Ausdruck seiner Individualität. Hat jedoch eine solche Veränderung eine Krankheit zur Folge, spricht man von einer krankheitsverursachenden Mutation. Eine solche Mutation kann bewirken, dass ein Enzym fehlerhaft hergestellt wird. Es kann eine falsche Aminosäure in das Enzym eingebaut und somit dessen Funktionsweise beeinträchtigt werden. Das Enzym kann jedoch auch ganz fehlen.

Ort der Stoffwechselfehler innerhalb der Zelle

Körperzellen bestehen unter anderem aus einem Zellkern, dem Zellplasma und verschiedenen Zellkörperchen. Zellkörperchen sind sehr kleine Gebilde. Ihre genauere Struktur ist nur mit einem Elektronenmikroskop, das etwa 100.000-mal vergrößert, gut wahrnehmbar. Die Zellkörperchen haben unterschiedliche Aufgaben im Stoffwechselprozess und benötigen dafür unzählige Enzyme. Eine Gruppe der Zellkörperchen, die Lysosomen, verarbeitet Abfallstoffe aus den biochemischen Prozessen. Diese Abfallstoffe werden in kleinere Teile zerlegt und können dann wieder verwendet werden. Das Lysosom ist sozusagen die Recyclinganlage der Zelle.

In wissenschaftlichen Untersuchungen wurde bei juveniler NCL ein defekter Eiweißstoff entdeckt, der die Wirksamkeit der Enzyme in den Lysosomen beeinträchtigt. Dieser Eiweißstoff ist an Membranen der Lysosomen gebunden. Durch dessen fehlerhafte Zusammensetzung kommt es in den Lysosomen zu einer Anhäufung von Material. Aus diesem Grund werden die NCL auch „lysosomale“ Speicherkrankheiten genannt. Die Zusammensetzung des für die JNCL verantwortlichen Eiweißstoffes ist weitgehend bekannt, unklar ist dagegen noch seine Funktionsweise. Nur wenn man diese kennt, kann die Entwicklung wirksamer Therapien in Angriff genommen werden. Weltweit wird daher die Funktion des Eiweißstoffes erforscht.



DIE VERSCHIEDENEN NCL-FORMEN

Die häufigsten Formen von NCL

Durch weltweite Forschung wird immer mehr über NCL-Krankheiten bekannt. Bevor DNA und Enzymuntersuchungen durchgeführt werden konnten, wurden die NCL-Krankheiten eingeteilt nach dem Alter, in dem die ersten Symptome auftraten.

Demnach kann man vier Hauptgruppen von NCL-Krankheiten unterscheiden, von denen die infantile, die spätinfantile und die juvenile NCL am häufigsten vorkommen. Die infantilen und die spätinfantilen NCL-Formen schreiten sehr rasch fort, Kinder mit diesen Formen werden oft nicht älter als 15 Jahre. Die Erwachsenenform (adulte NCL) ist sehr selten und schwer diagnostizierbar. Auch Fälle einer angeborenen NCL wurden beobachtet.

In der derzeitigen Diagnostik (oder Forschung) werden die NCL-Krankheiten nach dem Gen bezeichnet, das die krankheitsverursachende Mutation trägt, diese Gene werden in Kurzform CLN genannt und nummeriert. Momentan unterscheidet man mindestens 12 genetisch verschiedene Formen von NCL. Die JNCL-Form wird nach dieser Einteilung CLN3- Krankheit genannt, da bei ihr meist eine Mutation des CLN3-Gens auf dem Chromosom 16 vorliegt. In den allermeisten Fällen erscheint diese Mutation als eine Deletion, d. h., es fehlt ein größeres Stück des Erbmateri­als.

Vereinzelt gibt es auch Menschen mit juveniler NCL, deren Symptome nicht durch die häufigere Mutation des CLN3-Gens verursacht werden, sondern durch ungewöhnliche Mutationen anderer NCL-Gene. Ein Beispiel hierfür ist eine NCL-Form, die zwar einen ähnlichen Verlauf nimmt wie die übliche juvenile Form mit der Mutation im CLN3-Gen, jedoch verursacht wird durch eine Mutation im CLN1-Gen auf dem Chromosom 1.

NCL-Formen nach Alter bei Erkrankung	Gene, in denen Mutationen vorliegen können	Beginn und Verlauf
Infantile NCL	CLN1	Erstes Lebensjahr, rascher Verlust bereits erworbener psychischer und motorischer Fähigkeiten.
Spät-infantile NCL-Krankheiten	CLN2, CLN5, CLN6, CLN7	Ab etwa 3. Lebensjahr schwere motorische, kognitive, visuelle Behinderungen und Epilepsie.
Juvenile NCL-Krankheiten	Meistens CLN3; selten CLN1, CLN2, CLN8, CLN9, CLN10	Beginn im frühen Schulalter, bei CLN3-Krankheit Verlauf wie in diesem Buch besprochen. Bei Mutationen in anderen Genen abweichender Verlauf.
Adulte NCL-Krankheiten	CLN1, CLN4	Junge Erwachsene, verschiedene geistige und motorische Abbauerscheinungen, Sehvermögen oft nicht betroffen.

Die nachstehende Tabelle zeigt die wichtigsten Formen von NCL, eingeteilt nach dem Alter bei Krankheitsbeginn, und daneben diejenigen Gene, die in der betreffenden Altersgruppe von einer Mutation betroffen sein können.

Häufigkeit der NCL-Krankheiten

Obwohl alle NCL-Formen selten sind, handelt es sich weltweit um die häufigste Gruppe neurodegenerativer Stoffwechselkrankheiten im Kindesalter. Zwischen den einzelnen Ländern weicht deren Häufigkeit jedoch ab, weltweit betrachtet erkranken zwischen 0,1 und 7 Kinder pro 100.000 Lebendgeborener an NCL. Die JNCL ist dabei die am häufigsten auftretende Form.

Statistisch beläuft sich die Zahl der Erkrankungen in den Niederlanden und in Deutschland auf 1,5 pro 100.000 Lebendgeborener. Bei etwa 600.000 Lebendgeborenen in Deutschland werden also jedes Jahr schätzungsweise 10 Kinder geboren, die an juveniler NCL erkranken.

THERAPIEFORSCHUNG

Bisher wurde noch keine Therapie gefunden, die NCL-Krankheiten zu heilen vermag. Bis jetzt können lediglich ihre Symptome, wie etwa Epilepsie, behandelt werden. Weltweit werden darum zahlreiche Aspekte von NCL-Krankheiten erforscht, wie zum Beispiel die Funktionsstörungen der Zellen, die daran beteiligten Enzyme, Vererbbarkeit, die klinischen Symptome und die Möglichkeiten neuer Therapien. Alle zwei-drei Jahre findet ein internationaler medizinisch-wissenschaftlicher Kongress zur NCL statt. Forscher, Ärzte und andere Personen, die Kindern und Jugendlichen mit NCL betreuen, stellen neue Forschungsergebnisse vor und treffen sich zum Erfahrungsaustausch. Es werden gemeinschaftliche Forschungsprojekte geplant, die auf die Entwicklung wirksamer Heilverfahren dieser schweren Krankheiten abzielen. Ein besonderes Merkmal der Kongresse ist es, dass nicht nur die Forscher, Ärzte und Betreuer an ihnen teilnehmen, sondern auch Eltern der an NCL erkrankten Kinder. Sie möchten sich über den neuesten Stand der Entwicklungen auf wissenschaftlichem Gebiet informieren. Eltern kommen oft auch in der Hoffnung, dass in absehbarer Zeit etwas für die Krankheit ihres eigenen Kindes getan werden kann, häufig sind sie auch Vertreter einer Patientenvereinigung oder Selbsthilfegruppe. Teilweise besuchen Eltern die wissenschaftlichen Vorträge. Da diese überwiegend sehr fachbezogen sind, werden die Präsentationen am Ende jedes Veranstaltungstages für die Eltern zusammengefasst. Dabei erhalten sie auch die Gelegenheit, Fragen zu stellen. Diese Vorgehensweise ermöglicht eine direkte Kommunikation zwischen Eltern, Forschern und Ärzten, sowohl über die Krankheiten im Allgemeinen als auch über Probleme des eigenen Kindes. In den Pausen werden zwischen Eltern und anderen Besuchern des Kongresses Informationen ausgetauscht. Dieser direkte Kontakt zwischen Forschung, Klinik und Eltern ist sehr bedeutsam für den Fortschritt in der Forschung über NCL- Krankheiten. Außer dem internationalen Kongress werden in den verschiedenen Ländern jedes Jahr kleinere Kongresse und Symposien zum Thema JNCL veranstaltet. Hier kommen neben medizinischen Fragen auch andere Themen zur Sprache, wie etwa die Begleitung der Jugendlichen, Schulbildung und die Beschäftigung in Tagesförderstätten.

Allgemeines über Therapiemöglichkeiten

Die therapeutischen Möglichkeiten bei lysosomalen Speicherkrankheiten werden in den letzten Jahren verstärkt erforscht. Bei NCL haben die entwickelten Therapiemaßnahmen bisher keine oder keine gesicherte Wirkung erzielt.

Neuere technische Entwicklungen wie Enzyersatztherapie, Stammzellentransplantation und Gentherapie haben die therapeutischen Optionen jedoch grundsätzlich erweitert. So konnte bei einigen Speicherkrankheiten, bei denen die Schäden außerhalb des Nervensystems auftreten, durch Enzyersatztherapie und Stammzellentransplantation eine Besserung erreicht werden. Diese Therapieformen werden bisher nur in bescheidenem Maße angewandt, denn es sind noch zahlreiche Studien erforderlich, um deren Wirksamkeit zu verbessern und Sicherheit zu gewährleisten. Je früher eine Therapie im Krankheitsverlauf angewandt werden kann, desto größer wird ihr Effekt sein. Bereits entstandene Schäden können zumeist nicht wieder rückgängig gemacht werden. Mit einer wirksamen Therapie kann jedoch eine weitere Beschädigung der Gewebe und Organe vermieden werden. Seit Kurzem werden deshalb derartige Therapieformen auch für die NCL-Krankheiten erforscht, bei denen der Schaden innerhalb des Nervensystems entsteht.

Bei NCL-Krankheiten können therapeutische Effekte jedoch nicht kurzfristig beurteilt werden. Der Krankheitsverlauf zeigt große individuelle Unterschiede, sowohl in der Ausprägung der Symptome als auch in der Schnelligkeit, mit der die Krankheit sich entwickelt. So kann eine Therapie scheinbar wirkungsvoll sein, während es sich in Wirklichkeit nur um eine individuelle Variation des Krankheitsverlaufes handelt. Die Wirksamkeit einer Therapie kann erst eingeschätzt werden, wenn der nicht behandelte Krankheitsverlauf einer großen Anzahl Kinder gut bekannt ist, und wenn die Therapie unter kontrollierten Umständen über einen längeren Zeitraum angewendet wurde. Bei Therapiestudien für NCL-Krankheiten dauert es daher mehrere Jahre, bis das Ergebnis mit ausreichender Sicherheit beurteilt werden kann.

Medikamentöse Therapiemöglichkeiten

Mit zunehmenden Erkenntnissen über den Krankheitsmechanismus wurden in den vergangenen Jahrzehnten zahlreiche Theorien zur Entstehungsweise des Zellschadens bei NCL formuliert, daraufhin konnten verschiedene medikamentöse Therapien entwickelt und ausprobiert werden. So wurde in Finnland eine Behandlung mit Antioxidantien (z. B. mit dem Spurenelement Selen) vielfach angewendet, dies hatte jedoch keinen positiven Effekt auf den Krankheitsverlauf. Auch das Medikament Flupirtin, mit dem in der Laborsituation ein Absterben von Zellen verhindert werden konnte, hatte im Endeffekt bei den Patienten keinen verzögernden Einfluss auf den Krankheitsprozess. Ebenso wurden Diättherapien und Vitaminpräparate ohne überzeugendes Ergebnis ausprobiert. Vor Kurzem wurden bei juveniler NCL Antikörper gegen ein Enzym in den Nervenzellen gefunden. Es handelt sich dabei um sog. Autoantikörper, die sich gegen ein körpereigenes Eiweiß richten. Die Bedeutung dieser Antikörper bei der juvenilen NCL ist noch nicht klar, möglicherweise beeinflussen sie den Krankheitsverlauf negativ. Man vermutete, dass man den Prozess verzögern könnte, wenn die Entstehung der Antikörper durch Medikamente unterdrückt werden

würde. Daraufhin wurden einige Kinder mit juveniler NCL ein Jahr lang mit Prednisolon behandelt, einem Nebennierenhormon, das die Produktion von Abwehrstoffen verhindert. Leider sind die Ergebnisse enttäuschend. Mit einer anderen Substanz, die ebenfalls die Produktion von Antikörpern unterdrückt, wurden bei NCL-kranken Mäusen positive Ergebnisse erreicht. Dieses Mittel wird auch bei Transplantationen verwendet, um Abstoßung von transplantiertem Gewebe zu verhindern. Hierzu sollen weitere Studien erfolgen.

Enzymersatztherapie

Bei einigen Krankheiten, die mit einem fehlenden oder fehlerhaften löslichen Enzym einhergehen, kommt der Ersatz des Enzyms durch ein industriell hergestelltes Präparat infrage. Solche Enzyme können in die Blutbahn eingespritzt werden. Bei der juvenilen NCL ist dies nicht möglich, weil der Stoffwechselfehler nicht ein lösliches Enzym betrifft, sondern einen an Membranen der Lysosomen gebundenen Eiweißstoff.

Enzymersatztherapien waren bisher am erfolgreichsten bei solchen Krankheiten, bei denen die durch den Enzymmangel verursachten Probleme nicht im Gehirn auftreten, sondern z. B. in der Leber. Zwischen der Blutbahn und dem Gehirn befindet sich jedoch eine Schranke, die das Übertreten von Stoffen aus dem Blut ins Gehirn verhindert.

Dieser Mechanismus schützt das Gehirn vor schädlichen Stoffen, verhindert aber auch, dass Enzyme und andere Eiweißstoffe aus dem Blut ins Gehirn gelangen können. Bei den NCL-Krankheiten sind es nun gerade die Nervenzellen, die zerstört werden, also müssten medikamentöse Präparate auf das Gehirn einwirken können.

Bei der infantilen und spätinfantilen Form sind die fehlerhaften Enzyme bekannt, es sind lösliche Enzyme, die sich in der Blutbahn befinden. Entsprechende Enzympräparate würden zwar wegen der erwähnten Schranke nicht über das Blut ins Gehirn gelangen können. Man kann jedoch versuchen, die Schranke zu umgehen, indem man die Präparate in die Flüssigkeit einführt, die Gehirn und Rückenmark umspült.

Zelltherapien

Das Fehlen eines Enzyms kann auch dadurch behandelt werden, dass man lebende Zellen eines gesunden Spenders in den Organismus einbringt. Wenn die gespendeten Zellen dort am Leben bleiben, sich vermehren und in die erkrankten Organe eindringen, können sie ihr Enzym an die bedürftigen Zellen des Patienten weitergeben. Zur Transplantation (Verpflanzung) kommen verschiedene Arten von Zellen infrage.

Besonders lange bekannt ist die Transplantation von Knochenmark, in dem sich Blutstammzellen (sog. hämatogene Stammzellen) befinden. Diese Zellen eines gesunden Spenders werden den Patienten ins Blut gespritzt. Die Knochenmarkstransplantation, die häufig bei Krebskrankheiten angewandt wird, ist auch bei einigen Stoffwechselkrankheiten erfolgreich, bei Speicherkrankheiten allerdings nur, wenn Organe außerhalb des Gehirns (z. B. die Leber) betroffen sind.

Bei Speicherkrankheiten wie den NCL-Krankheiten, die das Gehirn betreffen, sind die Chancen einer solchen Behandlung gering. Einzelne Versuche bei NCL-Patienten sind erfolglos verlaufen. Darüber hinaus fanden in den letzten Jahren viele Versuche mit anderen Arten von Stammzellen statt, vorwiegend an Tiermodellen mit NCL. Bei einer

kleinen Zahl menschlicher Patienten mit CLN1- und CLN2-Formen der Krankheit wurden Stammzellen aus dem Gehirn abgetriebener menschlicher Föten direkt ins Gehirn eingespritzt, doch ist dieses Verfahren aus vielen Gründen problematisch und derzeit nicht sicher Erfolg versprechend.

Gentherapie

Bei der Gentherapie wird mittels Einbringen genetischen Materials in die Körperzellen versucht, eine Krankheit zu heilen oder deren Symptome zu mildern. Da Krankheiten wie die NCL durch einen genetischen Defekt verursacht werden, könnte der Austausch dieses abweichenden Gens durch ein gesundes Gen theoretisch eine mögliche Therapie darstellen. Das gesunde Gen würde dann die Zelle programmieren, einen richtig funktionierenden Eiweißstoff (Enzym) herzustellen.

Praktisch gibt es dabei jedoch eine Reihe von Schwierigkeiten. Selbst wenn es gelingt, das gesunde Gen in ausreichender Menge herzustellen, muss man es in sog. Vektoren verpacken, um es in einen genetisch kranken Organismus einzubringen. Zum Verpacken in Vektoren kann man bestimmte Arten von Viren benutzen, die selbst harmlos sind, aber das genetische Material in den Körper einschmuggeln können. Das Genmaterial muss dann an die richtigen Stellen im Körper gelangen (bei NCL ins Gehirn) und dort wirksam werden können. Bei all dem darf kein Schaden angerichtet werden, und die Nebenwirkungen müssen akzeptabel sein. Weltweit werden die Möglichkeiten der Gentherapie erforscht, vor allem bei Tieren und in eingeschränktem Maße auch bei Menschen.

Bei Mäusen mit der infantilen und der spätinfantilen Form von NCL (CLN1, CLN2) hat man ein Virus mit dem gesunden Gen durch kleine Einstiche in den Schädel in verschiedene Teile des Gehirns gebracht. In diesen Gehirnteilen wurde dann ein wirksames Enzym nachgewiesen, und auch die Anhäufung von Speichermaterial in den Zellen war geringer als bei kranken Kontrolltieren. Der Effekt auf den Krankheitsprozess selbst war bei Mäusen jedoch bisher gering. Auch einige Kinder mit CLN2-Krankheit wurden auf ähnliche Weise behandelt. Während Sicherheit und Verträglichkeit dieses Vorgehens einigermaßen akzeptabel schienen, war der Erfolg jedoch gering.

Bei der juvenilen NCL (CLN3) besteht ein besonderes Problem darin, dass es sich bei dem fehlerhaften Eiweißstoff um ein Membranprotein handelt, das fest in der Zelle eingebaut ist, im Gegensatz zu anderen NCL-Formen (CLN1, CLN2, CLN10), wo es sich um lösliche Enzyme handelt, die innerhalb der Zellen leichter an den Ort ihrer Wirkung gelangen können. Insgesamt sind bei der Gentherapie viele Schwierigkeiten zu überwinden und die Erfolgsaussichten noch kaum zu beurteilen.

TEIL 2 JNCL AUS MEDIZINISCHER SICHT

Riet Niezen-de Boer

ERSTE PHASE: DIAGNOSESTELLUNG Ca. 4. - 8. Lebensjahr

Für ein Kind von sechs Jahren stellen sich die meisten Eltern die Zukunft so vor: Das Kind wird zur Grundschule gehen und dann eine weiterführende Schule besuchen, es wird Sport treiben oder ein Musikinstrument spielen, es wird einen ordentlichen Beruf erlernen und später hoffentlich einen guten Platz für sich im Leben finden. Kurzum: Eltern sehen für ihr 6-jähriges Kind ein Leben voller Möglichkeiten vor sich.

Für Eltern ist es ein großer Schock, wenn bei ihrem Kind eine schwere Augenerkrankung festgestellt wird. Die Voraussichten ändern sich, das Kind wird nicht selbstständig leben können und eine Menge Wege werden ihm versperrt sein. Dennoch bleiben viele Möglichkeiten offen. Nach einer Zeit der Trauer und Anpassung an die neue Situation werden neue Möglichkeiten erkundet, und es entsteht ein neues Gleichgewicht.

Bei juveniler NCL wird anfangs meist nur eine Sehstörung gefunden. Es dauert einige Zeit, bis der Verdacht auf diese Stoffwechselerkrankung fällt. Finden weitere Untersuchungen statt und wird die Diagnose JNCL gestellt, bedeutet das eine dramatische Wendung in der Zukunftsperspektive des Kindes und der Eltern. Keine einzige Erwartung der Eltern wird eintreffen. Das Kind hat nun kein ganzes Leben mehr vor sich, seine Entwicklung wird sich erst verzögern und später völlig stillstehen, auf Dauer wird die Krankheit die Oberhand gewinnen.

Nach der Diagnose gerät die Welt aus den Fugen, vor allem in der ersten Krankheitsphase. Es kostet die Eltern viel Zeit und Energie, alles wieder in den Griff zu bekommen und langsam festzustellen, dass es neben aller Trauer auch gute, sogar glückliche Momente gibt. Gerade am Anfang kann es noch viele gute Zeiten geben, auch dann, wenn das Wissen um die Krankheit wie ein Stein auf dem Herzen liegt. Mit ihrer Fähigkeit, im Hier und Heute zu leben, können die Kinder den Eltern dabei oft auch ein Vorbild sein. Sie können von einem zum anderen Moment die Trauer um den Verlust des Sehvermögens vergessen und schöne Ereignisse intensiv genießen.

Erstes Anzeichen: Abnahme des Sehvermögens

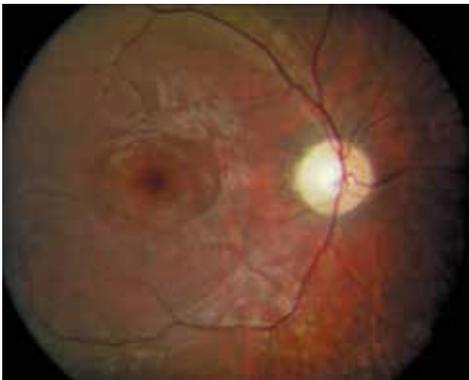
Der Beginn der Krankheit verläuft schleichend. In den weitaus meisten Fällen ist eine Minderung des Sehvermögens (Visus) das erste Symptom der JNCL. Das Kind fällt öfter hin oder stolpert unvermittelt über ein Hindernis. Diese ersten Erscheinungen einer visuellen Störung beginnen meist zwischen dem vierten und achten Lebensjahr.

Anfangs wird oft an eine ungeschickte oder problematische Motorik gedacht. Erst wenn ein unsicheres Bewegungsmuster entsteht und im Kindergarten oder der Schule Probleme mit z. B. dem Tafelbild auftreten, wird an ein visuelles Problem gedacht. Dann handelt es sich jedoch meistens schon um eine ernsthafte Störung des Sehvermögens.

Die Verschlechterung des Sehens wird verursacht durch den fortschreitenden Zerfall von Zellen der Netzhaut (Retina). Anfangs wird vor allem der zentrale Teil der Netzhaut, der gelbe Fleck (Makula), angegriffen. Das ist der Teil der Netzhaut, mit dem das Auge Objekte fixiert. Ist der gelbe Fleck beschädigt, entsteht im zentralen Teil der Netzhaut kein (richtiges) Bild mehr und kann ein Gegenstand nicht mehr „ins Auge

gefasst“ werden. Das Kind kann nicht mehr genau hinschauen, es passt sich an und schaut mit dem Seitenrand der Netzhaut, um überhaupt noch etwas sehen zu können. Es scheint dann, als würde das Kind am Gegenstand vorbeischaun.

Durch die zunehmende Sehbehinderung wird der Sichtabstand kürzer und das Bewegungsmuster unsicherer, denn Distanzen werden schlechter eingeschätzt. Dieser Prozess verläuft recht schnell. Meist ist schon nach zwei bis vier Jahren eine schwere Sehbehinderung zu verzeichnen. Der Unterschied zwischen hell und dunkel wird oft noch einige Jahre wahrgenommen, doch letztendlich erblinden die Kinder völlig. Die Jugendlichen stellen dann oft selber fest, dass sie kein Licht mehr wahrnehmen. Nach einigen Jahren kommt es in etwa der Hälfte der Fälle zur Entstehung einer gewissen Linsentrübung (Katarakt). Selten ist diese so schwerwiegend, dass von außen eine weiße Verfärbung der Pupille sichtbar ist. Weil die Trübung meistens entsteht, nachdem das Sehvermögen verloren gegangen ist, ist es nicht sinnvoll, die Augenlinse zu entfernen.



*Augenhintergrund (Netzhaut) bei einem Patienten mit juveniler NCL
Bild: Bartimeus*

Untersuchung der Augen

Wenn das Kind mit einer Störung des Sehvermögens zum Augenarzt geht, kann dieser mit dem Augenspiegel oft schon Veränderungen der Netzhaut sehen. Durch Pigmentverschiebungen ändern sich Struktur und Farbe der Netzhaut, dabei wird die Veränderung umso deutlicher zu sehen sein, je weiter die Krankheit fortschreitet. Die Funktionsfähigkeit der Netzhaut kann auf ähnliche Art überprüft werden wie die der Gehirnzellen, denn auch Sinneszellen sind Nervenzellen. Die elektrische Aktivität der Gehirnzellen kann mit einem Elektro-Enzephalogramm (EEG) gemessen werden. Möchte man mehr Deutlichkeit erlangen über das Funktionieren der Lichtsinneszellen, kann eine Elektroretinografie (ERG) durchgeführt und die elektrische Aktivität der Zellen gemessen werden. Bei Lichtreizung geben die Sinneszellen – die Stäbchen für das schwarz-weiß Sehen und die Zapfen für Farbsehen – kleine elektrische Impulse ab. Diese können mit hochempfindlichen Apparaten gemessen und aufgezeichnet werden. Hierbei entsteht ein Muster von Kurven: das Elektroretinogramm. Ist, wie bei juveniler NCL, die Netzhaut schwer beschädigt, empfangen die Sehzellen keine Reize

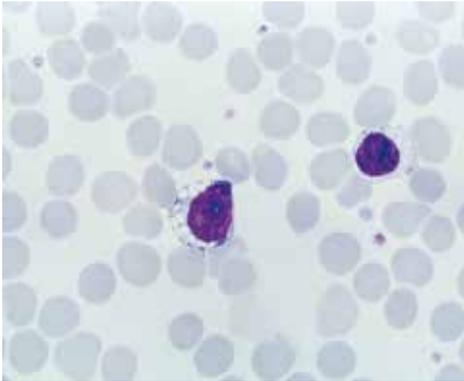
mehr, und es werden statt Kurven gerade Linien angezeigt. Das ist der Beweis für einen ersten degenerativen Prozess in der Netzhaut, eine tapetoretinale Degeneration. Meinte man anfänglich, dass der Verlust des Sehvermögens vor allem durch Beschädigung bzw. Absterben der Netzhautzellen verursacht wurde, hat man inzwischen entdeckt, dass außerdem auch die für die Verarbeitung von Lichtreizen nötigen Gehirnstrukturen beschädigt sind. Der Verlust des Sehvermögens beruht daher wahrscheinlich auf einer Kombination der Schäden an der Netzhaut und im Gehirn. Der Augenarzt wird aufgrund der ersten Sehbehinderungen zunächst noch nicht an JNCL denken. Bei Kindern diesen Alters gibt es verschiedene Augenkrankheiten mit ganz ähnlichen Symptomen. Es kann daher einige Jahre dauern, bis das eigentliche Ausmaß der Erkrankung deutlich wird. Benötigt ein Kind im Laufe der Zeit jedoch zu Hause oder in der Schule immer mehr Hilfe bei Tätigkeiten, die es anfangs trotz der Sehbehinderung noch selbstständig ausführen konnte, wird der Haus- oder Augenarzt das Kind zu weiteren Untersuchungen durch einen Kinderarzt oder Kinderneurologen überweisen.

Weitere Diagnostik

Der Kinderarzt oder -neurologe wird meistens zuerst ein EEG und eine Magnet-Resonanz- Tomografie (MRT) durchführen. Mit dem EEG wird ein Muster der elektrischen Aktivität des Gehirns aufgezeichnet. Dieses Muster gibt Informationen über die Hirnfunktion. Auf dem EEG sind meist schon früh im Krankheitsverlauf kleine Veränderungen zu sehen. Diese sind ein Hinweis darauf, dass eine über die Augenkrankheit hinausgehende Problematik vorliegt.

MRT ist eine Untersuchungsmethode, bei der mithilfe magnetischer Felder eine ziemlich genaue Abbildung des Gehirns hergestellt werden kann. Auf dieser können Veränderungen der Hirnstrukturen sichtbar sein. Die MRT zeigt bei Krankheitsbeginn meistens keine oder nur sehr geringe Veränderungen. Bis zu einem Alter von etwa 9 Jahren ist im Allgemeinen keine Veränderung des Großhirns zu erkennen. Danach jedoch nimmt das Hirnvolumen langsam ab und treten in bestimmten Hirngebieten deutliche Strukturveränderungen auf. Die Veränderungen weiten sich mit zunehmenden Krankheitsverlauf aus.

Besteht der Verdacht auf eine Krankheit wie JNCL, kann mit einer Blutprobe untersucht werden, ob Veränderungen an den Lymphozyten, einer Sorte weißer Blutkörperchen, erkennbar sind. In diesen Lymphozyten sind mit dem Lichtmikroskop bei der klassischen JNCL (der CLN3-Krankheit) zahlreiche sog. Vakuolen zu sehen. Das sind deutlich abgegrenzte, leer erscheinende Stellen in den Zellen, die normalerweise nur selten vorkommen.



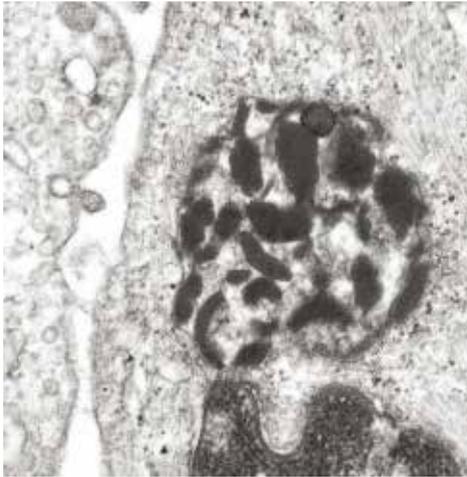
Vakuolen in weißen Blutkörperchen (Lymphozyten). Hier ist das Speichermaterial in den Vakuolen nicht sichtbar.

Bild Prof. A. Kohlschütter, Hamburg

Werden zahlreiche Lymphozyten mit Vakuolen gefunden, macht dies die Diagnose einer juvenilen NCL sehr wahrscheinlich. Unter dem Lichtmikroskop erscheinen die Vakuolen leer, aber mit dem stärker vergrößernden Elektronenmikroskop erkennt man in den Vakuolen eine Substanz mit einem typischen Strukturmuster. Dies ist der bei allen NCL-Formen auftretende Speicherstoff Ceroid- Lipofuszin. Bei der juvenilen NCL (CLN3- Krankheit) hat dieser Speicherstoff eine charakteristische Struktur, die an Fingerabdrücke (Fingerprints) erinnert. Der Befund solcher Fingerprints bestätigt die Diagnose einer JNCL vom CLN3-Typ.

Obwohl der Stoffwechselfehler praktisch nur Nervenzellen schädigt, ist das Speichermaterial nicht nur in ihnen, sondern auch in den meisten anderen Zellen des Körpers nachweisbar. Früher wurde die Diagnose deshalb häufig durch elektronenmikroskopische Untersuchung kleiner Gewebstückchen bestätigt, die z. B. durch Biopsie aus Haut oder Darmschleimhaut entnommen waren. Dies ist nur noch in ungewöhnlichen Fällen nötig.

Heute kann zur weiteren Bestätigung der Diagnose mit einer Blutprobe die molekulargenetische Untersuchung erfolgen, eine Untersuchung des Erbmaterials DNA (früher DNS). Wurden in den Lymphozyten die typischen Vakuolen gefunden, sucht man im Chromosom 16 nach einer Mutation im CLN3-Gen, zumeist eine Deletion (das Fehlen eines Stücks). Daneben gibt es eine große Zahl anderer Mutationen (sog. Punktmutationen), die in einer Mutationsdatenbank in England registriert und über das Internet frei zugänglich sind. Manchmal ähneln die Krankheitssymptome zwar dem Bild der juvenilen NCL vom CLN3- Typ, doch werden keine Mutationen im CLN3-Gen gefunden. Dann kann es sich um eine andere NCL-Form handeln, die ungewöhnlich verläuft, oder um eine noch unbekannt Form. In solchen Fällen spielt die elektronenmikroskopische Untersuchung eine große Rolle, um das Vorliegen einer NCL-Form bestätigen oder ausschließen zu können.



*Speichermaterial bei juveniler NCL unter dem Elektronenmikroskop:
„Fingerabdruckmuster“.*

Bild Prof. C. Ceuterick-De Groote, Antwerpen

ZWEITE PHASE: NOCH SO NORMAL WIE MÖGLICH **Ca. 6. - 10. Lebensjahr**

In dieser Phase wird allmählich deutlicher, dass es sich nicht nur um eine Störung des Sehvermögens handelt. In der Schule zeigt sich ein unerwarteter und zunächst nicht erklärbarer Leistungsabfall, mitunter treten auch die ersten epileptischen Anfälle auf. Oft sind es erst diese zwei Anzeichen die Eltern, Betreuer und Ärzte zu weiteren Untersuchungen veranlassen. Haben die Eltern mehrere Kinder oder planen sie noch Familienzuwachs sollte nach Bekanntwerden der Diagnose möglicherweise auch eine genetische Beratung in Betracht gezogen werden.

Veränderungen beim Denken und Sprechen

Im Grundschulalter wird nach Entdeckung der Sehstörung allmählich, dass das Kind dem Unterrichtsgeschehen nur mit Mühe folgen kann. Wurde das Kind in einer Regelschule eingeschult, sollte es eine zusätzliche, seiner Sehbehinderung angemessene, Förderung erhalten. Das Kind kann dann dem normalen Unterricht noch einige Zeit folgen, wenn auch mit etwas mehr Anstrengung als seine Mitschüler. Möglicherweise kann es für das Kind angenehmer sein, von Anfang an eine Spezialeinrichtung für sehbehinderte Kinder zu besuchen. Der Unterricht und das Umfeld sind dort eher auf die visuelle Einschränkung der Kinder eingestellt, und das Kind ist Teil einer Gruppe von Kindern mit derselben Behinderung. Es braucht dann kein Außenseiter zu sein.

Trotz aller Unterstützung und Nachhilfe kann, bzw. wird, jedoch ein Lernrückstand entstehen. Zusätzlich zur Sehbehinderung treten Störungen im Kurzzeitgedächtnis auf, und das Kind benötigt für die Erarbeitung neuen Stoffes mehr Zeit als andere Kinder.

Rechenaufgaben sind schwieriger zu bewältigen, der Wortschatz verringert sich und wird einfacher. Wann und in wie weit der Unterricht an das Auffassungsvermögen angepasst werden muss, unterscheidet sich von Kind zu Kind. Nicht bei allen Kindern stehen die schulischen Probleme im Vordergrund. Gegen Ende der Grundschulzeit benötigen die meisten Kinder jedoch angepasste Lern- und Lehrmethoden.

Genetische Beratung

Veränderungen in der DNA

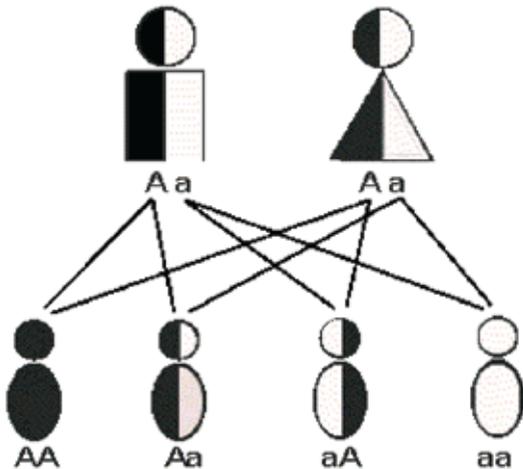
Wie schon im ersten Teil erläutert, entstehen NCL-Krankheiten durch Veränderungen im Erbmateriale. Im Prinzip enthalten beide Chromosome eines Chromosomenpaares die gleichen Gene und damit die gleichen Erbinformationen. Die Gene können jedoch auch mutiert sein, dann enthalten sie abweichende Informationen, das kann gegebenenfalls zur Erkrankung führen.

Bei der juvenilen NCL liegt das entscheidende Gen (CLN3-Gen) im typischen Fall auf dem Chromosom 16. Menschen, die auf dem einen Chromosom 16 ein gutes Gen und auf dem anderen Chromosom 16 ein mutiertes Gen haben, werden nicht krank. Das gute Gen hat genügend Informationen, um das Eiweiß in der richtigen Art und Weise zu produzieren. Diese Menschen sind „gesunde Träger“ der Krankheit, die Mutation bei ihnen wird „heterozygot“ genannt. Hat jetzt aber ein Kind auf beiden Chromosomen 16 eine Mutation im CLN3-Gen, kann keines der beiden Gene den richtigen Eiweißstoff herstellen und das Kind wird krank. Diese Veränderung heißt „homozygot“.

Wahrscheinlichkeit, die Krankheit zu bekommen

JNCL wird autosomal-rezessiv vererbt. „Autosomal“ bedeutet, dass sich das Gen für eine Erkrankung auf einem Autosom und nicht auf einem Geschlechtschromosom befindet. Damit ist die Krankheit nicht an das Geschlecht des Kindes gebunden, Jungen und Mädchen sind gleichermaßen betroffen. Das Wort „rezessiv“ steht für ein Zurückweichen oder nicht-in-Erscheinung-treten des mutierten (krankhaft veränderten) Gens, da das gesunde zweite Gen die Funktion des kranken Gens übernehmen kann. Ein Mann und eine Frau können jedoch beide Träger der Krankheit sein, und sie können beide gerade das krankhafte Gen an ihr Kind weitergeben. Dann wird das Kind krank.

Wie hoch ist das Risiko dafür? Auf der nachfolgenden Abbildung ist dies dargestellt. Bei dieser Art der Vererbung ist die Wahrscheinlichkeit für ein Kind, beide Mutationen zu bekommen, 25 Prozent oder 1 : 4. Die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind nur eine Mutation erbt, also Träger ist, beläuft sich auf 50 Prozent, also 2 : 4. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind sowohl vom Vater als auch von der Mutter jeweils das gesunde Gen erbt, ist 25 Prozent, 1 : 4. Das heißt, Eltern haben bei jeder Schwangerschaft erneut ein Risiko von 1 : 4, dass das Kind beide Mutationen erbt und somit krank wird. Daher können mehrere Kinder einer Familie diese Krankheit haben.



Schema autosomal-rezessiver Vererbung (Quelle: VKS)

Genetische Beratung

Weil die JNCL eine rezessive Krankheit ist und deren Träger nicht selbst erkranken, ist die betreffende Genmutation in den meisten Familien überhaupt nicht bekannt. Die Krankheit überrascht eine Familie meist völlig. Wenn ein Kind JNCL hat, kann die Mutation beim Kind selbst sowie bei den Eltern im Blut festgestellt werden. Bei den nächsten Schwangerschaften besteht dann die Möglichkeit, während der Frühschwangerschaft eine entsprechende pränatale Diagnostik durchzuführen, und die Schwangerschaft nur dann auszutragen, wenn das Kind nicht von der schweren Erbkrankheit betroffen ist.

Auch Geschwister und andere Familienmitglieder können untersucht werden. Stellt sich heraus, dass sie Träger sind, dann kann ihr späterer Partner ebenfalls darauf untersucht werden, ob er zufällig eine Mutation im Gen für die Krankheit hat. Die Chance, einen Partner zu treffen, der auch ein mutiertes Gen hat, ist nicht groß. Jährlich werden in Deutschland 8 bis 10 Kinder geboren, die an juveniler NCL erkranken. Im Vergleich dazu ist bei einer anderen seltenen Erbkrankheit, der Mukoviszidose (zystische Fibrose) die Wahrscheinlichkeit des Auftretens der Krankheit etwa 20mal höher.

DRITTE PHASE: LEBEN MIT ZUNEHMENDER EINSCHRÄNKUNG Ca. 9. - 14. Lebensjahr

Wenn ein Kind mit juveniler NCL etwa 10 Jahre alt ist, treten allmählich größere Veränderungen auf in seinem Alltag und damit auch in dem seiner Familie. Schulfreundschaften sind jetzt leider oft vorbei, tiefe Freundschaften bleiben glücklicherweise jedoch erhalten. Oft entstehen auch neue Freundschaften mit anderen sehbehinderten Kindern. Nach einiger Zeit hat sich jeder daran gewöhnt, dass sich das Familienleben verändert hat und dass das Kind mehr Begleitung benötigt bei allem,

was es unternimmt, egal ob es um den Schulweg oder um Schwimmen und Tandemfahren geht.

Tritt eines Tages der erste epileptische Anfall auf, werden die Eltern erneut sehr rau mit der Krankheit konfrontiert. Ein erster Anfall ist immer ein erschreckendes Erlebnis. Die Eltern wissen zwar, dass so etwas passieren kann, haben aber keine genaue Vorstellung davon, wie ein Anfall verläuft. Eigentlich hoffen sie, dass es noch lange nicht soweit ist. Jetzt entstehen neue Sorgen: Was ist zu tun, wenn ein Anfall auf der Straße oder im Schwimmbad auftritt? Kann man noch miteinander in den Urlaub fahren? Auch können bestimmte Verhaltensänderungen beim Kind den Umgang mit ihm erschweren. Die Lernprobleme werden auffälliger und das Kind rückt immer weiter in den Mittelpunkt der Familie.

Epilepsie

Die Schäden in den Hirnzellen verursachen Störungen in den elektrischen Strömen, die für die Übertragung von Erregungen im Gehirn verantwortlich sind. Infolge dessen können Hirngebiete manchmal in einen übermäßigen Erregungszustand geraten, was einen epileptischen Anfall zur Folge hat. Auf dem Elektroenzephalogramm (EEG), das die elektrische Aktivität des Gehirns registriert, werden dann größere Schwankungen im Kurvenverlauf sichtbar.

Bei den meisten Kindern mit juveniler NCL tritt die Epilepsie erstmals zwischen dem 5. und 18. Lebensjahr (durchschnittlich im 11. Lebensjahr) auf. Bei der Art der Anfälle und der Schwere der Epilepsie gibt es eine große Bandbreite. Oft beginnt die Epilepsie mit einem sog. „großen Anfall“. Hierbei verliert das Kind für kurze Zeit das Bewusstsein. Es kann sehr bleich oder ein bisschen bläulich im Gesicht werden, die Glieder versteifen sich krampfhaft, Arme und Beine zucken. Außerdem gibt es „kleine Anfälle“, bei denen sekundenlang das Bewusstsein eingeschränkt erscheint und Zuckungen an Armen, Beinen und im Gesicht auftreten können.

Nicht alle epileptischen Anfälle müssen sofort medikamentös behandelt werden. Dies gilt besonders für kleine Anfälle, die nur ab und zu auftreten oder nach einem ersten großen Anfall, der sich nicht häufig wiederholt. Die kleinen Anfälle haben meistens keinen negativen Einfluss auf das tägliche Leben und das Wohlbefinden des Kindes. Und bis sich ein großer Anfall wiederholt, kann es manchmal ein ganzes Jahr dauern. Nehmen die Anfälle jedoch an Häufigkeit zu, kann die Neigung dazu mit Medikamenten unterdrückt werden.

Unmittelbar nach einem Anfall kann ein Kind mehr oder weniger plötzlich wieder zu Bewusstsein kommen und nichts von allem mitbekommen haben. Manche Kinder können durch die Anfälle aber auch sehr ängstlich und unsicher werden. Sie haben Angst davor, plötzlich hinzufallen oder in der Klasse einen Anfall zu bekommen. Stehen schöne und aufregende Ereignisse, wie z. B. ein Geburtstag oder ein Schulausflug, an, nimmt die Anfallsneigung mitunter zu. Manche Ärzte empfehlen dann die Gabe eines beruhigenden Medikamentes (ein Benzodiazepinpräparat), etwa eine Stunde vorher, damit das Kind und sein Umfeld den Tag unbefangen genießen können.

Wie schwer die Epilepsie in den Anfangsjahren auftritt, unterscheidet sich von Kind zu Kind. Im Allgemeinen kann die Anfallsneigung anfänglich gut medikamentös unterdrückt werden. Es gibt Medikamente, deren Wirkung bei JNCL sicher belegt ist. Sie werden im Allgemeinen recht gut vertragen, doch sollten sich die Eltern gut über die häufigsten Nebenwirkungen informieren. So können sie diese frühzeitig bemerken und mit dem behandelnden Arzt besprechen. Einige Mittel, die bei anderen Kindern mit Epilepsie verwendet werden, sind bei juveniler NCL jedoch nicht geeignet.

Verhaltensänderung und Schlafstörung

In diesen ersten Jahren nach der Diagnose bilden sich viele Fähigkeiten zurück, und so hat das Kind zu kämpfen mit der raschen Verschlechterung des Sehvermögens, dem Kontaktverlust zu Gleichaltrigen und den Veränderungen in der Schule. Das Gefühl, dass etwas mit ihm nicht stimmt, kann das Kind verängstigen und verunsichern. Die Unsicherheit nimmt zu, wenn die Epilepsie schon frühzeitig einsetzt oder das Kind ungewöhnlich früh seine motorischen Fähigkeiten verliert.

Wie bei allem anderen unterscheiden sich die Reaktionen darauf auch hier von Kind zu Kind. Ein Kind kann widerspenstiges Verhalten zeigen, es kann aber auch grübeln, daraus können sich dann wiederum Schlafstörungen entwickeln. Bei problematischer Änderung der Verhaltensweise kann es ratsam sein, die Hilfe eines auf diese Krankheit spezialisierten Psychologen in Anspruch zu nehmen. Im Einzelfall könnten in dieser Phase jedoch auch medikamentöse Beruhigungsmittel erforderlich sein.

Schlafstörungen treten auch auf, wenn die Epilepsie nicht gut unter Kontrolle ist. Auch eine stille Epilepsie ohne deutliche Anfälle kann das Ein- und nächtliche Durchschlafen stören. Eine gute Einstellung der Epilepsiemedikation kann sich daher positiv auf die Nachtruhe auswirken.

Einschlafprobleme oder nächtliches Erwachen können jedoch auch durch Angstgefühle verursacht werden. Da es nicht mehr gut sehen kann, kann ein Kind Angst bekommen, dass sich Sachen einfach verändern. Es kann Angst haben, zu sterben oder den Verlust eines geliebten Menschen, wie Vater oder Mutter, befürchten. Bleibt man beim Kind und beruhigt man es, kann dies das Einschlafen erleichtern. Ebenso wichtig für eine gute Nachtruhe sind feste Einschlafrituale.

Wenn all das nicht hilft, können für eine gewisse Zeit Schlafmittel verabreicht werden, wie z. B. Benzodiazepine oder Chloralhydrat. Das oft empfohlene Melatonin, ein Hormonpräparat, hat bei juveniler NCL nur eine zweifelhafte Wirkung.

Alle Puppen in der Reihe

Marlene ist 10 Jahre alt. Sie hat JNCL und sieht kaum noch etwas, ihr Sehvermögen hat sich in den letzten Monaten sehr verschlechtert. Seit einiger Zeit kann sie nur mit Mühe einschlafen. Nach dem Abendessen geht sie sofort in ihr Zimmer. Dort kramt sie in ihrer Spielzeugkiste herum, läuft zum Regal mit den Stofftieren über ihrem Bett und setzt die Puppen ordentlich aufgereiht auf das Fensterbrett. Sie tut das recht eifrig und kontrolliert immer wieder alles. Zur Schlafenszeit läuft sie noch immer in ihrem Zimmer herum. Im Bett ist sie so unruhig, dass sie nicht einschlafen kann. Ihre Mutter muss

mindestens eine Stunde lang neben ihr liegen, sonst ruft Marlene ständig, sie könne nicht einschlafen.

Eines Abends geht Marlenes Mutter gleich nach dem Essen mit ihr mit. „Was suchst du denn nur immer in deiner Spielzeugkiste, Marlene?“ „Ich schaue nach, ob alles noch drin ist“, antwortet Marlene. „Aber natürlich ist dein ganzes Spielzeug noch darin, es ist doch niemand drangewesen“, sagt ihre Mutter. „Ja, aber“, sagt Marlene ängstlich, „wenn ich schlafen gehe, möchte ich sicher sein, dass alles noch da ist, denn ich kann es nicht gut sehen, und früh kann ich es dann nicht mehr finden.“ „Na, dann lass uns doch jeden Abend zusammen alles ordentlich aufräumen“, sagt Marlenes Mutter, „dann wissen wir alle beide sicher, dass alles da ist.“

Und so geht es von nun an jeden Abend: Alles in der Kiste wird kurz in die Hand genommen und benannt, die Puppen und die Stofftiere werden ordentlich über dem Bett aufgereiht. Danach geht Marlene beruhigt schlafen. Sie hat ihre Welt wieder unter Kontrolle.

Motorische Beeinträchtigungen

Erste Anzeichen motorischer Störungen sind zumeist kleine Probleme mit dem Gleichgewicht. Etwa um das 10. Lebensjahr herum, manchmal auch etwas früher, fällt den Eltern auf, dass das Kind schon bei einem leichten Schubs aus dem Gleichgewicht gerät. Bewegungsabläufe werden weniger fließend in ihrer Art, sie werden etwas träger und unsicherer. Alltägliche Handlungen, wie das An- und Auskleiden, können meist noch gut selbst ausgeführt werden, wenn man sich Zeit dafür nimmt. Hat ein Kind die Blindenschrift erlernt, kann die Verschlechterung der Feinmotorik jedoch Probleme beim Lesen verursachen.

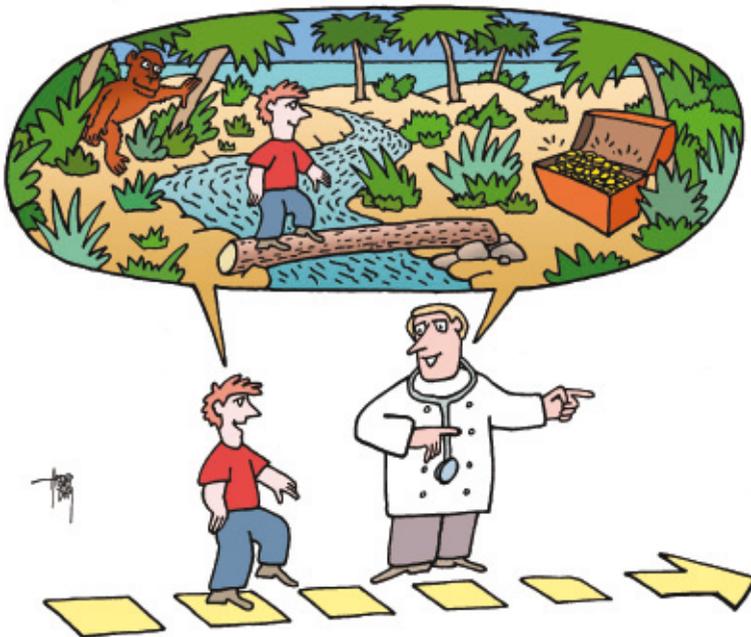
VIERTE PHASE: RÜCKLÄUFIGE ENTWICKLUNG Ca. 12. - 18. Lebensjahr

In dieser Phase ist die Pubertät in vollem Gange. Auf der einen Seite ist gut sichtbar, dass der jugendliche Mensch sich entwickelt und sich auch mit Dingen beschäftigt, die Jugendliche in diesem Alter wichtig finden. Auf der anderen Seite verschlechtert sich der Gesundheitszustand deutlich. Das Laufen wird immer schwieriger und Bewegungen werden steifer, die Epilepsie nimmt zu. Die Jugendlichen können sich psychisch etwas aus der Realität lösen und in eine Fantasiewelt hinein verlieren. Manchmal wird diese Fantasiewelt jedoch als schön und angenehm empfunden.

Mit dem Arzt zur Schatzinsel

Nein, eine Untersuchung beim Arzt, das muss nicht sein. Dazu hat er überhaupt keine Lust. Das ist das Erste, was er nach unserer Begrüßung und meiner Erklärung zur Untersuchung sagt. Peter ist 13 Jahre alt. Er hat JNCL und ist fast blind. Das Ziel des Arztbesuchs ist eine neurologische Untersuchung, da seine Eltern Fragen zu seiner Bewegungsfähigkeit haben.

Sollen wir uns dann einfach mal nur unterhalten, schlage ich vor. Okay, er ist einverstanden. Ich frage ihn, wie es in der Schule ist und wie es ihm zu Hause geht, welche Hobbys er hat. Beim letzten Thema plaudert er drauf los. Ob ich weiß, was er später mal machen will? Er möchte ein großes Schiff bauen und dann auf eine einsame Insel fahren. Auf meine Frage, wieso auf eine einsame Insel, antwortet er entschlossen: um einen Schatz zu finden natürlich! Auf einer einsamen Insel liegt immer ein Schatz in einer großen Kiste und er deutet mit seinen Händen an, wie diese aussieht: länglich, mit einem hohen runden Deckel. Und ich muss wissen, dass es da nicht ungefährlich ist, denn es gibt dort riesengroße Affen. Vor denen muss man sich in acht nehmen, denn sie könnten einen anfallen. Peter verliert sich in seiner Fantasie, und ich folge ihm. Auf einer einsamen Insel gibt es reißende Bäche und natürlich keine Brücken. Wenn man hinüber will, muss man einen großen Baumstamm darüber legen und vorsichtig Schritt für Schritt darüber laufen. Sollen wir mal versuchen, ob das geht? Peter steht auf und versucht, mit dem einen Fuß vor dem anderen über den Baumstamm zu laufen. Prima. Und wenn du jetzt auf einmal einen großen Affen siehst, dann musst du natürlich ganz schnell weglaufen, aber leise, auf Zehenspitzen. Kannst du das? Peter läuft auf Zehenspitzen durch das Zimmer. Das geht gut, kannst du das auch auf den Fersen? Stell dir vor, dass der dich trotzdem sieht, dann musst du ein Gewehr nehmen und gut zielen. Kannst du zielen? Versuch mal, mit dem Zeigefinger auf deine Nase zu zielen. Die Vorbereitungen für die Schatzinsel und die neurologische Untersuchung sind beide gut verlaufen. Als ich später den Bericht schreibe, sehe ich wieder den reißenden Bach mit dem Baumstamm darüber vor mir und muss schmunzeln. Gemeinsam haben wir alle Gefahren überwunden!



Es kann jedoch vorkommen, dass die Fantasiewelt keineswegs angenehm ist. Dann entwickelt der Jugendliche Angstvorstellungen, die so realistisch sein können, dass der Jugendliche Fantasie und Wirklichkeit nicht mehr trennen kann. Das löst manchmal starke Emotionen, Unruhe und Verwirrung aus.

Auch wird es für den Jugendlichen immer mühsamer, Gedankengänge zu entwickeln und die richtigen Worte zu finden, sein Denken vereinfacht sich. Das Aussprechen der Worte, das Artikulieren, fällt zunehmend schwer. Für die Eltern ist dies einer der schmerzlichsten Aspekte der Krankheit, denn durch das mühsamere Sprechen kann der Jugendliche seine Gedanken und Gefühle nicht mehr gut mitteilen.

Indieser Phasetreten auch mehr körperliche Beschwerden auf, wie z. B. Blasenentzündungen. Diese werden begünstigt durch die schlechtere Beherrschung der Blasenmuskulatur. Dadurch kann es zu unwillkürlichem Urinabgang kommen, die Blase kann jedoch auch zu selten oder nicht vollständig entleert werden. Bleibt der Urin zulange in der Blase, vermehren sich die Keime und kann eine Blasenentzündung entstehen. Störungen der Blasenfunktion kommen jedoch öfter in der nächsten Krankheitsphase vor, deshalb werden sie dort noch einmal ausführlich besprochen.

Mit der Krankheit umzugehen verlangt dem Jugendlichen und seinem Umfeld, den Eltern, Angehörigen, Freunden und Begleitern, viel ab. Deshalb ist ein gutes Zusammenleben jetzt besonders wichtig. Es gibt auch schöne Zeiten, die sollte man genießen, doch man sollte auch gemeinsam trauern um das, was verloren geht.

Gehen und Bewegen

Etwa die Hälfte der Kinder fängt zwischen dem 12. und 14. Lebensjahr an zu schlurfen. Allmählich entsteht eine typische, gekrümmte, Haltung mit einer leichten Beugung in den Knien und der Hüfte. Die Muskelkraft schwindet und die Muskeln werden steifer. Die Jugendlichen klagen zu Beginn dieser Phase schon mal über Schmerzen in den Schultermuskeln, im Rücken oder in den Beinen.

Im Gleichgewicht bleiben wird jetzt schwieriger. Beim Laufen lehnt sich der Jugendliche zu weit zur Seite oder nach hinten, und auch beim Sitzen hängt er oft zu einer Seite hin über. Der Gesichtsausdruck wird ärmer, da auch die Gesichtsmuskeln ihre Geschmeidigkeit verlieren. Darüber hinaus kann es zu unwillkürlichen Bewegungen der Gliedmaßen kommen, Hände, Arme oder Beine beginnen dann, zu zittern. Dies verschärft sich unter Anspannung oder in anstrengenden Situationen. Mitunter entsteht auch eine allgemeine Bewegungsunruhe, dann ist es dem Jugendlichen nicht mehr möglich, still zu sitzen.

In zunehmendem Maße verliert der Jugendliche die Fähigkeit, Bewegungsabläufe automatisch zu starten. Er muss erst lange darüber nachdenken, wie er eine Bewegung ausführen muss, z. B. wie er einen Löffel zum Mund bekommt. Ist die Bewegung dann aber, vielleicht auch mithilfe anderer Menschen, einmal in Gang gekommen, kann sie wieder fortgesetzt oder zu Ende geführt werden.

All diese Symptome intensivieren sich, wenn der Jugendliche ermüdet.

Die Treppe im Klubhaus

Jan kann noch gut gehen, etwas schlurfend und nicht mehr so schnell, doch ist er mit seinen Eltern noch viel unterwegs. Heute gehen sie zum Sommerfest, der Sportverein feiert sein Jubiläum und das ganze Dorf macht mit. Früher gehörte Jan zur Judogruppe, aber richtig mittrainieren kann er schon lange nicht mehr. Dennoch geht er mit seinen Eltern immer mal zuschauen, der Stimmung wegen. Seine Sportfreunde kommen zu ihm hin, es wird herum gekampelt und Jan genießt das zutiefst. Auch heute hat er wieder einige seiner Freunde getroffen. Das ist schön, aber auch aufregend, er wird etwas müde davon. Das Fest ist heute oben im Saal, in der ersten Etage vom Klubhaus. Die Eltern von Jan sagen: „Komm Jan, wir gehen die Treppe hoch.“ Jan zögert, steht plötzlich stocksteif still, wippt ein bisschen, aber macht keine Anstalten, seinen Fuß auf die erste Stufe zu setzen. „Nun komm schon Jan, wir gehen nach oben!“ Es hilft nichts.

Dann schubst die Mutter sein rechtes Bein ein bisschen an und setzt seinen Fuß auf die Stufe. Der Vater hält ihn an den Händen fest, und so schaffen sie die erste Stufe. Dann kommt die zweite, und die dritte, und dann weiß Jan wieder, wie es weiter geht und läuft allein nach oben.

Die motorischen Probleme ähneln denen der parkinsonschen Krankheit, sie entstehen genau wie bei dieser in bestimmten Kerngebieten des Gehirns. Diese motorischen Störungen nennt man auch „extrapyramidale Störungen“. Sie werden durch einen Mangel an Dopamin verursacht, ein Stoff, der für die Erregungsübertragung zwischen den Nervenzellen im Gehirn benötigt wird.

Der Abbau der Bewegungsfähigkeit ist dabei ein anhaltendes Problem. Zur medikamentösen Behandlung extrapyramidaler Störungen bei juveniler NCL liegen bis jetzt jedoch nur wenige Forschungsergebnisse vor. Diesen zufolge scheint nur Levodopa eine kurzzeitige Wirkung zu haben. Der Wirkungszeitraum beträgt etwa ein bis zwei Jahre. Doch genau wie bei der parkinsonschen Krankheit wird nicht die Krankheit selbst geheilt, es werden lediglich deren Symptome gemildert. Das Medikament zeigt nur leichte Nebenwirkungen. Wenn es Übelkeit verursacht, kann ein magenberuhigendes Mittel dazugegeben werden (z.B. Domperidone). Manchmal muss Levodopa wegen Unruhe und Verwirrung wieder abgesetzt werden.

Werden neue Mittel ausprobiert, sollte immer darauf geachtet werden, dass die Nebenwirkungen den zu erwartenden Nutzen nicht überragen. Jugendliche mit JNCL nehmen oft mehrere Medikamente gleichzeitig ein. Deren Wirkstoffe können sich wechselseitig beeinflussen, ebenso kann eine Kombination der Wirkstoffe bestehende Nebenwirkungen verstärken oder zusätzliche auslösen. Die Wechselwirkung zwischen den verschiedenen Medikamenten sollte also stets gut beachtet werden.

Physiotherapie

Bewegung ist gesund, und das gilt auch für Kinder und Jugendliche mit juveniler NCL. Es wäre für das Kind gut, wenn es sich noch so lange wie möglich in seinen Lieblingssportarten betätigen könnte. Egal ob es um Schwimmen oder Reiten, Tandem- oder Duofahrradfahren, Judo oder Wandern geht, diese Sportarten können sehr viel

Spaß machen. Als begleitetes Reiten oder in Form von z. B. Wasser- und Raufspielen können sie mithilfe anderer Menschen auch später noch lange betrieben werden. Mitunter ist es ratsam, einen Physiotherapeuten oder Krankengymnasten hinzuzuziehen. Durch Veränderungen in der Muskulatur und der Körperhaltung entstehen oft Schmerzen im Rücken oder im Nacken, dann können Massagen oder Bewegungstherapie erforderlich werden. Auch kann ein Physiotherapeut, ähnlich wie bei der Parkinsonkrankheit, beratend zur Seite stehen, wenn Muskelstarre und Startschwierigkeiten die Bewegungsfähigkeit in zunehmendem Maße beeinträchtigen. Die noch vorhandenen motorischen Fähigkeiten sollten so lange wie möglich erhalten werden. Bei deren Verlust sollten kompensierende Strategien genutzt werden, damit der Jugendliche alltägliche Handlungen noch so lange wie möglich selbst ausführen kann. Dabei ist es wichtig, dass der Physiotherapeut seine Methoden nicht nur auf das Krankheitsbild abstimmt, sondern auch auf den einzelnen Jugendlichen, damit dieser Spaß an der Therapie hat. Werden solche Therapien zu einer körperlichen oder psychischen Belastung, wird deren Ziel verfehlt.

Sprache und Sprachverständnis

Erste Anzeichen eines zurückgehenden Sprachvermögens treten bereits in den ersten Jahren nach der Diagnose auf. Auffällig wird der Rückgang jedoch erst später, in der weiterführenden Schule. Der Sprachgebrauch wird einfacher und konkreter, der Jugendliche bekommt Probleme mit abstrakten Begriffen und komplizierten Sätzen. Da er auch keine Zweideutigkeiten mehr versteht, entsteht mitunter eine heikle Situation und muss erklärt werden, dass nicht alles wortwörtlich gemeint ist.

Beim Sprechen wird es schwieriger, das richtige Wort zu finden. Hat der Jugendliche jedoch geduldige Zuhörer, die ihn verstehen wollen und ihm, wenn nötig, auch Worte oder Formulierungen reichen, kann er auch selbst noch lange Zeit die richtigen Worte finden. Ebenso kann Stottern den sprachlichen Umgang miteinander erschweren, manchmal bleiben auch Worte oder Satzteile hängen, die dann vom Jugendlichen mehrmals wiederholt werden (Perseveration).

Die Sprache wird grammatikalisch kompakter, Artikel und Adverbien werden weggelassen. Erzählt der Jugendliche von seinen Erlebnissen, scheint es darin zunächst keinerlei Zusammenhang zu geben. Überraschenderweise gelingt es einfühlsamen Menschen, die den Jugendlichen und seine Geschichte kennen, jedoch trotzdem, in den einzelnen Wörtern eine ganze Begebenheit zu erkennen und mit zu erleben.

Bei allem Rückgang bleibt das Sprachverständnis länger erhalten als das aktive Sprachvermögen. Das kann sich auch negativ auf das Verhalten der Jugendlichen auswirken, denn manche nehmen den Verlust einfach hin, andere jedoch reagieren frustriert und wütend. Bei vertrauten Themen wird Umgangssprache noch sehr lange verstanden, es kann jedoch manchmal etwas länger dauern, bis ein Satz oder eine Frage erfasst werden. Dem sollte man Rechnung tragen und geduldig auf eine Antwort warten.

Die Sprach- und Sprechfertigkeiten werden zusätzlich durch motorische Probleme beeinträchtigt. Die Muskeln, die für das Sprechen notwendig sind, werden schwächer und deren Koordination verschlechtert sich. Dadurch kann der Jugendliche Worte nicht

mehr gut aussprechen und ist er schwerer zu verstehen. Mit Unterstützung eines Logopäden kann es jedoch gelingen, die Kommunikation noch recht lange zu erhalten. Stottert der Jugendliche, können logopädische Übungen anfänglich noch von Nutzen sein. Auch kann ein Logopäde die Eltern beraten, wie sie die Kommunikation effektiver gestalten können, z. B. in dem sie vor allem Ja- und Nein-Fragen stellen. Die erschwerte und mühevoll Kommunikation mit ihrem Kind ist für viele Eltern der Krankheitsaspekt, der am schwierigsten zu akzeptieren ist.

Verhaltensauffälligkeiten und psychiatrische Störungen

Bei der Mehrzahl der Jugendlichen mit juveniler NCL zeigen sich Auffälligkeiten im Verhalten. Dies beginnt zumeist in der Pubertät und nimmt im Laufe der Krankheit zu. Die Jugendlichen haben schwer mit dem Verlust ihrer Fähigkeiten zu kämpfen. Sie müssen ständig aufs Neue ein Stück ihrer Selbstständigkeit und damit auch ihrer Bewegungsfreiheit aufgeben. Sie überblicken immer weniger, was mit ihnen selbst und um sie herum geschieht. Durch die Hirnschädigung beherrschen sie ihre Emotionen weniger, dadurch werden sie von intensiven und stark schwankenden Gefühlen mitunter regelrecht überrollt. Und wenn sie dies alles in Worte fassen wollen, wird es schwer, die richtigen Worte zu finden, Sätze zu bilden und diese auf verständliche Art und Weise zu äußern. Allmählich verlieren sie die Kontrolle über ihr Leben.

In dieser Zeit können starke Gefühle von Ohnmacht und Aggression, aber auch von Angst und Depression auftreten. Gleichzeitig bleiben die Jugendlichen jedoch auch Teenager, die in der Pubertät sind und sich von ihren Eltern lösen oder gegen ihre Begleiter aufbäumen wollen.

Ab dem Teenageralter treten regelmäßig auch psychiatrische Symptome auf, vor allem Halluzinationen. Sie sind Folge der organischen Schädigung des Gehirns. Bei Halluzinationen werden Menschen, Wesen oder Dinge gesehen, gehört oder gefühlt, die in Wirklichkeit gar nicht da sind. Das kann sehr beängstigend sein. Im Einzelfall können Halluzinationen angenehm und schön sein und einfach zum normalen Leben dazugehören. In diesem Falle ist eine Behandlung mit Medikamenten nicht nötig, manchmal nicht einmal wünschenswert. Führen Halluzinationen jedoch zu schwerer Angst, ist eine Behandlung wichtig.

Es ist schwierig, depressive Erscheinungen, die eine Reaktion auf die schwindenden Fähigkeiten sind, von einer Depression zu unterscheiden, die durch organische Schädigung des Gehirns verursacht wird. Meist spielen beide Faktoren eine Rolle. Bemerkenswerterweise äußern sich die Jugendlichen selber jedoch nur selten deprimiert. Sie scheinen im Allgemeinen in dieser Phase der Krankheit noch eine beeindruckende Flexibilität zu besitzen. Mit angemessener Begleitung und, wenn nötig, mit den richtigen Medikamenten, passen sie sich immer wieder an die veränderte Situation an und können sie trotz allem noch oft vom Schönen genießen.

Ich fürchte mich

Lena ist sechzehn und besucht eine Förderschule, sie ist dort auch sehr gern. Jeden Morgen fährt sie mit dem Taxi zur Schule und nachmittags um vier ist sie wieder zu Hause. Auch Sonja, ihre ältere Schwester, ist dann aus der Schule zurück. Sonja macht Lena etwas zu trinken und fragt, wie es auf der Schule war. Oft bringt Lena ihre Bastelarbeiten mit, meist hat sie darin grobe Wolle oder allerlei anderes Material wie Wäscheklammern, Styropor, Verschlusskappen und Ähnliches verarbeitet. Auf der Schule haben sie viel kreative Ideen. Lena bastelt gerne und zeigt stolz ihr Kunstwerk. Eines Tages erfährt Sonja aus Lenas Schilderungen, dass etwas Schlimmes passiert ist: Ihre Lehrerin hat sich die Beine gebrochen, sie ist die Treppe hinuntergefallen und liegt im Krankenhaus. Und, ach ja, in der Schule ist eingebrochen worden, alles Geld ist weg. Lena fürchtet sich an diesem Abend sehr und sie kann nicht schlafen. Am nächsten Tag will sie nicht mehr zur Schule. Als die Mutter in der Schule anruft, stellt sich heraus, dass Lenas Geschichte gar nicht stimmt. Die Lehrerin hatte nur einen freien Tag und es wurde auch nicht eingebrochen.

Das erzählt die Mutter Lena, trotzdem reagiert sie sehr ängstlich. An diesem Tag bleibt sie zu Hause, aber schon am nächsten will sie wieder zur Schule.

Lena fürchtet sich jedoch vor dem Schlafengehen. Sie grübelt: Wenn der Mama nun etwas passiert, oder wenn sie stirbt ... Ein Mädchen aus ihrer Klasse ist letztes Jahr auch plötzlich gestorben. Von einem zum anderen Moment gerät sie in Panik, egal ob sie zu Hause ist oder in der Schule. Sie schreit und weint, und jedes Mal denkt sie, dass etwas Schlimmes passiert ist.

Lena bekommt auf der Schule bereits extra Unterstützung, auch vom Schulpsychologen, doch das bringt nicht viel. So entschließt man sich letztendlich doch, Lena ein mildes Antipsychotikum zu verschreiben. Anfangs wird sie davon etwas schläfrig, doch schon nach zwei Wochen bessert sich das und die Angstanfälle verschwinden. Lena geht wieder gern zur Schule und sie kann wieder schlafen.

Die Begleitung von auffälligem Verhalten und die Behandlung psychiatrischer Symptome sollten am besten solchen Psychologen und Ärzten überantwortet werden, die sich mit dem Krankheitsbild gut auskennen. Bei der Gestaltung von Behandlung und Begleitung sollten auch die Eltern und die Betreuer des Jugendlichen mit einbezogen werden. Aus ihrer Sicht heraus können sie wertvolle Hinweise dazu geben, wie das Verhalten des Jugendlichen erklärt werden kann. Oft kann sich schon eine adäquate Begleitung günstig auf das Verhalten auswirken. Im frühen Stadium kann eine Gesprächs- oder Spieltherapie bei der Verarbeitung der Verluste helfen. Dennoch ist bei vielen Jugendlichen auch eine medikamentöse Unterstützung nötig. Manchmal wird dies nur kurzzeitig vonnöten sein, mitunter jedoch auch langfristig. Werden Medikamente langfristig verabreicht, sollte mindestens einmal jährlich eine kritische Bewertung des Gebrauchs erfolgen.

Je nach Art der Symptome können sich angsthemmende und beruhigende Mittel, sowie Medikamente gegen Depressionen (Antidepressiva) und psychotische Symptome (Antipsychotika) positiv auswirken. Bei der Gabe von Antipsychotika ist zu beachten, dass diese auch parkinsonähnliche Bewegungsstörungen verursachen können. Dadurch

können sich die bei juveniler NCL ohnehin schon vorkommenden motorischen Probleme noch verschlimmern. Die Anfälligkeit hierfür ist individuell unterschiedlich, in einigen Fällen können jedoch sehr starke Nebenwirkungen auftreten. Es ist daher zu empfehlen, eher die sog. atypischen Antipsychotika einzusetzen, da sie weniger Nebenwirkungen verursachen. Atypische Antipsychotika werden inzwischen des Öfteren angewandt, doch da sich auch bei diesen Mitteln unterschiedliche Reaktionen zeigen können, bleibt es nötig, Nutzen und Nebenwirkungen kritisch abzuwägen.

Bei juveniler NCL können körperliche und psychische Reaktionen zeitweise sehr stark konzentriert auftreten. Es kommt dann zu einer Zunahme epileptischer Anfälle, kombiniert mit großer Unruhe oder auch Apathie, Desorientierung und Benommenheit. Es kann Übelkeit bis hin zum Erbrechen auftreten, auch ist Verweigerung der Nahrungsaufnahme möglich. Halluzinationen und Angstzustände können hinzukommen. Bis jetzt konnten in der Forschung keine Ursachen für die plötzliche Verschlechterung des Zustandes gefunden werden. Für den Jugendlichen, seine Angehörigen und Betreuer sind solche Situationen anstrengend und verwirrend. In einer ruhigen Umgebung geht es ihm jedoch oft besser, zumal wenn sich in seiner Nähe vertraute Menschen befinden, die Geduld und Verständnis zeigen. Die Symptome können mit Medikamenten behandelt werden, so kann ein Mittel gegen Übelkeit verabreicht und die Dosierung der Epilepsiemedikation sowie der Antipsychotika vorübergehend angepasst werden. Für die Flüssigkeitszufuhr und die Verabreichung der Medikamente kann dabei zeitweise auch eine Nasensonde erforderlich sein. Meistens dauern solche Phasen einige Wochen, danach beruhigt sich die Lage wieder. Oft jedoch hat der Jugendliche erneut einen Teil seiner Fähigkeiten verloren.

Schlafen

Wie bereits bei der dritten Phase erwähnt, treten Schlafstörungen relativ häufig auf, mitunter schon in der Kindheit. Auch im Teenageralter gibt es des Öfteren Probleme mit dem Schlafen. Diese können durch körperliche Umstände verursacht werden, beispielsweise durch Epilepsie, zumeist treten dann auch tagsüber Anfälle auf. Auch kann die Zahl kleinerer Anfälle zunehmen, dann kommt es zu einer nur ein paar Sekunden dauernden Bewusstseinsverminderung, die Augen drehen weg oder die Glieder zucken und verkrampfen etwas. In diesem Falle kann eine bessere Regulierung der Epilepsie die Schlafstörung beheben. Bei vereinzelt Schlafstörungen sollte auf körperliche Beschwerden geachtet werden, so können in dieser Krankheitsphase z.B. auch Verstopfung (Obstipation), eine volle Blase oder eine schmerzhaft Blasenentzündung den Nachtschlaf beeinträchtigen.

Die Ursache von Schlafstörungen kann auch auf seelischem Gebiet liegen. Hier können, wie im Beispiel von Lena, Angstzustände eine Rolle spielen. Die Angst kann auf schlechten Erfahrungen beruhen, so kann beispielsweise der Tod eines Mitschülers den Jugendlichen beunruhigen. Angst kann jedoch auch dadurch hervorgerufen werden, dass die Jugendlichen in zunehmendem Maße die Kontrolle über ihr eigenes Leben verlieren und dem ohnmächtig und schutzlos gegenüberstehen. Sie entwickeln dann

z.B. Wahnvorstellungen, bei denen den Jugendlichen selber oder den Menschen in ihrem Umfeld die verschiedensten Sachen zustoßen könnten.

Es ist wichtig, das man herausfindet, was dem Jugendlichen zu schaffen macht, dass man mit ihm spricht oder versucht ihn zu beruhigen. Auf alle Fälle sollte man ihn erfahren lassen, dass jemand bei ihm ist. Ebenso wichtig ist es, dass der Jugendliche wieder zu einem guten Schlafrhythmus findet, hierzu können zeitweise auch Schlafmittel verordnet werden. Zeigen diese keinen Erfolg, kann, wie im Beispiel von Lena, ein Antipsychotikum eingesetzt werden. Solche Medikamente müssen jedoch meist langfristig angewendet werden.

Hormonelle Störungen bei Mädchen

Bei Mädchen mit juveniler NCL findet die erste Menstruation durchschnittlich früher statt als bei Gleichaltrigen. Dabei sind hormonelle Störungen, wie ein unregelmäßiger Menstruationszyklus, nicht ungewöhnlich. Bei Mädchen mit einer regelmäßigen Menstruation ist die Zyklusdauer oft kurz. Auch scheinen Akne, Zunahme des Körpergewichts und übermäßige Behaarung (Hirsutismus) öfter aufzutreten. Das kann die Folge einer zu großen Menge an männlichen Hormonen sein, möglicherweise verursacht durch das polyzystische Ovarialsyndrom. Bei dieser Krankheit treten zystische, d.h. flüssigkeitsgefüllte, Hohlräume in den Eierstöcken auf. Dabei ist jedoch nicht deutlich, ob dies mit der juvenilen NCL selbst zusammenhängt. Möglicherweise muss dies auch dem Wirkstoff Valproinsäure zugeschrieben werden, da bei Einnahme dieses Epilepsiemedikamentes ein Entstehen des polyzystischen Ovarialsyndroms häufiger beobachtet wurde. Mit Einnahme einer spezifischen Antibabypille, die die Auswirkungen der männliche Hormone unterbindet, kann die Akne positiv beeinflusst werden. Die Überbehaarung reagiert darauf jedoch weniger gut.

Die Menstruation wird oft als unangenehm und hinderlich erfahren. Außerdem erschwert die Sehstörung die persönliche Hygiene und das verunsichert die Mädchen. Sie müssen hierbei andere um Hilfe bitten, was ihnen unangenehm ist. Verursacht die Menstruation viel Stress, kann angezeigt sein, die Menstruation mit einem Hormonpräparat zu unterdrücken. Das Präparat kann als Tablette oder Injektion verabreicht werden, es enthält im Gegensatz zur Kombinationspille, die sowohl Östrogen als Progesteron enthält, nur ein Hormon, das Progesteron. Wird dieses ohne Unterbrechung eingenommen, tritt keine Abbruchblutung auf, die Menstruation bleibt aus.

Eine unangenehme Nebenwirkung des Gestagens kann jedoch das Entstehen oder Verschlimmern von Akne sein. Ist die Akne sehr ausgeprägt, kann dies den sozialen Umgang beeinträchtigen. Im Einzelfall kann dann bei der Behandlung von Akne Beratung durch einen Dermatologen nötig sein.

FÜNFTE PHASE: ZUNEHMENDE ABHÄNGIGKEIT

Ca. 16. - 24. Lebensjahr

Die Krankheit nimmt ihren Lauf. Der Bedarf an Unterstützung bei der täglichen Pflege ist größer geworden, der Rollstuhl wird öfter benutzt und zu einem bestimmten Zeitpunkt geht es nicht mehr ohne. Manchmal wird es gefährlich, wenn die Jugendlichen selber laufen wollen und dann plötzlich vom Stuhl aufstehen und ihr Gleichgewicht verlieren. Andere nehmen hin, dass das Laufen jetzt nicht mehr möglich ist, und empfinden das Gefahrenwerden im Rollstuhl eher als angenehm. War die Epilepsie bis jetzt noch relativ gut zu unterdrücken, ab jetzt ist sie oft nur noch schwer zu beeinflussen. Inzwischen haben sich auch körperliche Beschwerden weiter ausgeprägt, die es in einer früheren Phase noch nicht oder nur in beschränktem Maße gab, wie z. B. Obstipation und Inkontinenz. Auch können Eltern und Betreuern auf einmal die kalten Hände ihrer Kinder auffallen. Die Pflege wird intensiver. Obwohl die alltäglichen vertrauten Tätigkeiten den jungen Erwachsenen noch immer Freude bereiten können, müssen diese jetzt stärker angepasst werden an die noch vorhandenen Fähigkeiten und das Bedürfnis nach Ruhe. Eine kurze Mittagsruhe ist keine Ausnahme mehr. Es kann für die Jugendlichen anfangs sehr schwer zu akzeptieren sein, dass sie mit mehreren Ruhepausen besser durch den Tag kommen. Nach einiger Zeit gewöhnen sie sich jedoch daran, dann werden die Pausen selbstverständlich.

Der Wortschatz verringert sich, Gespräche werden einfacher von Art und drehen sich um bekannte Themen. Kennt man den Jugendlichen jedoch gut und weiß man, was ihm schon immer gut gefallen hat oder was er überhaupt nicht mochte, welche Hobbys er z.B. hatte, aus welcher Familie er kommt und was seine Geschwister tun, dann können die Gespräche durchaus einen gewissen Tiefgang haben und der Umgang miteinander sehr vertraut sein.

Jetzt wird auch die Körpersprache wichtiger. Es erfordert viel Feinfühligkeit, will man die nur sehr feinen Äußerungen von Emotionen und Empfindungen verstehen. Kann der Jugendliche in einer ruhigen und vertrauten Umgebung leben, wird er durch sein Umfeld respektiert in seinem Menschsein und sind Behandlung, Pflege und Begleitung gut auf seine Bedürfnisse abgestimmt, wird dies dem gesamten Wohlbefinden des Jugendlichen zugute kommen.

Autos

Jonas ist seit seinem vierten Lebensjahr vernarrt in Autos. Brumm ... brumm ... im ganzen Zimmer herum, das braucht ihm niemand zu zeigen. Auch als er immer schlechter sieht, bleiben Autos sein großes Hobby. Den Landrover seines Onkels Robert erkennt er am Geräusch. Sein Onkel hat ihm ein tolles Modellauto geschenkt, darauf ist Jonas sehr stolz. Im Laufe der Jahre hat Jonas schon viele Modelle gesammelt. Seiner Krankheit wegen braucht Jonas zu Hause immer mehr Zuwendung. Darunter leidet die Familie, denn Jonas hat noch drei weitere Brüder. Am liebsten hätten ihn seine Eltern zu Hause behalten. Doch als er vierzehn ist, beschließen sie ihn in einer Wohngruppe unweit ihrer Stadt unterzubringen. Die Autos kommen alle mit. Sein

Vater baut Regale in seinem neuen Zimmer ein. Da kann Jonas seine Autos alle aufstellen. Voller Stolz erzählt er seinen Mitbewohnern und Begleitern davon. Vor allem der Landrover von Onkel Robert, der ist toll! Allradantrieb, er kann einfach durch die Sträucher fahren! Jonas nimmt ihn auch immer mit nach Hause. Jahre später spricht Jonas nur noch mühsam und ist dann nur schwer zu verstehen. Wenn er sich dann manchmal darüber ärgert, weiß jeder zu Hause und in seiner Wohngruppe, worüber er am liebsten spricht ... Und beim Wort „Allradantrieb“ geht für ihn immer die Sonne auf.

Motorik

Die neurologischen Störungen äußern sich in der gesamten Muskulatur des Körpers, d. h., es sind nicht nur die Gliedmaßen und der Rumpf betroffen, sondern auch die Kau- und Schluckmuskeln, sowie die Muskelgruppen des Darms und der Blase. Im weiteren Krankheitsverlauf verschlimmern sich diese Probleme. Die Muskelkraft nimmt ab, die Muskelstarre in den Gliedmaßen nimmt zu. Auch wird es problematischer, Bewegungsabläufe zu starten. Die Bewegungskontrolle ist nicht mehr automatisch abrufbar, so scheint der Jugendliche z. B. beim Laufen mehr über die Bewegung nachdenken zu müssen. Ist die Bewegung einmal in Gang gekommen, kann sie mit Unterstützung noch eine Zeit lang ausgeführt werden, doch werden die zurückgelegten Strecken immer kürzer. Außerdem erhöhen die Störungen im Gleichgewicht das Risiko, hinzufallen. Allmählich wird für längere Strecken der Rollstuhl benutzt.

Benutzung des Rollstuhls

Doch es sind nicht nur die motorischen Probleme, die den Rollstuhlgebrauch zu einem bestimmten Zeitpunkt nötig machen. Auch die Krankheit selber kostet den Körper viel Kraft, dadurch ermüdet der Jugendliche schneller. Ab welchem Alter der Rollstuhl dauerhaft benutzt wird, unterscheidet sich von Fall zu Fall, durchschnittlich ist es das 18. Lebensjahr. Im Einzelfall kann der Rollstuhl sehr viel eher nötig sein, in manchen Fällen sogar schon mit 10 Jahren, mitunter ist er auch erst viel später nötig, z.B. nach dem 20. Lebensjahr. Anfangs können längere Abstände mit einem Standardrollstuhl überbrückt werden. Später sind individuelle Anpassungen am Rollstuhl nötig, damit der Jugendliche komfortabel sitzen und gefahren werden kann. So sollte z.B. eine zusätzliche Seitenlehne angebracht werden können, wenn der Jugendliche oft zu einer bestimmten Seite überhängt. Auch wäre es günstig, wenn der Rollstuhl mit einer Kippfunktion oder einem Liegestand ausgestattet ist (Multifunktionsrollstuhl). Im Verlauf der Krankheit sollte der Rollstuhl immer wieder an die entsprechenden Bedürfnisse angepasst werden können.

Pflegehilfsmittel

Es gibt sehr viele Hilfsmittel, die die häusliche Pflege erleichtern. So ist z.B. ein Hebelifter unentbehrlich für die Körperpflege und alle anderen Aktivitäten, bei denen der Jugendliche von Eltern oder Pflegern gehoben werden muss. Hebelifter gibt es in

verschiedenen Ausführungen, außer der mobilen Variante gibt es auch Decken-, Wand- und Umhängelifter.

Des Weiteren kann die Wohnung mit einigen baulichen Maßnahmen rollstuhlfreundlicher gestaltet werden, so könnten z. B. hohe Türschwellen entfernt oder Türrahmen verbreitert werden, auch ist mitunter ein Treppenlift nötig. Ebenso können Anpassungen im Badezimmer oder die Benutzung eines Pflegebettes und weiterer Hilfsmittel sowohl den betroffenen Jugendlichen als auch dessen Eltern und Betreuer bei der Pflege entlasten. Es ist sinnvoll, wenn sich Eltern bei der Wahl des Rollstuhls und der verschiedenen Hilfsmittel durch einen erfahrenen Physio- oder Ergotherapeuten beraten lassen. Dieser kann aus seiner Praxis heraus wertvolle Hinweise geben zu nötigen und nützlichen Anpassungen.

Pflegehilfsmittel müssen bei der Pflegekasse rechtzeitig beantragt werden. Ob und welche Hilfsmittel bewilligt oder leihweise zur Verfügung gestellt werden, unterscheidet sich von Kasse zu Kasse, jedoch ist die Pflegekasse gesetzlich verpflichtet, Versicherungsnehmer umfassend über ihre Leistungsinhalte zu beraten. Weitere Information oder Beratung erhalten Eltern auch bei den örtlichen Pflegediensten und den Sozialstationen von Caritas, Diakonie und Arbeiterwohlfahrt. Einige nützliche Adressen finden sich im Anhang am Ende des Buches.

Zunahme der Epilepsie

In den Anfangsjahren ist Epilepsie meist noch gut mit Medikamenten zu unterdrücken, da sich im weiteren Verlauf der Krankheit die Anfälle jedoch häufen, wird dies schwieriger. Auch hier gibt es individuelle Unterschiede im Krankheitsbild, sie variieren von nur sehr seltenen Anfällen bis hin zur sehr frequenten und schweren Anfällen. Zeigt sich die Epilepsie schon im Kindesalter mit schweren Anfällen, wird das Kind später verschiedene Medikamente zur Unterdrückung der Anfälle brauchen. Es gibt eine Anzahl älterer Medikamente, deren Wirksamkeit sich bei JNCL bereits bewährt hat. In den letzten Jahren sind jedoch auch einige neue Antiepileptika auf den Markt gekommen. Da die Epilepsie oft nur ungenügend unterdrückt werden kann, wurden die neuen Medikamente versuchsweise bei Jugendlichen mit juveniler NCL eingesetzt. Einige dieser Mittel zeigten auch bei juveniler NCL eine gute Wirksamkeit mit relativ wenigen Nebenwirkungen.

Die Epilepsie sollte möglichst mit nur einem oder höchstens zwei Medikamenten behandelt werden. Das ist jedoch leider oft nicht möglich. Mitunter sind zu einem späteren Punkt so viele Medikamente zur Anfallsunterdrückung nötig, dass deren Nebenwirkungen – vor allem Benommenheit und Apathie – zum Problem werden. Dann sollten Vor- und Nachteile gut abgewogen werden. Es ist oft akzeptabler, dass mit einiger Regelmäßigkeit Anfälle auftreten, als dass der Jugendliche den ganzen Tag über apathisch in einem Stuhl sitzt und nicht mehr am Alltag teilhat. Überlegungen zur Lebensqualität spielen bei diesen Entscheidungen eine große Rolle.

Besonderheiten: Myoklonien (Muskelzuckungen) und Myoklonus-Epilepsie

In dieser Phase der Krankheit kommt es häufig vor, dass die Jugendlichen unter unwillkürlichen, manchmal heftigen Zuckungen von Muskelgruppen leiden, die man

Myoklonien nennt. Dies trifft jedoch nicht alle Jugendlichen mit juveniler NCL. Die Muskelzuckungen sind oft nur schwer von den Erscheinungen einer sog. Myoklonus-Epilepsie zu unterscheiden, einer Form von Epilepsie, die bei NCL-Krankheiten öfter vorkommt. Bei der Myoklonus-Epilepsie können in Folge einer allgemeinen Reizung der Hirnrinde anfallsweise sehr heftige, asymmetrische Zuckungen vor allem der Arme auftreten. Symptome einer Myoclonus-Epilepsie sind während eines Anfalls auf dem EEG sichtbar. Bei reinen Myoklonien weist das EEG dagegen keine epileptische Aktivität aus. Myoklonien sind kleine oder zuweilen auch große Zuckungen in der Muskulatur von Armen, Beinen, des Rumpfes oder des Kopfes. Sie können anhaltend oder auch nur phasenweise über den Tag verteilt auftreten. Auffälligerweise verlieren sich die Myoklonien beim Schlafen völlig. Im weiteren Verlauf der Krankheit kommen Myoklonien häufiger vor, sie sind dann oft auch stärker. Das unterscheidet sich jedoch von Mensch zu Mensch, zeitweise können sich Myoklonien verschlimmern, sie können jedoch auch abnehmen und vorübergehend sogar völlig ausbleiben.

Mitunter treten Myoklonien so heftig auf, dass sie die Pflege des Jugendlichen erschweren. Auch können bestimmte Pflegehandlungen, wie z. B. die Benutzung des Hebelifters oder das Duschen, Myoklonien auslösen oder verschlimmern. Dann ist es hilfreich, wenn die Eltern oder Pfleger dem Jugendlichen erst richtig erzählen, was sie tun werden. Außerdem sollten sie sich genügend Zeit nehmen für die tägliche Pflege, dann kann diese ruhig und umsichtig angegangen werden.

Im Allgemeinen sind sowohl Myoklonien als auch die Myoklonus-Epilepsie nur schwer mit Medikamenten zu beeinflussen, die meisten Antiepileptika sind bei Myoklonien wirkungslos.

Doch scheinen sich einige der neueren diesbezüglich untersuchten Antiepileptika positiv auf Myoklonien und die Myoklonus-Epilepsie auszuwirken. Außerdem können valiumähnliche Medikamente (Benzodiazepine) sowie muskelentspannende Mittel die Heftigkeit der Muskelzuckungen mildern. Ein solcher Erfolg ist jedoch nicht immer gegeben.

Verstopfung

Verstopfung (Obstipation), ein zu seltener und harter Stuhlgang, ist ein häufig vorkommendes Problem. Es kann schon im Teenageralter entstehen. Der träge Stuhlgang wird durch verschiedene Faktoren verursacht, hierzu zählen verminderte Bewegung, ballaststoffarme Nahrung und zu wenig Trinken. Ebenso können verschiedene Medikamente in Nebenwirkung zum Entstehen von Obstipation beitragen. Das gilt insbesondere für sog. Verhaltensmedikationen, z. B. für Mittel, die gegen Psychosen und Depressionen verabreicht werden. Die Darmfunktion kann jedoch auch durch die Krankheit selbst beeinträchtigt werden.

Obstipation kann Bauchschmerzen und -krämpfe verursachen, vor allem, wenn sie länger anhält. Mitunter kann eine schwere Verstopfung auch Unruhe und unverständliche Verhaltensänderungen oder gar eine Zunahme der Epilepsie zur Folge haben. Da Jugendliche mit JNCL ihre Beschwerden nicht mehr gut äußern können, ist es wichtig, dass Eltern und Pfleger den Stuhlgang gut beobachten.

Es ist in diesem Krankheitsstadium oft nicht mehr gut möglich, die Verstopfung mit den üblichen Maßnahmen zu bekämpfen. Dennoch ist es sinnvoll, auf körperliche Bewegung, ballastreiche Ernährung und ausreichende Flüssigkeitszufuhr zu achten. So kann man für die Sondenernährung eine ballaststoffreiche Variante wählen und zusätzliche Flüssigkeit geben. Der Gebrauch von Abführmitteln ist dennoch oft nicht zu vermeiden. Dann sollten vorrangig solche Mittel verabreicht werden, die langfristig eingesetzt werden können, ohne dass sie den Darm überreizen und dadurch träge machen. Hierzu gehören osmotische Abführmittel. Sie ziehen Flüssigkeit in den Darm, wodurch der Stuhlgang voluminöser und weniger hart wird. Wird hiermit kein zufriedenstellendes Ergebnis erreicht, kann in regelmäßigen Abständen ein Klyisma (Einlauf) oder ein darmanregendes Abführmittel gegeben werden.

Blasentleerung

Jugendlichen mit JNCL fällt das Wasserlassen oft schwerer, da sie weniger Kontrolle über die Blase ausüben können und die Blasenmuskulatur geschwächt ist. Sie urinieren seltener und manchmal kann es über 12 Stunden dauern, bis eine Blasenentleerung stattfindet. Der Urin bleibt dann länger in der Blase (Urinretention). Dies kann schmerzhafte Krämpfe und Unruhe verursachen. Eine genaue Beobachtung der Urinproduktion ist daher wichtig, vor allem in den späteren Stadien der Krankheit. Auch ist es möglich, dass die Urinproduktion insgesamt eingeschränkt ist, z. B. wenn durch Schwierigkeiten beim Essen und Trinken die Flüssigkeitsaufnahme gerade so dem Minimum entspricht. Ebenso kann durch übermäßiges Schwitzen, was bei juveniler NCL nicht ungewöhnlich ist, viel Flüssigkeit verloren gehen. Dann kann es vorkommen, dass ein Jugendlicher 12 Stunden oder länger kein Wasser lässt, die Blase aber dennoch nicht voll ist. Zeigen sich keine Schmerzen oder Unruhe und scheint die Blase bei der körperlichen Untersuchung nicht voll zu sein, kann mit dem Einführen eines Katheters zur Blasenentleerung 24 Stunden abgewartet werden.

Bleibt der Urin länger als normal in der Blase, entsteht die Gefahr einer Blasenentzündung. Häufiges Katheterisieren erhöht dieses Risiko. Auch chronische Obstipation kann Urinretention verursachen und die Wahrscheinlichkeit einer Blasenentzündung erhöhen. Im Allgemeinen verursacht eine Blasenentzündung Schmerzen beim Urinieren, ein unangenehmes Gefühl und manchmal erhöhte Temperatur. Eine Blasenentzündung kann jedoch auch ohne deutliche Symptome verlaufen. Wenn sich ein Jugendlicher mit juveniler NCL nicht wohlfühlt oder schlecht schläft, sollte als Ursache also auch eine Blasenentzündung in Betracht gezogen werden. Die Entzündung reagiert gut auf Medikamente. Falls es zu wiederholten Blasenentzündungen kommt, kann zur Vorbeugung täglich ein niedrig dosiertes Medikament verabreicht werden.

Schlafen

Das normale Schlafmuster wird durch den Abbauprozess im Gehirn immer weiter beeinträchtigt. Auf dem EEG zeigen sich von der Norm abweichende Kurvenverläufe. Die organischen Hirnveränderungen stören ungefähr ab dem 15. Lebensjahr in zunehmendem Maße den Tages- und Nachtrhythmus des Jugendlichen. Schlechtes

Schlafen in der Nacht und Schläfrigkeit tagsüber sind die Folgen. Sowohl der Jugendliche selbst als auch seine Familienmitglieder können sehr unter dieser gestörten Nachtruhe leiden. Schlafrituale, das Erkennen und Behandeln von körperlichem Unwohlsein und psychischer Problematik bleiben wichtig, zeigen aber oft nicht die gewünschte Wirkung. Oft sind zusätzliche Schlafmittel notwendig. Es ist jedoch auch möglich, dass zwar die Nachtruhe unterbrochen ist, dies tagsüber aber nicht als hinderlich empfunden wird. Oft liegt der Jugendliche dann eine Zeit mit offenen Augen da, manchmal auch etwas unruhig, und schläft danach wieder ein. In solchen Fällen ist es vertretbar, das gestörte Schlafmuster als Teil der Krankheit hinzunehmen und keine oder nur wenige Medikamente zu geben. Vor allem im jungen Erwachsenenalter kommt so etwas öfter vor.

Veränderungen im Herz-Kreislauf-System

Störungen in der elektrischen Erregungsleitung des Herzens kommen öfter vor, auch schon im Teenageralter. Bei fast allen jungen Erwachsenen über 20 Jahren mit JNCL werden auf dem Elektrokardiogramm (EKG) eine leichte Herzvergrößerung und Abweichungen gesehen. Dies wird wahrscheinlich durch die Anhäufung von Ceroidlipofuszin in den Herzzellen verursacht. Hierdurch treten Blockierungen der Reizleitung auf, diese können Rhythmusstörungen zur Folge haben. Die Blockierungen sind meist harmlos, die Herzfunktion wird im Gesamten nicht beeinträchtigt und das Alltagsleben nicht schwerwiegend beeinflusst. Im Einzelfall entstehen jedoch ernsthafte Herzrhythmusstörungen, dann ist eine Behandlung nötig, gegebenenfalls auch ein Herzschrittmacher.

Viele Jugendliche haben kalte und manchmal etwas bläuliche Hände und Füße, ohne dass es sich hierbei um Herzversagen handelt. Wahrscheinlich wird die Regulierung der Durchblutung gestört durch Veränderungen im vegetativen Nervensystem. Das ist der Teil des Nervensystems, der für die Regulierung von Körperfunktionen wie Herzschlag, Blutdruck, die Weite der Blutgefäße usw. zuständig ist. Da es hierfür keine guten Medikamente gibt, ist eine Behandlung schwierig. Wenn auch nur zeitlich begrenzt wirksam, könnte man dennoch z. B. die Füße warmhalten und mittels Fußmassagen die Durchblutung anregen, beides wird oft als sehr angenehm erfahren.

Müdigkeit

Je weiter die Krankheit fortschreitet, desto mehr zehrt sie an den Kräften. Der Kampf gegen die Krankheit kostet viel Energie und durch zunehmende körperliche Probleme sind selbst normale alltägliche Handlungen mit größeren Anstrengungen verbunden. Ungewöhnliche Müdigkeit tritt mitunter schon im Teenageralter auf. Auch wenn die Ermüdung bei jedem Jugendlichen anders ausgeprägt ist, werden zu einem bestimmten Zeitpunkt die Tagesaktivitäten zu belastend. Dann sollte das Programm angepasst und z.B. dem Bedürfnis nach einer kurzen Mittagsruhe entsprochen werden, damit auch der Rest des Tages gut bewältigt werden kann.

Für das Wohlbefinden des jungen Erwachsenen ist es wichtig, dass die schnellere Ermüdung berücksichtigt wird. Es bringt mehr, wenn der Jugendliche richtig an einigen wenigen jedoch den Bedürfnissen seiner Person entsprechenden Aktivitäten

teilnehmen kann, als wenn er müde und schläfrig möglichst vieles über sich ergehen lässt.

Im weiteren Verlauf der Krankheit nimmt die Ruhebedürftigkeit zu und erfordert allein schon die tägliche Pflege viel Zeit und Kraft.

SECHSTE PHASE: LEBEN MIT DEM NÄHERKOMMENDEN ENDE Ca. 20. - 30. Lebensjahr

In dieser Phase der Krankheit ist das aktive Sprachvermögen so gut wie verloren gegangen. Manchmal können Gedanken noch mit einem einzelnen Wort geäußert werden. Oft geht es um frühere Erlebnisse, um Menschen oder Dinge, die immer wichtig waren, z. B. die große Schwester oder ein Hobby. Will man den jungen Erwachsenen verstehen, sollte man seine Lebensgeschichte kennen und wissen, welche Menschen in seinem Umfeld wichtig sind. Dann kann auf ein einzelnes Wort eingegangen werden und schon aus dem Gesichtsausdruck abgelesen werden, was der Jugendliche möchte. Das Verständnis gesprochener Sprache bleibt jedoch auf einem einfachen Niveau erhalten. Darum sollten sich alle Beteiligten gut überlegen, was sie in der Nähe des jungen Erwachsenen über ihn sagen.

Die vitalen Körperfunktionen, wie Blutdruck, Atmung, Herzschlag und Körpertemperatur können in dieser Phase zeitweise etwas „ins Stocken geraten“. Der Blutdruck und die Körpertemperatur können plötzlich sinken. Eltern oder Pfleger bemerken, dass der junge Erwachsene sehr still ist und weit weg zu sein scheint. Die Körpertemperatur kann auch ohne Anlass plötzlich steigen, etwa als ob eine Lungen- oder Harnwegsinfektion vorliegt. Meist reguliert sich die Körpertemperatur nach einigen Stunden wieder, doch kann dies Eltern und Pfleger sehr beunruhigen. Verursacht werden diese Unregelmäßigkeiten durch die fortschreitende Schädigung des Gehirns, hierdurch arbeiten Hirngebiete, die diese Funktionen regeln, nicht mehr ordnungsgemäß.

Betreuung und Begleitung des jungen Erwachsenen werden in dieser Phase immer mehr zur Krankenpflege. Das Essen wird problematisch, es kommt immer häufiger zu Lungen- oder Blasenentzündungen. Auch muss jetzt bei der täglichen Pflege mehr auf Zeichen von Wundliegen geachtet werden. Gute und schlechte Zeiten wechseln sich jetzt ab. In verhältnismäßig guten Zeiten kann sich der junge Erwachsene noch recht lang an bekannten Aktivitäten erfreuen, wenn diese an den verringerten Energievorrat angepasst werden. Doch werden diese Perioden seltener. In dieser Krankheitsphase können Zuneigung und Fürsorge vor allem in kleinen Dingen zum Ausdruck gebracht werden: ein bekanntes Lied, ein kleiner Leckerbissen, eine CD mit bekannter Musik oder einfach nur Nähe.

Ein gewöhnlicher Tag

Peter ist 26 und braucht viel Ruhe. Er wohnt mit fünf anderen Männern und Frauen zusammen in einer betreuten Wohnung. Morgens, nachdem er seine Medikamente bekommen hat, schläft er noch zwei weitere Stunden, danach ist es Zeit zum Waschen und Anziehen. Er frühstückt in aller Ruhe in seinem angepassten Rollstuhl und danach geht er mit Anja, seiner Betreuerin, eine halbe Stunde spazieren. Zu Hause angekommen legen sie eine seiner Lieblings-CDs auf. Die Auswahl wird immer kleiner, Peter erfreut sich vor allem an seinen älteren CDs. An seinem zufriedenen Gesicht kann Anja sehen, ob sie die richtige CD ausgewählt hat. Nach dem Mittagessen ist Peter sehr müde, er geht wieder für ein paar Stunden ins Bett. Halb vier holt ihn Cora, die Mitarbeiterin vom Tageszentrum, ab, dann gehen sie zusammen hinüber. Peter und Cora kennen sich schon jahrelang. Sie spielen mit dem Klingelballspiel, das machte Peter schon immer viel Spaß und das blieb auch so, obwohl Cora ihm jetzt bei allem helfen muss. Peter lauscht, ob der Klingelball durch das Tor rollt, und wenn das gelingt, freuen sie sich. Eine halbe Stunde kann er richtig mitspielen, danach verebbt seine Energie. Dann wird er wieder nach Hause gebracht, wo er bis zum Essen noch eine Stunde in seinem Ruhesessel verbringt. Er schlummert ein bisschen, genießt das Zusammensein mit den Anderen und das Treiben beim Tisch decken. Nach dem Abendessen liegt er, so gegen 8, wieder in seinem Bett.

Ernährungsprobleme

Viele Jugendliche haben schon im Teenageralter Schwierigkeiten mit dem selbstständigen Essen. Es wird schwieriger, Gabel und Löffel zu gebrauchen, doch kann mit angepassten Besteck noch lange Zeit selbstständig am Tisch gegessen werden. Hierzu können Ergotherapeuten weitere Ratschläge geben. Auf Dauer werden jedoch Kauen und Schlucken mühsamer. Beim Essen ist Hilfe notwendig, auch sollte die Nahrung zerkleinert und zerdrückt werden, um Verschlucken vorzubeugen. Es ist wichtig, sich für die Mahlzeit Zeit zu nehmen und eine ruhige Atmosphäre zu schaffen. Wird bei den Mahlzeiten zu wenig Nahrung aufgenommen, können Nahrungsergänzungsmittel gegeben werden, damit die Zufuhr von ausreichend Kalorien und Nährstoffen gewährleistet wird.

PEG-Sonde

Im Laufe der Zeit kann das Essen jedoch so mühsam werden, dass die Mahlzeiten einen großen Teil des Tages beanspruchen. Auch kommt es immer häufiger zum Verschlucken, das kann dann wiederum heftige Hustenanfälle auslösen oder eine Lungenentzündung verursachen. Nehmen die Schluckprobleme überhand und beanspruchen die Mahlzeiten unverhältnismäßig viel Zeit, sollte erwogen werden, Nahrung und Medikamente mithilfe einer PEG-Sonde zu verabreichen. Diese Sonde ist ein biegsames Kunststoffröhrchen, das durch die Bauchwand (perkutan) direkt in den Magen reicht. Sie wird im Krankenhaus unter Narkose mithilfe eines Endoskops eingesetzt. Ein Endoskop ist ein biegsamer Schlauch, mithilfe dessen Untersuchungen in der Speiseröhre und im Magen durchgeführt werden. Daher kommt die Bezeichnung PEG-Sonde (perkutane endoskopische Gastrostomiesonde). Dies ist ein einfaches und

sicheres Verfahren, bei dem im Allgemeinen wenig Komplikationen zu erwarten sind. Die Sonde muss in regelmäßigen Abständen erneuert werden. Das erste Mal geschieht das normalerweise in einem Krankenhaus, aber später kann das auch zu Hause gemacht werden. Der Vorteil einer PEG-Sonde ist, dass der Zugangsweg für Nahrung und Medikamente gesichert ist. Das Essen ist dadurch weniger zeitraubend und es bleibt wieder mehr Zeit für andere Aktivitäten. Außerdem besteht noch immer die Möglichkeit, zusätzlich kleine Leckerbissen oral anzubieten, wenn die Schluckprobleme nicht all zu schwerwiegend sind. Oft bessert sich der körperliche Zustand, da wieder genügend Nahrung aufgenommen wird, und das gesamte Wohlbefinden steigt. Für Eltern ist es meist ein großer Schritt, sich für eine PEG-Sonde zu entscheiden. Zwar wird das Leben verlängert und die Lebensqualität wird für einige Zeit verbessert, doch die Krankheit schreitet trotzdem fort. Daher sollten Eltern rechtzeitig Vor- und Nachteile mit dem behandelnden Arzt und den Betreuern besprechen, damit sie eine gut durchdachte Entscheidung treffen können. Es ist übrigens nicht so, dass bei juveniler NCL immer eine PEG-Sonde notwendig ist. Nahrungsaufnahme und Medikamentenverabreichung über den Mund können bis zum Ende hin möglich bleiben.

Speiseröhre / Reflux

Die zunehmenden neurologischen Probleme beeinträchtigen auch die Funktionsfähigkeit des unteren Schließmuskels der Speiseröhre („Magenmund“, Kardia), der das Einströmen von Nahrung erlaubt, das Zurückströmen jedoch verhindert. Saurer Mageninhalt strömt dann zurück in die Speiseröhre (Reflux), was zu Aufstoßen und manchmal auch Übelkeit und Erbrechen führt. Die Wand der Speiseröhre ist der Säure nicht gewachsen, die Schleimhaut kann sich entzünden, und es können Blutungen entstehen. Dieser gesamte Problemkreis wird gastro-ösophageale-Refluxkrankheit genannt. Sie kann sehr schmerzhaft sein. Gibt es nach dem Essen Anzeichen von Schmerzen oder treten unverständliche Verhaltensänderungen auf, sollte ein Reflux in Betracht gezogen werden. Die Symptome sind auf einfache Weise mit einem Magensäurehemmer zu bekämpfen. Beim Einsetzen einer PEG-Sonde wird auch die Speiseröhrenwand auf eine Refluxerkrankung hin untersucht. Bei Schäden kann dann sofort eine Behandlung mit Magensäurehemmern angefangen werden. Auch bei der Ernährung mit einer PEG-Sonde kann Nahrung in die Speiseröhre zurückfließen. Wahrscheinlich ist das Refluxrisiko bei einer PEG-Sonde sogar etwas erhöht, deshalb sollte auch nach dem Einsetzen der Sonde auf Anzeichen von Reflux geachtet werden.

Lungen

Auch die Muskeln des Rumpfes und der Atmung werden schwächer. Der Jugendliche hat weniger Kraft, um tief durchzuatmen, die Atmung wird flacher. Die Schleimproduktion nimmt in dieser Phase oft zu. Die Kräfte reichen nicht mehr zum Schleimabhusten, der Schleim kann nicht mehr entfernt werden und häuft sich in den Lungen an. Da auch die Abwehrkräfte verringert sind, kann hierdurch relativ schnell

eine Lungenentzündung entstehen. Eine Komplikation dieser Art entsteht auch, wenn Nahrung oder Speichel in die Luftröhre und die Bronchien gelangen. Dann ist eine Behandlung mit Antibiotika notwendig. Mit verschiedenen Maßnahmen kann versucht werden, die Lungen so frei wie möglich zu halten. Dazu zählen regelmäßige Inhalationen mit Schleimlösern, falls nötig Verabreichung Bronchien erweiternder Mittel und physiotherapeutische Unterstützung beim Abhusten. Auch kann ein regelmäßiger Wechsel der Körperlage verhindern, dass sich der Schleim in den Lungen festsetzt. Dennoch können Lungenentzündungen auch mit diesen Maßnahmen nicht ganz vermieden werden und müssen regelmäßig Antibiotika verschrieben werden. Auch hier sollte immer wieder sorgfältig erwogen werden, welche Maßnahmen und Behandlungen in einer bestimmten Phase sinnvoll sind.

Ein Lob

Simona ist 26. Sie hat jeden Tag einen oder mehrere epileptische Anfälle. Sie liegt meist im Bett und hustet viel. Dabei erbricht sie Schleim. Inhalation mit einem Schleimlöser verdünnt den Schleim etwas. So kann sie ihn leichter abhusten. Jeden Tag kommt der Physiotherapeut und hilft ihr dabei. Sie hat zwar oft eine Lungenentzündung, aber eine erhöhte Temperatur heißt bei ihr nicht immer, dass sie auch eine Infektion hat. Oft sinkt die Temperatur innerhalb weniger Stunden wieder von selbst, manchmal dauert es auch einen ganzen Tag. Auf Wunsch der Eltern kommt die Ärztin trotzdem oft kurz vorbei und hört ihre Lungen ab, denn wenn eine Lungenentzündung nicht schnell behandelt wird, kann Simona sehr krank werden. Die Ärztin kennt Simona schon ein paar Jahre. Sie spricht nicht mehr viel, aber die Ärztin weiß, dass sie einfache Fragen versteht. Wenn sie das Stethoskop auf Simonas Brust setzt und sie bittet, zu atmen, dann wartet sie kurz. Sie weiß, dass Simona die Frage nur langsam erfasst. Nach ein paar Sekunden unternimmt Simona einen Versuch, tief zu atmen. Das reicht, um zu beurteilen, ob Simonas Lungen frei sind. Die Ärztin lobt sie für ihre gute Mitarbeit, und das zaubert immer wieder ein kleines Lächeln auf Simonas Gesicht.

Wundliegen

Immer mehr Zeit wird im Bett oder im speziellen Ruhesessel verbracht, hier sollte besonders auf die Gefahr des Wundliegens geachtet werden. Wenn der Jugendliche zu lange in unveränderter Haltung im Bett liegt oder im Sessel sitzt, kann durch den Druck von Bett und Sessel die Durchblutung der Aufliegestellen beeinträchtigt werden. Besonders gefährdet sind die Hüften, das Steißbein und die Fersen. Eine wund gelegene Stelle (Dekubitus) kann unvermittelt von einem zum anderen Tag entstehen, dabei zeigt sich ein roter Fleck auf der Haut, der auch dann nicht weggeht, wenn die Stelle nicht mehr belastet wird. Wundliegen kann verhindert werden, indem die Körperlage häufig gewechselt wird. Außerdem ist ein frühzeitiger Gebrauch einer Antidekubitusmatratze zu empfehlen. Das Risiko auf Wundliegen besteht auch bei der Benutzung von Rollstuhl und Entspannungssessel, wenn der Jugendliche darin zu lange in einer Haltung verharrt. Auch hier sollte auf regelmäßigen Haltungsverwechsel oder wiederholtes Umlagern vom Bett in den Sessel geachtet werden, beide sind auch den

Gelenken und Muskeln zuträglicher. Zumeist kann Wundliegen mit solchen Maßnahmen vermieden werden.

Sobald jedoch ein beginnender Wundliegefleck festgestellt wurde, sind regelmäßige Kontrollen und gegebenenfalls fachgerechte Behandlung notwendig.

SIEBTE PHASE: STERBEN IN WÜRDE

Letzte Fürsorge

Die Krankheit kann individuell sehr unterschiedlich verlaufen. Auch das Sterbealter variiert, meist liegt dieses zwischen 20 und 30 Jahren, der Tod kann jedoch auch früher oder später eintreten.

Es ist möglich, dass der Tod unerwartet und ohne erkennbare Ursache eintritt, zum Beispiel dann, wenn sich die Epilepsie verschlechtert und nicht mehr ausreichend behandelt werden kann. In den meisten Fällen sind die Jugendlichen oder Erwachsenen mit JNCL in der letzte Phase ihres Lebens jedoch sehr geschwächt. Dann kann eine Virusinfektion, eine Lungenentzündung, eine Harnwegsinfektion oder ein epileptischer Anfall für den ausgezehrten Körper zu viel sein. In dieser Phase treten manchmal unwillkürliche Muskelzuckungen (Myoklonien) auf. Diese können sehr störend sein, doch sie sind nur schwer mit Medikamenten einzuschränken. Wiederholte Lungenentzündungen mit hoher Schleimproduktion können Atemnot und Schmerzen verursachen.

Die Behandlung und Begleitung sind in dieser Phase ganz darauf gerichtet, die Symptome und Schmerzen so zu bekämpfen, dass der Jugendliche oder Erwachsene so wenig wie möglich leidet. Hierfür sind mitunter viele Medikamente nötig, unter anderem auch Beruhigungsmittel, damit nicht beherrschbare Symptome nicht bewusst erlebt werden brauchen. Auch hier sollten die Möglichkeiten palliativer Versorgung oder Pflege noch einmal sorgfältig gegeneinander abgewogen werden, um den Jugendlichen oder Erwachsenen zu ermöglichen, sich auf eine gute Art und Weise vom Leben verabschieden zu können.

Waren Eltern und Geschwister schon immer an der Begleitung und der medizinischen Versorgung beteiligt, sind sie auch in dieser allerletzten Phase oft sehr intensiv mit dabei.

Eltern und Geschwister sollten die Gelegenheit bekommen, ihrem Kind, ihrem Bruder oder ihrer Schwester nahe zu sein und von ihm oder ihr auf eigene und persönliche Art und Weise Abschied zu nehmen.

Palliative Versorgung

Palliative Versorgung nennt man die Versorgung und Behandlung in Situationen, in denen es keine Aussicht auf Heilung mehr gibt. Das Ziel der palliativen Versorgung ist nicht die Heilung, sondern die Lebensqualität den Umständen entsprechend so hoch wie möglich zu halten, sowohl für den Patienten als auch für seine Familie und andere Beteiligte. Palliative Versorgung berücksichtigt sowohl medizinische als auch psychologische, soziale und spirituelle Aspekte. Dabei wird Sterben als ein natürlicher

Vorgang betrachtet, der nicht verzögert und nicht beschleunigt werden sollte. Damit ist in Kurzform beschrieben, wie die Weltgesundheitsorganisation palliative Versorgung definiert.

Es stellt sich jedoch die Frage, ob diese Definition so auch für die Situation von Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit JNCL zutrifft. Hier gibt es schon nach der Diagnose keine Aussicht mehr auf Heilung. Sterben im Kindes- oder Jugendalter ist nicht als ein natürlicher Prozess anzusehen. Für Kinder hat die WHO palliative Versorgung darum anders definiert:

Die Palliativversorgung von Kindern und Jugendlichen umfasst die aktive Betreuung der körperlichen, geistigen und spirituellen Bedürfnisse des Kindes vom Zeitpunkt der Diagnosestellung an und schließt die Unterstützung der Familie mit ein. Die Versorgenden müssen die körperlichen und psychosozialen Leiden des Kindes erkennen und lindern. Eine effektive Palliativversorgung benötigt einen multidisziplinären Ansatz, der die Familie einbezieht und regionale Unterstützungsangebote nutzbar macht.

Mit dieser Definition wird die Handlungsbreite palliativer Pflege erweitert. Palliative Pflege beschränkt sich bei Kindern nicht nur auf die Versorgung am Lebensende, sondern sie beinhaltet eine vielgestaltige Art der Versorgung und Pflege, die abhängig von den jeweiligen Bedürfnissen des Kindes und dessen Lebenssituation, im Laufe von z. T. Jahren ausgebaut und intensiviert werden muss. Im Grunde kann mit dieser Definition auch die Art palliativer Versorgung beschrieben werden, die Kindern mit juveniler NCL zuteilwerden sollte, sobald die Diagnose gestellt ist. Jedes Kind mit JNCL sollte ab Erhalten der Diagnose so begleitet und behandelt werden, dass in allen Bereichen eine möglichst hohe Lebensqualität erreicht werden kann. Das gelingt am besten multidisziplinär.

Es war uns wichtig, die Grundgedanken der WHO zur Palliativpflege von Kindern in die Gestaltung unserer Begleitung von JNCL- kranken Kindern einfließen zu lassen. Die palliative Versorgung an JNCL erkrankter Kinder beginnt mit der Diagnose. Das Wissen um den frühzeitigen Tod der Kinder, Jugendlichen und jungen Erwachsenen beeinflusst schon recht früh viele Entscheidungen, auch die medizinischer Art. Und letztendlich beinhaltet die Betreuung auch die Versorgung am Lebensende.

Palliative Versorgung endet jedoch nicht mit dem Tod des Kindes. Viele Eltern haben das Bedürfnis, nach einiger Zeit noch einmal mit dem behandelnden Arzt zurückzuschauen auf das Leben ihres Kindes, auch auf diese letzte Phase des Abschiednehmens. Ein oder mehrere Gespräche geben Eltern und Geschwistern die Möglichkeit, noch einmal zurückzublicken auf alles, was geschehen ist, noch einmal Kummer und Sorgen zu benennen und noch einmal schöne Augenblicke zu würdigen. Es trägt viel zur Verarbeitung der Trauer bei, wenn auch hierzu ausreichend Zeit und Zuwendung angeboten werden.

TEIL 3 JNCL AUS PSYCHOLOGISCHER SICHT

Janneke van Wageningen

ERSTE PHASE: DIAGNOSESTELLUNG Ca. 4. - 8. Lebensjahr

Die Frage, was das Wichtigste im Leben ist, werden die meisten Menschen wohl beantworten mit: „Meine Gesundheit!“ Eltern werden hinzufügen, dass die Gesundheit ihres Kindes an erster Stelle steht. Wer gesunde Kinder hat, ist sich vielleicht nicht einmal dessen bewusst, dass Gesundheit nichts Selbstverständliches ist. Bis zu dem Augenblick, in dem das Kind krank wird, unheilbar krank. Das widerfährt Eltern mit einem Kind, welches die Diagnose JNCL bekommt.

Dies ist so unvorstellbar und unwirklich, dass es beinahe unmöglich ist, zu begreifen und zu verstehen, was das eigentlich bedeutet. Trotzdem ist es eine Realität, mit der jährlich einige Eltern und Familien konfrontiert werden. Jedes Jahr kommen in Deutschland etwa 5-10 Kinder mit der Krankheit JNCL zur Welt (Claussen e.a. 1992: 536 e.s.) Diese Diagnose verursacht viele Fragen und Emotionen, sowohl bei den Eltern als auch bei der Familie, den Freunden, Nachbarn oder Lehrern. Wie verläuft die Krankheit eigentlich und wie erlebt das Kind den Krankheitsprozess selbst?

Aus medizinischen und genetischen Untersuchungen geht hervor, dass es mehrere Formen von JNCL gibt, was möglicherweise einen unterschiedlichen Verlauf erklären kann. Es ist auch bekannt, dass der Krankheitsprozess bei Kindern aus einer Familie mit der gleichen genetischen Veranlagung trotzdem sehr unterschiedlich verlaufen kann. Mit einer Einteilung in Phasen möchten wir lediglich einen Rahmen bieten, der Anhaltspunkte gibt über den zu erwartenden Krankheitsverlauf. Hierbei möchten wir auch zeigen, wie die normale Entwicklung des Kindes einerseits zwar noch lange Zeit anhält, die Krankheit aber andererseits unaufhaltsam ihren Verlauf nimmt und der körperliche Verfall letztendlich überhandnimmt.

So fängt es an

Gibt es Probleme mit dem Sehvermögen eines Kindes, denkt man meistens nicht direkt an JNCL. Und doch beginnt die Krankheit oft damit. Zu einem bestimmten Zeitpunkt bemerken die Eltern, oder auch Betreuer im Kindergarten oder der Schule, dass das Kind in seinen Bewegungen unsicher wird. Das Kind stolpert unvermittelt oder fällt öfter hin als andere Kinder. Spielt das Kind mit anderen Kindern, kann es oft in deren Tempo nicht mehr mithalten oder es vermeidet den Kontakt zu anderen Kindern ganz und gar. Diese Auffälligkeiten entstehen meist zwischen dem vierten und achten Lebensjahr.

Mitunter denkt man erst noch an Ungeschicklichkeiten in der Motorik – einige Kinder haben nun einmal ein unsicheres Bewegungsmuster. Zeigt es sich jedoch, dass das Kind immer schlechter in die Ferne sehen kann, zieht man auch Störungen des Sehvermögens in Betracht. Der Augenarzt wird eine ernsthafte Erkrankung der Netzhaut feststellen, mit fortschreitendem Verlauf und unumkehrbar. Zu Beginn des Krankheitsverlaufes wird vor allem der zentrale Teil der Netzhaut befallen, d. h. der Teil, mit dem das Auge scharf sieht. Wird dieser Bereich beschädigt, kann das Kind schlechter fixieren und wird es versuchen, das zu kompensieren. Es wird z. B. probieren einen Gegenstand aus dem Augenwinkel zu erfassen, also daran vorbei zu schauen,

auch wird es große Mühe haben, jemanden direkt anzuschauen. Dieser Prozess verläuft ziemlich schnell: Nach zwei bis vier Jahren ist das Kind ernsthaft sehbehindert. Allmählich verschlechtert sich das Sehvermögen immer weiter und letztendlich erblindet das Kind.

Auch der Augenarzt wird aufgrund seiner Befunde nicht direkt JNCL vermuten. Bei Kindern gleichen Alters können verschiedene Sehstörungen mit vergleichbaren Symptomen auftreten, d. h., solange das Kind nur mit der Verschlechterung seines Sehvermögens kämpft, wird selten an eine schwerwiegendere Krankheit gedacht.

Andere Symptome

Es kann einige Zeit dauern, manchmal sogar Jahre, bis andere Symptome sichtbar werden und deren Zusammenhang deutlich wird. Das Kind bekommt z.

B. Konzentrationsschwierigkeiten und die Schulleistungen verschlechtern sich. Beim gemeinsamen Spiel mit anderen Kindern kommt das Kind nicht mehr so gut mit. Ohne zu begreifen, was wirklich passiert, wird das Kind jedoch selbst merken, dass mit ihm etwas nicht in Ordnung ist und es wird seinem Charakter und seiner Persönlichkeit entsprechend darauf reagieren.

Bei dem einen Kind äußert sich das in Auflehnung und Aufsässigkeit, ein anderes Kind zieht sich jedoch lieber still zurück. Die Kinder können grübeln oder ängstlich werden, es können Schlafprobleme entstehen, es kann auch passieren, dass ein Kind plötzlich nicht mehr beim Freund oder bei der Freundin übernachten will.

Ein erstes Signal

Karin ist neun. Sie ist sehbehindert, kommt aber noch gut in der kleinen Grundschule zurecht, die sie seit drei Jahren besucht. Eines Tages bittet die Lehrerin die Eltern zu einem Gespräch über Karin. Sie berichtet, dass Karin nicht mehr gut mitkommt. Ihr ist aufgefallen, dass die Leistungen zurückbleiben und dass sie oft still in der Klasse sitzt und sich nicht beteiligt am Spiel der Anderen. Die Lehrerin fragt, ob es zu Hause vielleicht Probleme gibt. Die Eltern sind beunruhigt. Auch sie haben bemerkt, dass Karin weniger fröhlich ist. Aber woran das liegen mag? Zu Hause ist eigentlich alles in Ordnung.

Oft ist es schwer zu erkennen, was tatsächlich los ist: Eigentlich kann schon allein die Verschlechterung des Sehvermögens die erwähnten Probleme verursachen. Mit anderen Worten: Die Symptome der Krankheit und die Reaktionen, die das Kind zeigt, fallen zusammen. Da kommt hinzu, dass manche Kinder keine unmittelbar sichtbare Reaktion zeigen auf das, was mit ihnen geschieht.

Zu einem bestimmten Zeitpunkt verschlechtern sich jedoch Sehvermögen und damit verbundene Komplikationen so deutlich, dass den Eltern klar wird, dass ein größeres Problem vorliegt. Die Eltern werden sich dann meistens mit ihren Fragen an den Haus- oder Augenarzt wenden.

Die Diagnose

Der Haus- oder Augenarzt wird das Kind an einen Kinderarzt oder Kinderneurologen überweisen. Dieser wird einige Untersuchungen veranlassen, um die Ursache des Problems zu klären. Dabei wird versucht, das Kind so wenig wie möglich zu belasten. Trotzdem ist nicht zu vermeiden, dass auch einige unangenehme Untersuchungen ausgeführt werden müssen. Am aufschlussreichsten sind die Informationen aus der Blutprobe. Bei dem heutigen Stand der Forschung ist es dann relativ schnell möglich, eine sichere Diagnose zu stellen.

ZWEITE PHASE: NOCH SO NORMAL WIE MÖGLICH Ca. 6 - 10 Lebensjahr

Der Befund JNCL schockt. Auch ohne sofort erfassen zu können was die Nachricht alles beinhaltet, wird dennoch sofort deutlich, dass das Leben für das Kind und seine Familie nie mehr dasselbe sein wird. Die Nachricht kann aber auch bedeuten, dass die lange Zeit von Angst und Zweifel zu Ende ist. Es gibt endlich eine Erklärung für alle jene Probleme, für die bis jetzt keine Lösung gefunden werden konnte.

Anstelle davon entstehen jetzt jedoch zahllose neue Unsicherheiten: Die Voraussichten auf eine normale, gesunde Entwicklung zum Erwachsensein sind verloren. Welche alternative Perspektiven sich zeigen werden, ist jedoch höchst unsicher. Nur wenige Eltern werden sich schon in diesem Moment eine Vorstellung davon machen können, welcher Weg vor ihnen liegt, die meisten werden jedoch ahnen, dass er sehr schwer und voller Strapazen sein wird.

Dennoch hat das Kind auch jetzt noch ein Leben vor sich, und dieses Leben braucht auch jetzt noch nicht ausschließlich aus Krankheit und Schmerzen zu bestehen. Wir haben gemerkt, dass das Leben den Kindern trotz allem Spaß macht und Eltern berichten, dass sie ihr Leben bewusster gestalten. So genießen sie z. B. den gemeinsamen Urlaub gerade darum so richtig, weil er jetzt noch möglich ist.

Die Diagnose ist gestellt: Was nun?

Es ist sehr wichtig, dass den Eltern die schlechte Nachricht umsichtig und bedachtam mitgeteilt wird. Der Befund wird oft vom Facharzt mit den Eltern besprochen. Hierbei sollte sowohl den fachlichen Informationen über den Verlauf der Krankheit Raum gegeben werden, als auch den emotionalen Reaktionen, die dadurch hervorgerufen werden.

Es ist schwierig genau zu sagen, welche Informationen im ersten Gespräch gegeben werden sollten. Selbstverständlich haben die Eltern ein Recht darauf, alle Informationen zu bekommen. Aber es wird nicht jeder sofort genau wissen wollen oder können, wie die Krankheit verläuft, noch ganz abgesehen davon, dass nicht jeder die Nachricht gleich in vollem Umfang verarbeiten kann. Andererseits ist für ‚Internetfreaks‘ die Verfügbarkeit von Informationen heutzutage nahezu unbegrenzt. Problematisch ist daran, dass es nicht einfach ist, alle Informationen gut einzuschätzen.

Die Art und Weise, wie das erste Gespräch geführt wird, kann den weiteren Verlauf der gesamten Betreuung nachhaltig beeinflussen. Den Eltern steht ein langer und intensiver Umgang mit den Fachkräften bevor. Der ungewöhnliche Charakter des Krankheitsverlaufes und die immer wiederkehrende Konfrontation mit Verlust und Verfall erfordern eigentlich eine gewisse Beständigkeit in der Beratung und Behandlung. Eltern wissen es zu schätzen, wenn sie, wie z. B. bei Wechseln des Fachpersonals, nicht immer wieder aufs Neue ihre Geschichte erzählen müssen. Es tut ihnen gut, wenn sie mit dem Sachverstand und Verständnis eines engagierten Betreuers rechnen können, wenn z. B. ein Arzt oder Betreuer den Krankheitsverlauf gut kennt, die Situation der Eltern gut einschätzen kann und vorausschauend mitdenkt, wie die nächste Phase bewältigt werden könnte.

Es ist wichtig, dass Ärzte und Betreuer das schon beim ersten Gespräch berücksichtigen. Möglicherweise kann eine vertraute Person der Familie zur Unterstützung anwesend sein. Ärzte könnten auch erste Hinweise geben zu Unterstützungsmöglichkeiten oder Hilfeleistungen, die sowohl für die Situation zu Hause als auch für die Schule beantragt werden können. Schließlich haben nicht nur das Kind selber und seine Eltern mit den Folgen der Krankheit zu tun, sondern auch Geschwister, Großeltern, Freunde und Mitschüler. Ebenso wie auf praktischem Gebiet Hilfe angeboten werden kann, wird auch sozial und emotional Unterstützung vonnöten sein.

Eine ambulante Betreuung kann verschiedene Facetten haben, in erster Linie beinhaltet sie die Unterstützung der Eltern bei der Erziehungsarbeit zu Hause und der Lehrer bei der Förderung des sehbehinderten Kindes in einer Regelschule. Die Begleitung kann sich jedoch auch darauf richten, Eltern einen ersten Weg durch die komplexe Welt der Gesetze und Leistungsansprüche zu bahnen.

Was sagt man dem Kind?

Normalerweise wird dem Kind selber nicht erzählt, was die Diagnose genau bedeutet. Aber es hat natürlich ein Recht auf Erklärungen und braucht Antworten auf seine Fragen. Das Kind erfährt schließlich am eigenen Leib, was es bedeutet, immer schlechter zu sehen und immer weniger zu können. Die medizinischen Untersuchungen sind belastend und können zu großer Angst und Unruhe führen. Am meisten hilft es dem Kind, wenn es Unterstützung erfährt und ehrliche Antworten auf seine Fragen bekommt. Hierbei ist es wichtig, dass die Antworten der Erfahrungswelt und dem Auffassungsvermögen des Kindes entsprechen. Die Perspektive des Kindes wird bestimmt durch sein Alter, seinen Entwicklungsstand und durch die Situation, in der es sich gerade befindet. Gibt man dem Kind Informationen, ohne das zu berücksichtigen, belastet man das Kind mit einem Zukunftsbild, das sich das Kind nicht vorstellen kann und womit es nicht umgehen kann. Zu viele und zu schwierige Informationen können mitunter zu Angst und Unsicherheit führen. Außerdem würde man dem Kind auf diese Weise Zukunftsideale entnehmen, die an sich normal und gesund sind, auch dann, wenn Eltern und andere Beteiligte wissen, dass sie nicht verwirklicht werden können. Es ist also wichtig, dem Kind ehrlich zu antworten und dabei anzuschließen beim Hier und Heute, so praktisch und konkret wie nur möglich. Im Allgemeinen wird das Kind aus den erhaltenen Informationen nur das entnehmen, was es begreifen kann. Was es

nicht versteht oder wofür es noch nicht reif ist, wird es nicht aufnehmen. In der Praxis zeigte sich, dass Fragen, die weiter reichen als das Hier und Heute, von den Kindern nicht so oft gestellt werden, auch nicht im weiteren Krankheitsverlauf. Zum einen geht das dafür erforderliche abstrakte Denkvermögen verloren, zum anderen scheint dies auch eine Art Selbstschutz zu sein.

Auch wäre es gut, wenn die Geschwister bei der Krankheit ihres Bruders oder ihrer Schwester mit einbezogen würden. Die Information sollte dabei auf ihr Alter abgestimmt sein und die Kinder sollten mit ihren Fragen ernst genommen werden. Ältere Kinder (ab ca. 12 Jahren) finden ansonsten andere Wege, um herauszufinden, was los ist. Oft sind die Kinder geschickter im Umgang mit dem Internet als ihre Eltern. Was sie dort in Erfahrung bringen, werden sie nie ganz begreifen können, umso größer werden jedoch dann ihre Verwirrung und Unsicherheit sein. Außerdem gehen Eltern das Risiko ein, dass ihr Kind sich von ihnen entfremdet, obwohl dies sicher das Letzte ist, was Eltern wollen. Kinder sind sehr feinfühlig und spüren, wenn etwas nicht stimmt. Und es geht sie auch etwas an, denn es ist ihr Bruder oder ihre Schwester, mit dem oder der etwas nicht in Ordnung ist. Als Eltern kommt man nicht daran vorbei. Statt zu versuchen, den Geschwistern die Trauer zu ersparen, könnten die Eltern eher probieren, die Situation als Familie gemeinsam zu meistern.

Passende Antworten

Peter ist 8 Jahre alt, als die Diagnose JNCL gestellt wird. Er hat noch zwei Schwestern: Lisa, 13 Jahre alt und Kim, 11 Jahre alt. Nachdem die Eltern die Diagnose vom Kinderarzt mitgeteilt bekommen haben, fragen sie sich: Was und wie erzählen wir das unseren Kindern? Peter ist ein lebhafter Junge, aber kein großer Redner. Er ist wütend und aufsässig, weil er immer weniger sehen kann. Die Eltern erklären ihm, dass bei manchen Menschen das Gehirn nicht so richtig funktioniert und dass das auch bei Peter so ist. Dadurch kann er weniger sehen. Das erzählen sie auch ihren Töchtern, und, dass es nie wieder gut wird. Mehr erzählen sie zu diesem Zeitpunkt nicht, aber sie sagen ihren Kindern, dass sie mit ihren Fragen immer zu ihnen kommen können. Die Kinder akzeptieren die Erklärung, doch Lisa beginnt nachzudenken. Als sie wiederholt Fragen stellt, beschließen die Eltern, dass sie ihr mehr erklären müssen.

Vitalität

Kinder mit JNCL entwickeln sich noch geraume Zeit weiter. Es sind Kinder, die mit zunehmenden Einschränkungen zurechtkommen müssen, doch Kinder sind vital, mit einem Drang zu Wachstum und Entwicklung. Auch besitzen Kinder die Fähigkeit, gut mit Einschränkungen und Rückschlägen umzugehen und diese zu kompensieren. Kinder mit JNCL besitzen im Grunde dieselbe Lebenskraft und Lebensfreude wie andere Kinder auch. Aus dieser Kraft heraus bleiben Kinder mit JNCL oft lange imstande, sich weiter zu entwickeln, und sie bleiben motiviert, auch weiter bei den anderen Kindern mitzumachen. Natürlich entstehen auch Frustrationen, wenn nicht alles so klappt wie bei den anderen. Kinder dieses Alters (etwa 8 – 10 Jahre) vergleichen sich gern mit Gleichaltrigen oder sie messen sich an den Geschwistern. Dann ist es für das Kind nicht so einfach, wenn es merkt, dass andere Kinder genau das sehen, was sie selbst eben

nicht mehr sehen können oder dass die anderen besser sind im Sport und dass sie Spiele schneller begreifen. Langsam aber sicher wird das Kind merken, dass ihm die Dinge, die andere Kinder so ohne Weiteres tun, selbst nicht mehr möglich sind.

Eltern und Lehrer werden sich fragen, ob die Hilfe, die zu Hause und in der Schule geboten wird, noch zureichend ist. Das Kind hat trotz der Krankheit noch eine Zeit lang die Möglichkeit, zu lernen und sich in mehreren Bereichen zu entwickeln. So können Kinder mit JNCL oft noch lernen, Blindenschrift zu lesen und zu schreiben, auch wenn das nicht nur kognitive Fähigkeiten erfordert, sondern auch eine gute Feinmotorik. Einige Kinder erlernen auch den Umgang mit einem Blindenstock, um sich selbst noch so lang wie möglich sicher fortbewegen zu können. Orientierungs- und Mobilitätstraining können sowohl in der Schule, als auch zu Hause angeboten werden. Allerdings wird man im Laufe der Zeit merken, dass nicht nur die Sehbehinderung zunimmt, sondern dass in zunehmendem Maße noch weitere Probleme entstehen. In dieser Phase, global zwischen dem achten und zehnten Lebensjahr, wird allmählich sichtbar, dass kommunikative, motorische, sozial-emotionale und kognitive Fähigkeiten abgebaut und verloren werden. Bis jetzt kommt das Kind in der Grundschule noch gut zurecht, wenn auch mit der nötigen Unterstützung. Es führt ein weitgehend normales Leben. Zu Hause ist das Kind ein ganz normales Familienmitglied. Freunde kommen zum Spielen, es geht zum Sport oder zum Ballett, besucht die Musikschule. Noch. Eines Tages dreht sich alles nur noch um das eine Wort: „noch“. Wie lange noch? Das Kind merkt selbst immer deutlicher, dass manche Sachen nicht mehr gelingen. Es fühlt sich verunsichert, sowohl zu Hause als auch in der Schule. Jedes Kind wird hierauf auf seine Art reagieren: auflehnend, wütend, aggressiv oder eben zurückgezogen, traurig, apathisch, manchmal resignierend. Treten Schlaf- und Essprobleme auf, können diese ein Hinweis dafür sein, dass der Krankheitsprozess fortschreitet und dass das sich Kind hiermit auseinandersetzt.

Eine andere Schulform?

Wenn Eltern und Lehrer merken, dass die Krankheit immer weiter fortschreitet, können sie sich fragen, ob das Kind nicht lieber eine Förderschule besuchen sollte, denn die Krankheit wird die Lebensgestaltung in zunehmendem Maße beeinflussen. Diese Frage konfrontiert die Eltern erneut mit der Krankheit und den schlechten Aussichten für ihr Kind. Nicht nur das Kind muss sich mit den unablässigen Verlusten auseinandersetzen, auch die Eltern befinden sich fortwährend in einer Situation, in der sich immer neue Verluste zeigen. Noch während es lebt, verlieren die Eltern ihr Kind. Gleichzeitig jedoch hat das Kind doch noch eine Zukunft, auch wenn diese höchst unsicher und begrenzt ist. Damit stehen die Eltern vor einer unmöglichen Aufgabe. Sie müssen immer wieder schwierige Entscheidungen treffen und wollen doch eigentlich nur das Beste für ihr Kind. Stehen wichtige Entscheidungen an, können sich die Eltern an die Betreuer des Kindes wenden, damit eine für ihr Kind richtige Wahl getroffen wird. Ebenso wichtig ist es jedoch, dass sich die Eltern gut umeinander kümmern, im Interesse ihrer selbst, des kranken Kindes und ihrer anderen gesunden Kinder. Auch hierfür kann eventuell professionelle Hilfe in Anspruch genommen werden, ebenso kann Unterstützung auf dem Gebiet der Sozialarbeit hilfreich sein.

DRITTE PHASE: LEBEN MIT ZUNEHMENDER EINSCHRÄNKUNG Ca. 9. - 14. Lebensjahr

Das normale Leben wird immer weniger normal. Das Kind und seine Eltern balancieren auf der Grenze zweier Welten, sie schweben zwischen Gesundheit und Behinderung und allem, was damit zusammenhängt. Eltern müssen sich mit Pflegestufen, Hilfsmitteln und Betreuungsleistungen befassen, also mit Sachen, mit denen sie mitunter noch nie etwas zu tun hatten. Freunde und Bekannte stellen mehr Fragen, ihnen fällt auf, dass etwas mit dem Kind nicht in Ordnung ist. Das Kind merkt auch selber, dass seine Entwicklung anders verläuft als bei anderen Kindern. Der Krankheitsprozess erfordert in dieser Phase einige wichtige Entscheidungen.

Wie geht es trotzdem weiter?

Oft werden sich die Eltern entscheiden, ihr Kind auf eine Sehbehindertenschule zu schicken. Kinder mit JNCL sind hier mit ihrer Sehbehinderung keine Ausnahme mehr, auch nicht in der Weise, wie sie damit umgehen. Für die Kinder kann das eine enorme Erleichterung sein. Dem gegenüber riskiert man, dass das Kind jetzt bei sich zu Hause, also in der eigenen Straße oder im eigenen Viertel, ins Abseits gerät. Oft bietet ja gerade die Schule ein selbstverständliches Umfeld, in dem Kinder Spielkameraden finden oder Freundschaften schließen.

Andererseits wird das Kind den Anschluss an Gleichaltrige leider meistens doch verlieren. Die zunehmenden Einschränkungen zeigen sich in mehreren Bereichen und damit auch in der sozial-emotionalen Entwicklung. Gleichaltrige sind damit beschäftigt, die Welt zu erobern, sie entdecken Freundschaften und Verliebtheiten, entwickeln ihren eigenen Geschmack und eine Identität, und sie überlegen sich, was sie später werden wollen. Die Welt von Kindern mit JNCL wird jedoch immer kleiner, ihr Leben spielt sich immer mehr in der direkten und vertrauten Umgebung ab. Das heißt übrigens nicht, dass es keine Zukunftsträume und Ideale mehr gibt. Auch Kinder mit JNCL wollen den Führerschein machen, heiraten oder zusammenziehen, Kinder bekommen, Pilot oder Kraftfahrer werden. All dies sind normale und gesunde Wünsche, doch die Art und Weise, wie sie erlebt oder geäußert werden, hat oft wenig mit der Realität zu tun. Die Umgebung kann das problematisch finden, meist zeigt sich jedoch in der Praxis, dass die Kinder auch ohne Hinweise von Anderen nach einiger Zeit selber entdecken, dass ihre Ziele unerreichbar sind. Das heißt nicht, dass das Kind seine Krankheit mit allen Konsequenzen überschaut, eher kommt es zu einer praktischen und konkreten Schlussfolgerung.

Ein gefährlicher Pilot?

Stefan ist 13 und hat JNCL. Schon immer interessierte er sich für alles, was mit Flugzeugen und Raketen zu tun hat. Man kann ihm keine größere Freude machen, als mit ihm nach Schönefeld zum Flughafen zu fahren. In der Schulstunde geht es gerade über die Zukunft, und die Lehrerin fragt: „Was wollt ihr später einmal werden?“ Stefan sagt natürlich:

„Pilot!“ Die Lehrerin geht darauf ein und meint, das sei ein schöner Beruf. Dann fragt sie, ob Stefan weiß, was man dafür alles können muss. Stefan zählt alles auf, auch, dass man gut sehen können muss. Die Lehrerin sagt nicht, dass Stefan dann kein Pilot werden kann.

Sie lässt Stefan selber nachdenken. Eine reichliche Woche später kommt Stefan zu ihr und meint, dass er lieber doch kein Pilot wird. „Ich habe schließlich keine guten Augen und dann ist das doch viel zu gefährlich“. Und damit ist das Thema für ihn erledigt.



Ein weiteres Problem ergibt sich für Kinder mit JNCL daraus, dass sie ein unsicheres Bewegungsmuster entwickeln, das nicht nur durch die Sehbehinderung verursacht wird. Wenn Kinder immer schlechter sehen, verschlechtert sich erwartungsgemäß auch die Augen-Hand bzw. Augen-Fuß-Koordination. Bei Kindern mit JNCL ist das Problem jedoch viel größer und das ist zu sehen an der Art, wie sie laufen: mit gebeugten Knien und leicht gekrümmter Haltung. Aber auch die Feinmotorik versagt immer mehr. Hierdurch verlieren Kinder allmählich die mitunter mühsam erworbene Fähigkeit, Blindenschrift zu lesen. Trotzdem lohnt es sich, sie zu erlernen. Sie ist für die kurze Zeit,

in der ein Kind die Blindenschrift lesen kann, eine große Bereicherung. Für das Kind ist es schön, wenn es mitmachen kann, wenn andere Kinder in der Klasse die Blindenschrift erlernen. Es wird die Fähigkeit zwar allmählich wieder verlieren, doch die Erfahrung wird noch lange haften bleiben.

Der Abbau motorischer Fähigkeiten zeigt sich auch zu Hause: die Kinder verlieren ihre Selbstständigkeit, An- und Ausziehen dauern länger, Essen und Trinken brauchen mehr Zeit. Will man die Kondition des Kindes und die bestehenden Bewegungsmuster noch so lange und so gut wie möglich erhalten, könnte zeitweise eine physiotherapeutische Begleitung sinnvoll sein. Dabei geht es nicht nur um eine Begleitung des Kindes, sondern auch darum, Eltern, Lehrer und Betreuer darin zu beraten, wie sie dem Kind die Bewegungsfähigkeit so lange wie möglich erhalten können, ohne es dabei zu überfordern. Wir sehen, dass der Krankheitsprozess nach und nach das gesamte Leben des Kindes beeinflusst. Auch medizinisch entstehen weitere Probleme. Die ersten Anzeichen von Epilepsie zeigen sich und erste Anfälle können mitunter recht ausgeprägt auftreten. Ein erster großer Anfall hinterlässt einen tiefen Eindruck beim Kind und seinem Umfeld. Manche Kinder erleben einen Anfall als sehr beängstigend. Glücklicherweise gibt es immer mehr und immer bessere Medikamente, mit denen die Epilepsie gemildert werden kann.

Kommunikation

Die Krankheit führt auch zu Kommunikationsproblemen. Das Kind kann sich schwerer verständlich machen, weil sich die Artikulation verschlechtert. Außerdem wird es immer schwieriger, die richtigen Worte zu finden (Wortfindungsprobleme), obwohl das Kind eigentlich selber noch sehr gut weiß, was es erzählen möchte. Sowohl das Kind als auch sein Umfeld erleben das oft als sehr frustrierend. Kinder sind zum Glück jedoch oft kreativ und denken sich eine Umschreibung aus.

Gelb und rund

Katinka (13) erzählt über ihr schönes Wochenende. „Es war schön warm ... und das kam so, weil ...“ ... und dann muss sie suchen. Was scheint denn da noch mal den ganzen Tag über? Ach ja, das große runde gelbe Ding.

Das Umfeld eines Kindes mit JNCL kann in dessen Kommunikation eine wichtige Rolle spielen. Auch kann logopädische Unterstützung zum Erhalt der Kommunikationsmöglichkeiten beitragen. So können z. B. Artikulation und Mundmotorik geübt werden, der Logopäde kann außerdem beratend zur Seite stehen, wenn Kau- und Schluckprobleme auftreten.

Nach der Grundschule

Wurde das Kind in einer Regelschule eingeschult, stehen die Eltern gegen Ende der Grundschulzeit erneut vor einer schwierigen Entscheidung: Wird das Kind an einer weiterführenden Schule dem normalen Unterricht noch folgen können? Manche Kinder haben schon eher die Schule gewechselt, oder wurden gleich in einer Förder- oder Sonderschule eingeschult. Bei Kindern mit JNCL wird in dieser Phase der Rückgang

kognitiver Fähigkeiten sichtbarer: Erworbene Fertigkeiten nehmen merkbar ab und Lernstrategien, wie z. B. abstraktes, logisches und hypothetisches Denken, können nicht mehr eingesetzt werden. Da dies mal schneller und mal langsamer geschieht, sollte hier gut darauf geachtet werden.

Bei der Schulwahl überlegen sich Eltern und Betreuer, was im Endeffekt wichtiger ist: die schulischen Leistungen oder sozial-emotionales Erleben? Es ist für das Kind nicht einfach, wenn es immer weniger mit den Klassenkameraden mithalten kann. Solche Überlegungen sind für Eltern zunächst schwierig, doch sie entwickeln im Verlauf der Krankheit ein Gespür dafür, welche Entscheidungen den Bedürfnissen des Kindes am ehesten entsprechen. Gestützt auf ihren eigenen Erfahrungsschatz und den Rat von Freunden und Bekannten, werden sie ihren Weg finden.

Trotzdem kann der Entschluss, ein Kind in einer Sonderschule anzumelden sowohl den Eltern, wie auch dem Kind schwerfallen. Manche Kinder widersetzen sich: Sie merken deutlich, dass dieser Schritt mit der Krankheit zu tun hat, diese erfahren sie schließlich am eigenen Leib. Und dann einen anderen Weg als die Mitschüler nehmen zu müssen, ist recht einschneidend. Andere Kinder werden jedoch auch erleichtert sein, dass sie nicht mehr überfordert werden. Sie gedeihen am Besten in einer ruhigen und übersichtlichen Umgebung, die jedoch auch stimuliert und herausfordert.

Unterbringung in einer Wohngruppe?

Mit der Schulwahl ist mitunter noch einer weitere und schwierigere Entscheidung verbunden, nämlich die Frage, ob Eltern ihr Kind in einer Wohngruppe z. B. des Schulinternats unterbringen wollen. Es kann sich um eine Gruppe für geistig behinderte Kinder handeln oder auch um eine Wohngruppe, die spezialisiert ist auf die Begleitung von Kindern und Jugendlichen mit NCL-Krankheiten. Bei dieser Entscheidung spielen viele Faktoren mit, doch was ist im Interesse des Kindes?

Eigentlich gibt es hier keine Frage: Ein Kind sollte zu Hause leben, im trauten Umfeld seiner Eltern und Geschwister, also dort, wo es behütet und geborgen aufwachsen kann. Es gibt aber auch andere Argumente. Wenn das Kind im Umgang mit den anderen Kindern den Anschluss verliert und ins Abseits gerät, oder wenn die tägliche Fahrt zur Schule sehr viel Kräfte bindet, ist die Unterbringung in einer Wohngruppe eine Überlegung wert. Das fällt schwer, denn gerade weil das Kind krank ist, wollen es die Eltern gern bei sich zu Hause haben und halten.

Ein Kind mit JNCL zu Hause zu versorgen ist jedoch eine schwere Aufgabe und die Eltern müssen sich oft auch noch um ihre anderen Kinder kümmern. Bekommen die Geschwister ausreichend Aufmerksamkeit? Und die Eltern selbst, halten sie es durch? Zur Unterstützung häuslicher Pflege können heutzutage immer mehr Hilfsmittel eingesetzt werden, aber viele dieser Hilfen benötigen viel Platz, und in manchen Fällen können die eigentlich nötigen Anpassungen wegen Platzmangels nicht vorgenommen werden.

Es gibt also keine eindeutige Antwort auf die Frage, welche Entscheidung richtig ist. Nach unserer Erfahrung kann es Kindern und Jugendlichen gut tun, wenn sie in einer (spezialisierten) Wohngruppe leben, auch wenn dies mehrere Jahre sind. Die Gruppe bietet ihnen Gemeinschaft und Geborgenheit, das kann von großem Wert sein. Die

Betreuer sind vorbereitet auf die zunehmenden Einschränkungen und können vorausschauend arbeiten, wenn die Krankheit in die nächste Phase kommt. Sie kennen das Krankheitsbild und können eine vertrauensvolle Beziehung zu dem Kind aufbauen. In den nächsten Krankheitsphasen sind Kontinuität, Geborgenheit und Fürsorglichkeit wichtige Ausgangspunkte in der Betreuung. Wo und wer diese am meisten bieten kann, und ob die Vorteile einer Heimunterbringung aufwiegen gegen den Abschied von zu Hause, werden die Eltern letztendlich selber am besten einschätzen können und müssen.

Viel wird davon abhängen, ob und inwieweit eine häusliche Krankenpflege praktisch überhaupt möglich ist, oft können auch die Mitarbeiter z. B. des örtlichen Pflegedienstes den Eltern bei der Entscheidungsfindung beratend zur Seite stehen. Auch die Sozialstationen der Wohlfahrtsverbände können hierbei eine Rolle spielen. Dann geht es weniger um die Beratung von Eltern und Betroffenen, als vielmehr darum, die Eltern rechtzeitig hinzuweisen auf Ämter und Behörden, bei denen die nötigen Hilfeleistungen und gegebenenfalls auch Anpassungsmaßnahmen beantragt werden müssen. Auch diese Art der Unterstützung ist nötig, denn die Art der Leistungen unterscheidet sich von Kasse zu Kasse, außerdem werden die Verordnungen regelmäßig durch den Gesetzgeber angepasst.

Eine Einrichtung wird im Allgemeinen über die nötigen Hilfsmittel und Anpassungen im Wohnbereich verfügen, zu Hause ist das nicht selbstverständlich. Hilfeleistungen oder Pflegemittel für zukünftige Situationen zu beantragen ist schwierig, denn für die Kasse kann es nicht einsichtig sein, wenn Eltern schon einen Hebelifter beantragen, obwohl das Kind noch gut stehen kann.

Eltern können sich bei ihrer Suche jedoch gegenseitig unterstützen und miteinander austauschen, so bieten z. B. regionale Selbsthilfegruppen oder Internetforen Kontaktmöglichkeiten, wenn Eltern daran Bedarf haben.

VIERTE PHASE: RÜCKLÄUFIGE ENTWICKLUNG

Ca. 12. - 18. Lebensjahr

In der Pubertät sehen wir eine gegensätzliche Entwicklung. Die gesunden und vitalen Züge eines Jugendlichen mit JNCL sind oft noch deutlich erkennbar, mitunter machen sie sich auch unkontrolliert bemerkbar, so wie es zu einem Teenager passt. Körperlich reift das Kind weiter zum Erwachsenen heran, und es entwickelt die normalen Geschlechtsmerkmale. In seinem Verhalten kann das Kind aufsässig und eigensinnig sein und sich auflehnen gegen Eltern und Erzieher. Das Kind verliebt sich, ficht Rivalitäten mit Geschwistern aus, hört stundenlang Musik, will unbedingt dazugehören. Kurzum: Es tut, was alle Teenager im Alter von 12 oder 15 tun, und dennoch ist nicht alles mehr so, wie bei gesunden Gleichaltrigen. Den richtigen Anschluss zu ihnen hat das Kind schon eher verloren. Bleiben Freundschaften aus früheren Zeiten erhalten (das kommt durchaus vor!), ändert sich allmählich deren Charakter. Die Freundschaft wird noch immer auf gegenseitiger Zuneigung und Verbundenheit beruhen, doch es wird keine gleichwertige Beziehung mehr sein, wie z. B. die zwischen guten Freundinnen

oder Fußballkumpeln. Die Beziehung ist darum nicht weniger wertvoll, im Gegenteil, solche Freundschaften gehören zu den kostbarsten Beziehungen, die ein Jugendlicher haben kann.

Wahre Freundschaft

Walter ist seit jeher ein großer Fußballfan. Er spielte auch selber bis sich zeigte, dass er JNCL hat, und er hatte deutlich Talent. Sein Freund Martin war immer sein Kumpel. Walter ist inzwischen 15. Mitspielen kann er nicht mehr, aber wenn Martin spielt, sitzt Walter auf dem besten Platz und nach dem Spiel wird alles gründlich von beiden besprochen. Martin bleibt Walters Freund und ihre Freundschaft vertieft sich, auch wenn sie in vielen Hinsichten verschiedene Wege gehen.

Engere Beziehungen können auch entstehen, wenn verschiedene Kinder mit JNCL zusammen in einer Gruppe wohnen. Hier spielt möglicherweise mit, dass den Kindern mehr oder weniger bewusst ist, dass sie in der selben Lage sind. Selbst wenn die meisten nicht genau wissen, was ihre Krankheit beinhaltet und wie sie verläuft, sie spüren dennoch, dass ihnen etwas Ungewöhnliches widerfährt. Andere Kinder müssen schließlich nicht die Schule wechseln oder Epilepsietabletten schlucken. Sie vergleichen sich selber durchaus mit Gleichaltrigen und Geschwistern. Manche Kinder widersetzen sich, andere lassen die Krankheit leidsam über sich ergehen. Doch sie alle erleben immer wieder, dass ihr Körper und auch ihr Denkvermögen sie mehr und mehr im Stich lassen. In dieser Phase kann das sehr schnell gehen.

Die Krankheit gewinnt

Der Rückgang ist jetzt in allen Bereichen bemerkbar. Die Motorik verschlechtert sich, dadurch fällt das Laufen schwerer. Gehen und Bewegungen kosten immer mehr Kraft, die Kinder stolpern öfter und fallen hin. Es kommt der Augenblick, dass ein Rollstuhl nötig ist. Diesen Übergang sollte man behutsam angehen. In einer Umgebung, wo Rollstühle eine ganz normale Sache sind, wird es dem Kind leichter fallen, in den Rollstuhl zu wechseln. Zu Hause kann sich das jedoch ganz anders verhalten. Der Rollstuhl ist nicht nur für das Kind ein großer Schritt, auch für die Eltern und Geschwister kann dies hart sein, denn jetzt wird auch für die Außenwelt deutlich sichtbar, dass mit dem Kind etwas nicht stimmt.

Zum Geburtstag

Bettinas Mutter erzählt, dass es zum Einkaufen eigentlich dringend nötig wäre, Bettina im Rollstuhl mitzunehmen. Es gelingt ihr nicht mehr so recht, sich am Arm festzuhalten und längere Strecken schafft sie nicht mehr. Die Idee mit dem Rollstuhl gefällt Bettina. „Bekomme ich einen zum Geburtstag?“, fragt sie. Ihre Mutter freut sich nur halb. Natürlich ist es schön, dass Bettina damit keine Schwierigkeiten hat. Doch sie selber muss sich erst einmal an den Gedanken gewöhnen. Wenn Bettina im Rollstuhl sitzt, sieht gleich jeder, dass mit ihr etwas los ist ... Aber es muss letztendlich doch sein, im Interesse von Bettina.

In dieser Phase kann es auch vorkommen, dass das Kind die Schließmuskeln der Blase nicht mehr richtig beherrscht. Oft beginnt das mit einem kleinen Missgeschick, in einer späteren Phase kann sich das bis zur vollständigen Inkontinenz ausweiten. Auch diese Entwicklungen sollten taktvoll begleitet werden.

Die einsetzende Menstruation kann den Mädchen hinderlich und unangenehm sein. Längst nicht immer verstehen sie noch, was in ihrem Körper vor sich geht, und so bringt die Regel vor allem Nachteile. Es gelingt ihnen oft nicht mehr, sich gut zu versorgen oder sie schämen sich, wenn sie hierzu Hilfe benötigen. Mitunter sind dann die Pille oder die Dreimonatsspritze eine Lösung.

Auch die Feinmotorik verschlechtert sich. Hände und Finger werden steifer, wodurch feinmotorische Handlungen schlechter ausgeführt werden können. Es wird für den Jugendlichen schwierig, sich selbstständig an- und auszukleiden, sich zu waschen und abzutrocknen, seine Zähne zu putzen und seine Haare zu kämmen. Aber auch andere Tätigkeiten, wie Handarbeiten, Basteln mit Konstruktionsmaterial oder die Bedienung eines Tongerätes gelingen immer weniger. Die einzelnen Bewegungen können außerdem durch Zittern in den Händen oder Muskelzuckungen beeinträchtigt werden, das wird oft beobachtet, doch sind diese Symptome nur teilweise zu beheben. Auch die Gesichtsmuskeln versteifen, dadurch wirkt die Mimik ärmer und sind Emotionen schwerer abzulesen. Diese sogenannten parkinsonähnlichen Symptome sind für das Krankheitsbild typisch.

Die Kommunikation und das Sprechen verschlechtern sich zunehmend. Die Aussprache wird undeutlicher und manchmal stottert das Kind. Kennzeichnend ist auch ein ungehemmter Redefluss, der mitunter nicht zu verstehen ist. Das Kind kann nicht aufhören zu reden und bleibt immer beim selben Thema. Ungehemmtes Reden ist oft nur schwer zu beeinflussen und das Umfeld kann damit mitunter zur Verzweigung gebracht werden. Doch da das Kind auch Gedächtnisprobleme bekommt, fällt es ihm schwer, abzuwarten, bis es reden darf. Das Kind ahnt deutlich, dass es wahrscheinlich schon im nächsten Moment wieder vergessen hat, was es erzählen wollte.

In der Gesamtmotorik bekommt das Kind Schwierigkeiten mit dem Starten von Bewegungsabläufen und dem Beenden oder Unterbrechen bereits begonnener Handlungen. Auch dieses Symptom findet sich bei der Parkinsonkrankheit. Es zeigt, dass das Kind seine Bewegungen nicht mehr willkürlich steuern kann, wenn es z. B. aufstehen und laufen will oder essen und trinken. Das Kind kann verlernt haben, wie es kauen muss, hat es jedoch die Bewegung wieder erkannt, kann es sie weiterführen und z. B. seinen Teller richtig leer essen.

Auch die geistigen und kognitiven Fähigkeiten bilden sich zurück. Insofern sich das Kind im Schulischen noch entwickelt hat, fallen die Leistungen jetzt ab. Lernziele und Leistungen verlieren an Bedeutung. Das Denken vereinfacht sich und die Lebenswelt wird kleiner. Dafür wird das schon bekannte Umfeld, mit geliebten Menschen und vertrauten Beschäftigungen, um so wichtiger. So können die Kinder z. B. den wöchentlichen Markttag oder ein Wochenende bei Oma und Opa so richtig genießen. Das Kind lebt immer mehr im Hier und Heute, so lebt es auch die Stimmungen und Gefühle im Hier und Heute aus. Es genießt einfach die Momente ungestörten Glücks.

Gedächtnis und Orientierung

Obwohl sich das Kurzzeitgedächtnis verschlechtert und es manchmal schwierig für das Kind ist, sich zu erinnern, was gestern passiert ist, bleiben Erinnerungen an frühere Ereignisse erhalten. Das ist von größter Bedeutung. Denn wenn zum Ende zu alle Fähigkeiten des Kindes, sich zu äußern, verloren gegangen sind, kann das Kind dennoch vertraute Stimmen, Geräusche, Musik und Düfte erkennen. Darum ist es besonders wichtig, dass Eltern, Lehrer und Betreuer die Geschichte des Kindes kennen, festhalten und einander erzählen. So könnte man dessen Lebensgeschichte aufschreiben oder auch zusammen mit dem Kind und allen Beteiligten für das Kind ein Lebensbuch gestalten.

Der Geschichtenkoffer

Monika ist 14 und hat JNCL. Sie hat einen ganz besonderen Koffer und darauf ist sie stolz. In dem Koffer liegt ein Fotoalbum mit Bildern aus ihrer Kinderzeit. Auch CDs finden sich im Koffer, CDs mit ihrer Lieblingsmusik. Und ein großes Heft. Da steht drin, wer ihre Eltern und ihre Schwestern sind, wo sie wohnt und dass sie ein richtig süßes Kaninchen hat. Ihr Geburtstag steht darin und was sie am liebsten isst. Die Eltern und der Lehrer schreiben jeden Tag auf, was Monika so alles erlebt. Das ist praktisch, denn Monika fällt es schwer, alles selber zu erzählen und sie merkt sich auch nicht mehr alles. Zehn Jahre später: Monika wohnt jetzt in einer Gruppe für Menschen mit JNCL. Sie spricht nur mühsam und kann deshalb nicht mehr erzählen, wer sie ist und was sie alles erlebt hat, als sie klein war. Zum Glück können die Betreuer jetzt in den Koffer schauen und so von Monikas Geschichte und ihren Vorlieben erfahren. Nimmt einer der Betreuer dann ihr Kaninchen mit und setzt er es auf ihren Schoß, ist sie glücklich.



Der Verlust der kognitiven Fähigkeiten zeigt sich auch darin, dass das Kind sich immer schlechter selber orientieren kann. Es weiß z. B. den Weg in die Schule nicht mehr und stößt sich an Mauern und Möbeln. Mitunter kann es sogar zu Hause sein eigenes Zimmer nicht mehr finden. Wird zu Hause oder in der Schule die Einrichtung verändert, ist es gut möglich, dass das Kind nicht mehr dazu imstande ist, die neue Situation zu erfassen und sich zu merken. Viele Erinnerungen bestehen aus visuellen Informationen, diese fehlen ihm jetzt und so kann es sich auch kein Bild machen von der neuen Umgebung.

Doch es verschlechtert sich nicht nur die räumliche Orientierung, auch das Zeitgefühl geht immer mehr verloren. Die Kinder brauchen immer mehr Gedankenstützen und Gedächtnishilfen, wenn sie sich merken wollen, welcher Tag es ist und wann das Wochenende beginnt. Zeit ist ein recht abstrakter Begriff, darum ist es sinnvoll, das Ferien und Feste nicht zu zeitig angekündigt werden. Das Kind kann zeitliche Abstände nicht mehr einschätzen, dann entsteht Stress, wenn das Warten zu lange dauert. So kann auch der Dezember eine Stressquelle werden, denn jeder freut sich schon weit im Voraus auf die Feiertage in froher und gemütlicher Runde und doch sind alle Beteiligten erleichtert, wenn es endlich Januar ist.

Allgemeinbefinden

In dieser Phase können viele körperliche Probleme auftreten, sie variieren von kleinen Unannehmlichkeiten bis hin zu ernstesten Beschwerden, die nur schwer zu behandeln sind. Manchen Jugendlichen macht die Epilepsie schwer zu schaffen, doch im Allgemeinen können sich sowohl die Epilepsie als auch die entsprechenden Medikamente unterschiedlich auf das Befinden des Kindes auswirken.

Da hinzu kommen Beschwerden, wie z. B. Verstopfung, Blasenentzündungen oder Kopfschmerzen, und auch Erkältungen klingen nicht so ohne Weiteres wieder ab. Medikamente zeigen sowieso von Kind zu Kind unterschiedliche Wirkungen, mitunter verursachen sie jedoch auch unangenehme Nebenwirkungen. Für die Kinder ist das eine Belastung, auch ihr psychisches Wohlbefinden wird hierdurch beeinträchtigt. Auch Ein- oder Durchschlafprobleme sind nicht ungewöhnlich. Menschen mit einer visuellen Behinderung kann es sowieso schwerfallen, einen guten Tag-Nacht-Rhythmus beizubehalten. Bei Kindern mit JNCL kann jedoch auch die Angst vor dem Einschlafen eine Rolle spielen, denn „es könnte vielleicht einen Anfall bekommen und dann vielleicht nicht mehr aufwachen“. Dann ist es wichtig, wenn das Schlafengehen gut begleitet wird, z. B. mit vertrauten Einschlafritualen. Eine kleine Geschichte, ein kurzes Lied und vielleicht auch ein bisschen kuscheln helfen dem Kind, zur Ruhe zu kommen und einzuschlafen.

Verhaltensauffälligkeiten

Es gibt Kinder, die eigentlich immer ausgeglichen und gut gelaunt bleiben, obwohl sie in ihrem Dasein immer weiter beeinträchtigt werden. Sie nehmen die Situation, wie sie ist, leben froh und munter vor sich hin und genießen das tägliche Einerlei. Das ist bewundernswert und keinesfalls selbstverständlich.

In dieser Phase können so genannte psychotische Symptome und Halluzinationen auftreten. Das kommt nicht bei allen Kindern vor, bei einigen können jedoch ernsthafte Probleme entstehen, die dann wiederum Angst und Unsicherheit verursachen. Manche Kinder können z. B. ihren Körper als abartig erleben, sie denken, dass ihre Beine nicht mehr gleich lang sind oder dass ihnen die Ohren vom Kopf fallen. Andere Kinder sehen Dinge, die nicht da sind, für das Kind aber doch eine reelle Gefahr darstellen. So kann ein Kind z. B. überall Bienen sehen. Manche Halluzinationen machen Kindern Angst, mitunter kann eine Halluzination für das Kind jedoch auch angenehm sein.

Das kleine Gespenst

Petra (16 Jahre) sagt immer, dass sie keine Angst zu haben braucht, auch nicht vor dem Sterben. Sie erzählt, dass ein kleines Gespenst auf ihrem Schrank sitzt. Das wird sich um sie kümmern, auch wenn sie gestorben ist. Für sie ist das selbstverständlich und der Gedanke an das kleine Gespenst beruhigt sie. Auch sonst scheint sie sich wenig zu beunruhigen oder zu grübeln.

Ein anderes Problem kann entstehen, wenn ein Kind ernsthafte Aggressionen zeigt. Mit Fortschreiten der Krankheit verlieren sich Selbstbeherrschung und Impulskontrolle wieder. Ein Jugendlicher kann dann in für ihn frustrierenden oder unüberschaubaren Situationen wie ein Kleinkind auffahrend und unbeherrscht reagieren.

Diese Art Aggressionen können ein Symptom der Krankheit sein, sie können jedoch auch eine Reaktion auf den Krankheitsprozess sein. An sich ist die Reaktion auch gut zu begreifen und nachzuempfinden, dennoch ist es nicht einfach, um angemessen mit ihr umzugehen. Zum einen sollten dem Kind in seiner Situation unbedingt Unterstützung und Verständnis entgegengebracht werden, ohne jedoch schlechtes Benehmen tolerieren zu müssen. Zum anderen können übliche Erziehungsmethoden nicht mehr zum Einsatz kommen, weil deren Basis immer mehr verloren geht.

Das Kind braucht Grenzen von außen, weil es sich selbst nicht mehr einschränken und beherrschen kann. Muss ein Kind zurechtgewiesen werden, kann dies kurz und bündig geschehen, es muss nicht immer viel erklärt werden. Bei allen erzieherischen Maßnahmen ist es jedoch von größter Bedeutung, dass das Kind auch weiterhin auf persönliche Anteilnahme, Nähe und Wertschätzung rechnen kann. Mitunter beruhigt sich die Lage wieder, wenn sich die Betreuer einfach in der Nähe des Kindes aufhalten.

Selbsterfahrung des Kindes

Bisher haben wir beschrieben, wie die Krankheit in dieser Phase die normalen Entwicklungsprozesse immer weiter behindert und umbeugt. Offen blieb bis jetzt die Frage, wie die Kinder und Jugendlichen das selbst erfahren, wie es ihnen damit geht. Den Kindern kann durchaus bewusst sein, dass sie ihr Leben ungewöhnlich mühsam verläuft, doch sie erleben all diese Vorgänge aus einer eigenen, eingeschränkten, Sicht heraus. Die Krankheit trifft das Kind, noch während es sich entwickelt und sein Wachstum wird unterbrochen, noch bevor es zu einem erwachsenen Menschen heranreifen konnte. Dadurch werden sich die meisten Kinder mit JNCL nie oder nur teilweise selbst als ein Individuum erfahren, das in Beziehung steht zu seinen

Mitmenschen und seiner Umwelt. Nur sehr wenige Kinder werden Zukunftsvorstellungen entwickeln können und die Folgen weitreichender Entscheidungen überschauen. Nur einige werden wissen um die Konsequenzen einer ernsthaften Krankheit. Dort, wo der natürliche Abnabelungsprozess schon im Gang war, kommt er wieder zum Erliegen. Gerade in einer Situation von Angst und Unsicherheit entsteht ein Bedürfnis nach Schutz und Geborgenheit von der Art, wie sie Vater und Mutter auch in früheren Zeiten boten. Das Kind wird wieder anlehnungsbedürftig und abhängig.

So tragisch diese Entwicklung auch ist, sie hat zur Folge, dass Kinder und Jugendliche mit JNCL kaum imstande sind, sich und ihre Situation aus einem Abstand heraus zu betrachten und realistisch zu bleiben. Mit dem Abbau ihrer Fähigkeiten und Fertigkeiten entwickeln sie auch wieder die Perspektive eines Vorschulkindes oder Erstklässlers. Das heißt auf keinen Fall, dass sie wieder kleine Kinder werden, wohl aber vereinfacht sich ihre Denkweise und verringert sich ihr Interesse an der Außenwelt. Die Zukunft besteht aus heute, morgen, vielleicht nächste Woche – eine längere Zeitspanne kann das Kind nicht mehr überschauen.

Dennoch können sie ahnen, in welcher Lage sie sich befinden. Sie wissen auf eine bestimmte Art und Weise um ihr Schicksal, sie spüren, dass sie einen sehr eigenen Lebensweg zu gehen haben. Damit entsteigen sie der Normalität, in der ihre Eltern, Geschwister und Betreuer dennoch leben. Sie können jedoch nicht überschauen, wie ihr kurzes Leben verlaufen wird. Sie wissen nicht, dass sie eine schwere und schmerzhaft Zukunft erwartet. Die Last, das jetzt schon vorauszusehen, ist vor allem den Eltern und Betreuern aufgebürdet.

Kinder mit JNCL müssen durch die Krankheit viel Einbußen hinnehmen, sie erleben jedes Mal aufs Neue, wie ihnen die Kontrolle über ihr eigenes Leben entgleitet und dass sie sich auch dem Umfeld immer weniger mitteilen können. Gerade darum sollte jeder im Umfeld des Kindes die Herausforderung annehmen, trotz allem immer wieder das Beste aus der Situation zu machen und dem Kind soviel wie möglich Lebensqualität zu erhalten. Das ist durchaus möglich!

Den Augenblick genießen

Kinder mit JNCL können das Leben enorm genießen. Doch sie können auch von einem zum anderen Moment untröstlich sein und weinen, weil sie sie nicht mehr laufen können und nichts mehr sehen. Völlig unerwartet und zu den unpassendsten Gelegenheiten können sie Fragen stellen zum Sterben, über die man eigentlich erstmal nachdenken muss. Auch auf diese Fragen sollten Kinder eine Antwort erhalten, die ihren Bedürfnissen entspricht, d. h. also eine Antwort, die auch den Entwicklungsstand des Kindes und eine eventuelle religiöse Sozialisation berücksichtigt. Erwachsene neigen dazu, viel mehr erzählen zu wollen, als nötig ist. Oft reicht es schon, wenn man dem Kind hilft, seine eigenen Antworten zu finden. Vielleicht ist es sogar noch wichtiger, dass das Kind merkt, dass es diese Fragen stellen darf und dass jemand da ist, der ihm zuhört. Erfährt es auch diese Art Fürsorglichkeit, kann es ohne Weiteres passieren, dass das Kind schon im nächsten Moment wieder voller Hingabe bei seiner

Lieblings-CD mitsingt und über Witze lacht. Vielleicht sollten sich die Erwachsenen das auch ein wenig vom Kind abgucken: Nutze den Tag und genieß den Augenblick.

FÜNFTE PHASE: ZUNEHMENDE ABHÄNGIGKEIT

Ca. 16. - 24. Lebensjahr

Um das 20. Lebensjahr herum kommt die Krankheit in ein Stadium, in dem die Jugendlichen vollständig angewiesen sind auf medizinische Versorgung und pflegerische Betreuung. Der Entwicklungsprozess ist definitiv abgebrochen und der Abbau körperlicher Kräfte und mentaler Fähigkeiten weitet sich aus. Genau wie in den vorangegangenen Phasen geschieht das nicht immer kontinuierlich, es kann auch Krankheitsschübe geben oder es ändert sich eine längere Zeit überhaupt nichts. Alle Jugendlichen müssen jedoch Einbußen hinnehmen, und auch, wenn sich gute und schlechte Perioden abwechseln, einen Weg zurück gibt es nicht.

Körperliches Wohlbefinden

Die ohnehin schon beeinträchtigten motorischen Fähigkeiten werden weiter abgebaut. Die meisten Jugendlichen benutzen den Rollstuhl wahrscheinlich schon eine ganze Weile, konnten aber trotzdem noch ein kleines Stückchen laufen. Das wird auch weiterhin stimuliert, dennoch kommt der Punkt, dass der Jugendliche gar nicht mehr laufen kann. Auch bei der täglichen Körperpflege, wie dem An- und Ausziehen, Toilettenbesuch und Baden oder Duschen ist der Jugendliche immer mehr auf Unterstützung angewiesen. Essen und Trinken kosten ihn inzwischen oft soviel Kraft, dass ihm dabei geholfen werden muss. Da Kauen und Schlucken mitunter auch Schwierigkeiten bereiten, sollten Eltern und Betreuer aufpassen, dass sich der Jugendliche nicht verschluckt. Auch sollten sie darauf achten (und eventuell notieren), wie viel der Jugendliche isst und vor allem trinkt, um sicher zu sein, dass er genügend vollwertige Nahrung und Flüssigkeit zu sich nimmt. Erscheint die Nahrungs- oder Flüssigkeitsaufnahme unzureichend, können eventuell Nahrungsergänzungsmittel eingesetzt werden.

Aufrechterhalten der Kommunikation

Viel Aufmerksamkeit erfordert auch der Erhalt der Kommunikationsmöglichkeiten. Da die Fähigkeiten zum aktiven Sprachgebrauch immer weiter abgebaut werden, werden Hilfestellungen in der Kommunikation immer wichtiger. Hier ist es nützlich, einen Logopäden hinzuzuziehen oder einen Mitarbeiter, dem die Inhalte und Methoden der Totalen Kommunikation geläufig sind. Dieser kann einerseits dem Kind helfen, sich zu äußern, indem er verdeutlicht, was das Kind auf seine Weise vielleicht noch zu erzählen versucht und in dem er Hilfe bietet beim Deuten von Mimik und Körpersprache des Kindes. Andererseits kann ein Logopäde auch den Bezugspersonen helfen, ihre Kommunikation mit dem Kind und über das Kind effektiver zu gestalten und sich gut abzustimmen, indem z.B. auch Hefte, Fotos und Videoaufzeichnungen genutzt werden. Eine gute Abstimmung ist von größter Bedeutung, denn so kann das Kind am ehesten

erleben, dass es in seinen Bedürfnissen auch verstanden wird, und kann es seine Geschichte auf seine Art erzählen. In dieser Phase zeigt sich auch der Nutzen eines Lebensbuches oder Geschichtenkoffers, wie im Beispiel von Monika. Das Kind verliert in zunehmendem Maße seine Fähigkeiten, sich selbst zu äußern und seine Welt wird immer kleiner. Hat man in der Vergangenheit jedoch die Geschichte des Kindes und seine Vorlieben in irgendeiner Form festgelegt, bieten sich hieraus Anhaltspunkte für die Gestaltung der jetzigen Lebenswelt des Kindes. Eltern und Begleiter kennen die wichtigen Personen und Erlebnisse, die (musikalischen) Vorlieben, die Interessen und Eigenarten des Kindes und können jetzt hierauf Bezug nehmen.

Beschäftigung im Tageszentrum

Zwischen dem 16. und dem 20. Geburtstag endet für die meisten Kinder die Schulzeit und stellt sich die Frage, welche Beschäftigungsmöglichkeiten danach zur Verfügung stehen. Kinder, die schon in einer Einrichtung für Menschen mit geistiger Behinderung wohnen, werden von dort aus auch oft eine Tagesförderstätte oder eine geschützte Werkstatt besuchen können. Auch Kinder, die von zu Hause aus eine Förderschule besuchten, können diese Angebote nach dem Schulabschluss nutzen.

Ob es sinnvoll ist, eine Schulzeitverlängerung zu beantragen, richtet sich nach der Situation und den Wünschen des Kindes. Manche Jugendliche wollen die Schule unbedingt zu Ende führen. Bei anderen Jugendlichen ist die Krankheit schon so weit fortgeschritten, dass ein Wechsel ins Tageszentrum besser jetzt angegangen werden kann, als zu einem späteren Zeitpunkt, da es dem Jugendlichen immer schwerer fällt, sich an eine neue Situation zu gewöhnen. Aufwand und Nutzen sollten sehr sorgfältig gegeneinander abgewogen werden.

Schule ist schön!

Joachim ist 18 und weiß ganz sicher, dass er die Schule zu Ende machen will. Er geht gern zur Schule, auch wenn das für ihn eigentlich ‚nichts weiter‘ beinhaltet, als einfach nur da sein und miterleben. Fragt ihn jemand, wie es ihm auf der Schule gefällt, antwortet er überzeugt: ‚Schön!‘ Viel mehr Worte stehen ihm nicht mehr zur Verfügung, doch jeder in seinem Umfeld findet das ausreichend. Joachim darf die Schule beenden, auch wenn ihn der Schulbesuch viel Kraft kostet.

Welche Entscheidung auch getroffen wird, es ist wichtig, dass das Beschäftigungsangebot den Bedürfnissen des Kindes entspricht und dessen Gesundheitszustand berücksichtigt. Die wichtigsten Elemente sind Kontinuität und Struktur. Es kommt vor, dass sich ein Jugendlicher durchaus dessen bewusst ist, dass er die Schule verlässt und dass es üblich ist, danach arbeiten zu gehen. Hier wäre es wichtig, dass das Arbeitsangebot auf die Verhältnisse des Jugendlichen abgestimmt wird, d. h., dass man Anforderungen und Leistungen als zweitrangig betrachtet. Wichtiger sind Wohlbefinden und Kompetenzgefühl des Jugendlichen.

Andere Jugendliche haben sich inzwischen jedoch vom Vergleich mit Gleichaltrigen gelöst. Natürlich wissen sie, dass der Bruder studiert oder dass die Schwester arbeiten geht und dass der Freund oder die Freundin ein Kind bekommt. Das beziehen sie aber

immer weniger auf sich selbst, denn die Fähigkeiten, ihr eigenes Leben auch von dieser Seite her zu betrachten, werden immer weiter abgebaut.

Dass die Jugendlichen nur noch wenig Ehrgeiz zum Arbeiten zeigen können, heißt jedoch nicht, dass Beschäftigungsangebote keine Herausforderungen bieten dürfen.

Ganz im Gegenteil, die noch bestehenden Fähigkeiten sollten auch weiterhin stimuliert werden. Die Herausforderung für die Betreuer besteht darin, ein ausgewogenes Verhältnis zu finden zwischen stimulierenden Tätigkeiten und Ruhemomenten.

Altbekannte Freizeitgestaltung

Dass sich die Lebensweise von Jugendlichen mit JNCL immer mehr unterscheidet von der gleichaltriger Jugendlicher, zeigt sich auch an ihren veränderten Interessen. Diese erhalten jetzt oft wieder einen kindlichen Charakter. Mädchen spielen wieder mit Puppen und Jungen mit Autos oder Lego. Sie hören sich gern Sendungen und Musik an, die für Kinder im Vor- oder Grundschulalter geeignet sind. Die Jugendlichen hängen sehr an bekannten und vertrauten Sachen und Beschäftigungen. Schon eher entwickelte Hobbys und Vorlieben bleiben erhalten, sie bleiben z. B. treuer Fan ihres Fußballklubs und sie sammeln auch weiterhin Schlüsselanhänger. Doch für neue Sachen scheint es keinen Platz mehr zu geben, es sind die alten und vertrauten Dinge, die ihnen Halt geben. Das ist nicht verwunderlich, wenn man bedenkt, dass sich die Jugendlichen immer mehr in ihrer Krankheit verlieren.

Gefühlsleben

Kam es in den vorangegangenen Phasen immer mal zu starken Gefühlsausbrüchen, treten diese jetzt viel weniger auf, eher scheint sich das gesamte Gefühlsleben zu verflachen, sowohl positive als negative Stimmungen erscheinen viel weniger ausgeprägt als erst.

Das könnte bedeuten, dass einfach weniger Gefühle oder Emotionen da sind, da auch die Kinder nicht alles mehr verstehen. Auch kann die Krankheit die Teile des Gehirns beeinflussen, in denen die Emotionen reguliert werden. Trotzdem sollte man hier vorsichtig bleiben: Es ist durchaus möglich, dass es diese Gefühle noch gibt, die Kinder diese jedoch nicht mehr gut äußern können bzw. nicht mehr so, dass sie vom Umfeld wahrgenommen werden. Wie dem auch sei, primäre Gefühle von Lust und Unlust bleiben erhalten, sie können Eltern und Betreuern Anhaltspunkte bieten, welche Unterstützung der Jugendliche benötigt. Im Endeffekt geht es vor allem darum, die Lebensqualität zu erhalten und Schmerzen und Leiden weitestgehend zu vermeiden.

SECHSTE PHASE: LEBEN MIT DEM NÄHERKOMMENDEN ENDE Ca. 20. - 30. Lebensjahr

Die Krankheit nähert sich nun der Endphase. Die Jugendlichen sind nahezu vollständig pflegebedürftig geworden. Medizinische und pflegerische Versorgung werden intensiver. Konnte der Jugendliche noch sprechen oder mit den Händen zugreifen, wird sich auch das allmählich verlieren, am Ende ist von diesen Fähigkeiten so gut wie nichts mehr übrig. Die Jugendlichen sind immer mehr in sich gekehrt und letztendlich gibt es bis auf das Leben selbst nichts mehr zu verlieren. Dennoch kann diese Phase jahrelang dauern. Die Kräfte schwinden allmählich, mitunter verschlechtert sich der Zustand auch rapide, weil vermehrt epileptische Anfälle auftreten oder der Jugendliche bei hinzukommenden Erkrankungen nur noch wenig Widerstandskraft besitzt. Des Öfteren muss in dieser Phase darüber entschieden werden, welche medizinischen Behandlungen noch wohl oder lieber nicht mehr vorgenommen werden sollen.

Noch immer dem Leben zugetan

Das Leben eines Jugendlichen oder jungen Erwachsenen mit JNCL unterscheidet sich enorm von dem eines Gleichaltrigen, dennoch kann es für den Jugendlichen selber überaus bedeutsam sein. So kann sich z. B. die Beziehung zwischen Eltern und Kind auf eine Art vertiefen, wie das bei gesunden Menschen nicht so oft vorkommt. Werden Jugendliche erwachsen, leben sie immer mehr ihr eigenes Leben und distanzieren sie sich mehr oder weniger von ihren Eltern. Kinder mit JNCL werden Eltern und Geschwistern gegenüber jedoch anhänglicher.

Der Jugendliche ist in dieser Phase vollständig abhängig von anderen. Seine motorischen und kommunikativen Fähigkeiten haben sich soweit zurückentwickelt, dass sie eigentlich nicht mehr da sind. Dennoch können seine Emotionen sichtbar bleiben für die diejenigen, die den Jugendlichen gut kennen: Sie entdecken das kleine Lächeln oder merken an der gerunzelten Stirn, dass der Jugendliche Schmerzen hat oder sich nicht wohlfühlt. Der Jugendliche ist nicht nur im medizinischen oder pflegerischen Sinn abhängig von Andern, sondern auch in der Art, wie ihm entgegengetreten und wie mit ihm gesprochen wird. Es geht jetzt um Nähe und Vertrautsein, darum ist es so sehr wichtig, dass Eltern, Angehörige und Betreuer schon in früheren Zeiten eine gute Beziehung zu dem Jugendlichen aufgebaut haben.

Das Kleine genießen

Im Laufe der Jahre entwickelt sich oft ein bekanntes und vertrautes Tages- und Wochenprogramm. Das bietet einigen Halt, dennoch ist anzuraten, damit flexibel umzugehen, denn es gibt immer wieder mal gute und weniger gute Momente. Ebenso sollte man rechnen mit Fest- und Feiertagen, Ferien und der Wetterlage. Im Programm sollten sich Beschäftigungsangebote und Ruhemomente abwechseln, wichtig ist es auch, dass Vorlieben und Bedürfnisse des Jugendlichen berücksichtigt werden. Bezieht man sich dabei auf die Lebensgeschichte des Jugendlichen und benutzt man bei der Programmgestaltung auch Elemente seiner Lebenswelt, bietet das die größte Chance, dass damit gute Erinnerungen geweckt und schöne Ereignisse noch einmal erlebt

werden. Es geht jetzt nicht mehr darum, dass Leistungen erbracht oder Fertigkeiten entwickelt werden. Im Vordergrund steht, dass der Jugendliche die Stimmung in der Gruppe genießen kann und sich in seiner Umgebung geborgen fühlt. So kann man sich in der Tagesgruppe z. B. mit den unterschiedlichen Jahreszeiten beschäftigen und auf die neuesten Ereignisse eingehen.

Auf die Kleine!

Sander (24) ist Onkel geworden! Seine Schwester hat ein kleines Mädchen bekommen. Sander besucht sie, obwohl ihn das sehr anstrengt. Er strahlt voller Stolz, als er mit dem Baby auf dem Schoß fotografiert wird. Er ist sich deutlich bewusst von seinem neuen Status. Auf der Tagesgruppe gibt er Kaffee und Kuchen aus, und sie stoßen auf die Kleine an.



Anfangs werden sich die Jugendlichen noch gut am Leben der Tagesgruppe beteiligen können: Mit einiger Unterstützung können sie noch selbst Tätigkeiten ausführen, ihre Meinung mitteilen, etwas auswählen und sich gegenseitig helfen. Unter den Jugendlichen kann auch eine große Verbundenheit entstehen, denn sie erleben gemeinsam Freude und Leid. Allmählich wird die aktive Beteiligung am Gruppengeschehen jedoch nachlassen. Der Betreuer wird den Jugendlichen auch weiterhin miteinbeziehen und stimulieren, dennoch wird die aktive Teilnahme langsam übergehen in eine mehr passive, der Jugendliche ist dann einfach da und erfährt vor allem durch Düfte, Geräusche und Berührungen vom Leben um sich herum. Alle noch verfügbaren Sinne können hierzu angesprochen werden, doch sollte man auf die richtige Dosierung achten. Bis zum Schluss kann der Jugendliche immer wieder auch helle Momente haben, dann reagiert er auf ein bekanntes Lied, eine vertraute Stimme,

einen bestimmten Duft oder eine zarte Berührung. Dennoch merken Eltern und Betreuer, dass die Perioden, in denen sich der Jugendliche seiner Umgebung kaum bewusst zu sein scheint, immer häufiger auftreten und immer länger anhalten, oder dass der Jugendliche des Öfteren einfach einschläft, wenn es gerade ruhig ist. Dann sollte sorgfältig darüber nachgedacht werden, ob und wie lange der Jugendliche noch am Programm der Tagesgruppe teilnehmen kann.

Entscheiden im Sinne des Jugendlichen

Die Kräfte des Jugendlichen nehmen weiter ab, man sollte dabei auch nicht unterschätzen, wie ermüdend es sein kann, gänzlich von anderen abhängig zu sein. Vom Bett in den Rollstuhl gesetzt, ausgezogen, gewaschen und wieder angezogen werden ist anstrengend. Da die pflegerischen Handlungen in zunehmendem Maße einfach über den Jugendlichen hinkommen, ist es wichtig, dass es vor allem feste und bekannte Personen sind, die ihn pflegen. Je vertrauter der Umgang mit ihnen ist, desto eher kann sich der Jugendliche den Pflegern überlassen. Kann die tägliche Pflege in Ruhe und ohne Zeitdruck angegangen werden, kommt das dem Wohlbefinden zugute. Dasselbe gilt auch für die Mahlzeiten, denn hier können vor allem Kau- und Schluckprobleme durchaus Stress verursachen.

Entsteht in der täglichen Pflege Stress, kann das die Eltern vor sehr schwierige Entscheidungen stellen. So ist es z. B. wichtig, dass der Jugendliche genügend isst und trinkt. In guter Kondition geht es ihm einfach besser und entwickelt er genügend Widerstandskraft. Sind Essen und Trinken aber mühselig und nehmen die Mahlzeiten sehr viel Zeit in Anspruch, wird dennoch das Wohlbefinden beeinträchtigt und die Stimmung gereizt. Der (begleitende) Arzt kann dann empfehlen, eine PEG-Sonde einzusetzen. Für die Eltern ist das eine schwerwiegende Entscheidung, und sie wird nicht die Einzige bleiben: Im Lauf der Zeit wird z. B. auch über die Art der Medikamente entschieden werden müssen oder über eine Krankenhausaufnahme im Krisisfall.

Entscheidungen mit dieser Tragweite sollten in aller Ruhe und unter Einbeziehung aller der Menschen, die viel mit dem Jugendlichen zu tun haben, genommen werden. Für die Eltern ist es eine sehr schwere Aufgabe, im Namen ihres Kindes folgenschwere Beschlüsse nehmen zu müssen. Eine Einheitslösung gibt es nicht, es geht darum, dass im Rahmen guter medizinischer Versorgung und gesetzlicher Möglichkeiten, Entscheidungen getroffen werden, die zur Persönlichkeit und zur Situation des Jugendlichen passen. Es liegt nicht in der Natur der Dinge, dass Eltern Entschlüsse dieser Art für ihr Kind nehmen müssen. Die Entscheidungsfindung wird sich darum immer wieder schwierig gestalten. Dennoch können einmal genommene Beschlüsse auch gute und richtige Beschlüsse sein, auch in Bezug auf das sich nähernde Ende. Schwierig können auch die ersten Überlegungen zur Bestattungsvorsorge sein, soll es ein Begräbnis oder eine Urnenbeisetzung werden, wie soll die Trauerfeier aussehen. Menschen gehen damit sehr unterschiedlich um, manche bereiten sich weit im Voraus darauf vor, andere denken erst an diese Dinge, wenn es soweit ist. Es kann hilfreich sein, sich hierfür an den Krankenhauseelsorger oder den eigenen Pfarrer oder Pastor zu wenden.

An dieser Stelle zeigt sich noch einmal deutlich, wie sehr sich der Lebenslauf der Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit JNCL unterscheidet von dem der Gleichaltrigen. Normalerweise steht man zwischen 20 und 30 in der Blüte seines Lebens. In jedem Leben wird es Probleme und Enttäuschungen geben, bei niemandem herrscht eitel Sonnenschein. Die Jugendlichen mit JNCL bekamen jedoch nie die Chance, richtig erwachsen zu werden. Sämtliche körperliche und psychische Fähigkeiten bilden sich wieder zurück, dadurch erreichen die Jugendlichen viel zu früh die Endphase ihres Lebens.

Inwieweit sie sich dessen jetzt noch bewusst sind, ist schwer einzuschätzen. Die Krankheit beeinträchtigt das Gesamtfinden des Jugendlichen derart, dass es uns unmöglich erscheint, dass der Jugendliche seinen Zustand noch erfasst. Doch wer traut sich mit Sicherheit zu sagen, dass es da kein Wissen und keine Ahnung davon gibt, dass der Tod bevorsteht und mit ihm vielleicht auch die Erfüllung eines stillen Wunsches nach Erlösung? Dem steht gegenüber, dass der natürliche Wille zum Leben noch lange Zeit erhalten bleibt. Auch Jugendliche mit JNCL sind junge Menschen, die das Leben und ihre Mitmenschen nicht so ohne Weiteres loslassen wollen. Und Eltern und Geschwister wollen ihr Kind und die Schwester oder den Bruder nicht so ohne Weiteres verlieren.

SIEBTE PHASE: STERBEN IN WÜRDE

Die letzte Phase lässt sich zwar in groben Zügen darstellen, wir können jedoch 6 keine genauen Angaben dazu machen, wie lange sie dauert. Eine gute medizinische Versorgung erhöht sicherlich die Lebenserwartung, dabei ist es jedoch wichtig, dass der Schmerzbekämpfung und der Linderung von Atemnot große Aufmerksamkeit gewidmet wird und dass sich der Jugendliche bis zum Schluss in seiner Umgebung behütet und geborgen fühlt.

Umgang mit dem Lebensende

Das Leben des Jugendlichen neigt sich deutlich seinem Ende zu, dennoch weiß niemand, wie lange es dauern wird bis zum endgültigen Abschied. Das macht diese Phase besonders schwierig, denn die Eltern erleben unsichere Zeiten. Sie haben schon lange Abschied genommen von ihrem Kind und der Zukunft, die sie sich für ihr Kind gewünscht hätten. Ihr Kind lebt aber noch und sie wollen es nicht verlieren. Eltern, Angehörige und langjährige Betreuer können noch bis zum Schluss markante Charakterzüge des Jugendlichen erkennen. Der Jugendliche oder junge Erwachsene kann sich selber nicht mehr zu Erlebnissen oder Ereignissen äußern, wohl kann er sich noch daran erinnern. Für die Eltern sind diese Momente schwer, aber auch überaus kostbar, und so möchten sie sich und ihrem Kind diese Momente noch so lang wie möglich erhalten.

Der junge Erwachsene ist jetzt mehr und mehr in sich gekehrt. Sein Schlafbedürfnis nimmt zu, Momente, in denen er bei vollem Bewusstsein ist, gibt es nur noch selten.

Körpertemperatur, Durchblutung und Atmung sind immer öfter entregelt. Bei einigen Jugendlichen ist die Epilepsie nur schwer einzudämmen, dann machen ihnen motorische Unruhe und Spannungen im Körper sehr zu schaffen. Die Jugendlichen können nicht mehr gut abhusten, dadurch kommt es zu Schleimbildung und Atemnot. Auch weiterhin treten Muskelzuckungen auf, diese sind unangenehm und ermüden den Jugendlichen. Kommunizieren ist dem Jugendlichen kaum noch möglich. Wohl kann er Menschen erkennen, die ihm vertraut sind. Für die Angehörigen ist das überaus wichtig. Ihrerseits können sie an kleinen Zeichen erkennen, dass es für den Jugendlichen auch noch schöne Momente gibt. Dann zeigt sich z. B. ein kleines Lächeln auf dem Gesicht, entspannt sich sein Körper bei einer Massage oder geht er auf in einem kleinen Lied.

Jeder lernt, im Hier und Heute zu leben und alle probieren, dem Jugendlichen Leid und Schmerzen so weit wie möglich zu ersparen. Sie versuchen, dem Jugendlichen in einer ruhigen und häuslichen Atmosphäre nahe zu sein und lassen ihn spüren, dass er auch am Ende seines schweren Weges nicht allein gelassen wird.

Ein Lächeln

Marianne (28 Jahre) ist in der letzten Phase der Krankheit. Manchmal ist sie unruhig, das kommt wahrscheinlich durch die Epilepsie. Die meiste Zeit aber schläft sie oder sie träumt. Sie scheint kaum noch wahrzunehmen, was um sie herum geschieht. Betritt ihre Mutter ihr Zimmer und sagt sie ihren Namen, hebt Marianne den Kopf und lächelt. Diese Reaktion kann nur noch die Mutter ihr entlocken.

Der Krankheitsprozess an sich führt unweigerlich zum Tode, dennoch ist nicht vorherzusagen, was letztendlich den Tod verursacht. Hinzukommende Erkrankungen wie eine Grippe oder eine Lungenentzündung können der Anfang vom Ende sein. Eltern, Pfleger und Betreuer werden sich sehr gut überlegen müssen, welche medizinischen Behandlungen in dieser Situation noch sinnvoll sind und welche nicht mehr. Selbstverständlich wird alles unternommen, um Schmerzen und Atemnot zu lindern, alles steht im Zeichen einer guten palliativen Versorgung und die Lebensqualität steht bis zum Ende an erster Stelle. Wenn schon das Ende kommt, dann sollte es ein würdiges Ende sein.

TEIL 4 JNCL aus seelsorgerlicher Sicht

Bernard H. Baakman

ERSTE PHASE: DIAGNOSESTELLUNG Ca. 6. - 8. Lebensjahr

Im letzten Teil dieses Buches werden, wie schon angekündigt, Fragen zu Sinn und Sinnlosigkeit besprochen. Isolation und treue Freunde, Trauer und Vitalität, Belastbarkeit und Spannungen in Beziehungen oder in der Familie erfordern die Suche nach einem Gleichgewicht zwischen der Pflege des kranken Kindes und der Fürsorge für andere, einschließlich der Sorge der Eltern für sich selbst.

Im Vorfeld

Wenn zwei sich liebende Menschen ein Kind bekommen, stehen sie zumeist in der Blüte ihres Lebens. Viele Eltern empfinden die Schwangerschaft und die Geburt ihres Kindes als ein Wunder (Gottes). Sie erreichen einen neuen Lebensabschnitt. Eltern übernehmen eine große Verantwortung, denn ein Kind ist schutzbedürftig. Zugleich kann die Erziehung eines Kindes viel Genugtuung und Freude bringen, dann nämlich, wenn das Kind wächst und sich immer mehr zu einem erwachsenen Menschen entwickelt.

Alle Eltern haben Erwartungen an ihre Kinder. Ihr Kind soll eine schöne Zukunft haben, alle möglichen Chancen bekommen und diese auch nutzen können, um sich ein eigenes Leben aufzubauen. Eltern hoffen oft auch im Stillen, dass sie es als Vater und Mutter besser machen werden als ihre eigenen Eltern.

Die Kinder geben den Eltern ihrerseits die Möglichkeit, zu erkennen, wer sie als Vater und Mutter sind. In einem dynamischen Miteinander entwickelt jede Familie ihre eigenen Gepflogenheiten. In der einen Familie werden die Kinder nach ihren Großeltern benannt, in einer anderen bekommen sie biblische Namen oder einfach nur schöne Namen ohne eine besondere Bedeutung. In der einen Familie ist es üblich, dass die Kinderbetreuung hauptsächlich von der Mutter übernommen wird, in einer anderen wechseln die Eltern sich ab. Jede Familie setzt im Alltag auch ihre eigenen Akzente: Für die einen dreht sich alles um Sport, andere beschäftigen sich mit Tieren, wieder andere mögen vor allem Bücher oder Musik. In all diesen Dingen zeichnet sich ab, was den Eltern wichtig ist und worauf sie besonders Wert legen. Wenn Kinder diesen Erwartungen entsprechen und die elterlichen Werte übernehmen, auch wenn es nur ansatzweise geschieht, erhöht das die Zufriedenheit der Eltern.

Während der Schwangerschaft denken Eltern meist noch nicht so weit voraus. Ein gesunder Verlauf der Schwangerschaft und eine glückliche Geburt sind wichtiger. Auch die Frage, ob es ein Junge oder ein Mädchen wird, ist nicht die wichtigste. Gesund und munter soll es sein, das wünscht man sich am ehesten. Eltern träumen von einem Kind, das wächst und gedeiht, und das später, genauso wie sie, seinen eigenen Weg im Leben findet. Wird ein Kind mit der Stoffwechselkrankheit JNCL geboren, wird dieser Traum auf sehr schmerzhaft Weise nicht in Erfüllung gehen. Doch niemand ahnt dies, wenn das Kind gerade erst zur Welt gekommen ist.

Zuerst noch alles in Ordnung

In den ersten Jahren entwickelt sich das Kind normal. Es besteht nicht der geringste Verdacht, dass etwas nicht stimmt. Unbekümmert kann man über Familienzuwachs nachdenken. Eltern, die mehrere kranke Kinder haben, werden später noch oft denken: Hätten wir das nur schon eher gewusst ... Doch das hilft jetzt nicht mehr.

Mitunter haben Eltern dennoch ein ungutes Gefühl. Das wird allerdings eher der Fall sein bei den weiteren Formen von NCL bzw. bei anderen Stoffwechselkrankheiten, bei denen Störungen in der kindlichen Entwicklung zeitiger auffallen. Zumeist handelt es sich dann um undeutliche Beschwerden ohne nachweisbare Ursache, und Eltern finden dafür wenig Verständnis, mitunter weder bei einander noch bei anderen. Sehr schnell spricht man von Überbesorgtheit.

In einer Familie mit einem Kind mit JNCL sind die ersten Jahre in der Regel jedoch sorgenfrei. Die junge Familie richtet sich ihr Leben so ein, wie sie es kann und möchte. Man ist, je nach Umständen, mehr oder weniger zufrieden damit, genauso wie woanders auch. Offensichtlich ist noch alles in Ordnung.

Die Diagnose

Die ersten Symptome sind Sehbeschwerden, doch könnten diese auch noch durch eine andere Krankheit verursacht worden sein. Kommen dann auch noch Lernprobleme und epileptische Anfälle dazu, werden weitere Untersuchungen veranlasst und wird die endgültige Diagnose gestellt. Für die Eltern ist dies eine aufregende Zeit. Die Zunahme der Beschwerden verunsichert sie. Auch kann es sehr lange dauern, bis nach der Überweisung zu einem Kinderfacharzt und den Untersuchungen der endgültige Befund vorliegt.

Die Unsicherheit führt zu Spannungen, die auch die Beziehung der Eltern belasten können. Sieht ein Elternteil z. B. schon schwere Zeiten auf sich zu kommen, bleibt der andere optimistisch, solange das Gegenteil noch nicht bewiesen ist. Die neurologische Untersuchung bringt schließlich ans Licht, woran das Kind erkrankt ist. Es ist die Krankheit mit dem schwierigen Namen: Neuronale Ceroid-Lipofuszinose.

Was die Eltern teilweise geahnt haben, was sie beunruhigt hat und was ihnen niemand glaubte, bekommt jetzt einen Namen. Den Eltern wird bestätigt: Sie haben doch richtig hingeschaut, das ungute Gefühl stimmte. Die Unsicherheit über die Situation und den Ernst der Beschwerden ist vorbei, doch damit ist auch schon alles gesagt.

Die Diagnose bietet nämlich nicht nur eine Erklärung für die vielen Beschwerden, sie ist auch die Verkündung eines fatalen Urteils und damit Verursacher vieler neuer Unsicherheiten. Das Kind ist unheilbar krank. Alle Träume sind dahin. Das Leben wird nie wieder so sein, wie es einmal war. Die meisten Eltern sind nach der Diagnose erschüttert. Wie geht es jetzt weiter? Möchten wir sofort alle Informationen erhalten? Bitten wir einen anderen Facharzt um eine Diagnose („second Opinion“)? Wie und wem erzählen wir es? Wird einer der beiden Eltern die Arbeit oder die Ausbildung (auf Dauer) aufgeben müssen? Wenn die Eltern mehrere Kinder haben: Sollten diese jetzt auch untersucht werden? Auch wenn man als Mensch niemals mit absoluter Sicherheit weiß, ob das, was man sich von der Zukunft verspricht, auch eintrifft, man orientiert

sich dennoch daran. Nach Erhalt der Diagnose scheint jedoch zunächst jeglicher Anhaltspunkt zu fehlen. Das Leben gestaltet sich ab jetzt unvermeidlich zwischen zwei Polen: Sich für und um das Kind zu kümmern und sich gleichzeitig verabschieden zu müssen von den Erwartungen, die man normalerweise an das Leben des Kindes haben könnte.

Anfänglich kann dies beinhalten, dass die Eltern versuchen sich ein Bild zu machen von dem, was sie erwartet und sich z. B. mehr Wissen über die Krankheit aneignen. Das Kind braucht jetzt Eltern, die mit ihm zusammen kämpfen wollen, um jeden Preis, weil es das Kind wert ist, die sich dabei aber nicht zu sehr verausgaben. Die Pflege des Kindes erfordert jetzt wesentlich mehr Abstimmung zwischen den beiden Partnern als vorher, das heißt auch, dass das die Familie immer weniger Augenblicke ungestörten Glücks erleben wird. Stattdessen entsteht eine fast ständige Alarmbereitschaft dafür, dass sich etwas verschlechtern könnte.

Der Erhalt der Diagnose kann Gefühle auslösen, die auch als Trauerreaktionen bekannt sind: Traurigkeit, Zorn, Verzweiflung ... Auch eine Art von Leere und Apathie, Gefühllosigkeit, Betäubung oder Erstarrung sind möglich.

Fragen zu Schuld und Ursache können sich aufdrängen: Hätten wir das verhindern können? Hat jemand Schuld? Warum unser Kind, warum wir? Sind die Eltern gläubig, können auch Fragen über Gott gestellt werden: Ist das sein Wille? Wie kann er das zulassen? Zunächst kann auf diese Fragen keine Antwort gefunden werden und so ist es nicht ungewöhnlich, dass Eltern eine Zeit lang ratlos sind und dem Ganzen hilflos gegenüberstehen.

Die Anfangssituation gleicht einem Irrgarten, welche Richtung man auch einschlägt, man weiß nicht, ob es die richtige sein wird. Erst sehr viel später wird sich wieder ein Weg zeigen, doch bis dahin muss noch viel passieren. Unserer Erfahrung nach wird es sehr viel Mühe kosten, sich einzuspielen auf die Reaktionen im Umfeld der Familie, die Tragfähigkeit in der Beziehung zu erhalten und den Umgang mit z. B. Fachärzten und Pflegepersonal zu erlernen.

ZWEITE PHASE: NOCH SO NORMAL WIE MÖGLICH

Ca. 6. - 10. Lebensjahr

Solange sich die Beschwerden des Kindes noch in Grenzen halten, verläuft das Leben größtenteils normal. Sehr schwierig ist jedoch der Umstand, zu wissen, dass trotz aller erfreulichen Entwicklungsschritte des Kindes das Nervensystem gleichzeitig immer weiter zerstört wird. Viele, vielleicht sogar jeder, dieser Rückschritte sind nicht mehr mit Therapien, Übungsbehandlungen oder Medikamenten zu heilen. Dennoch gibt es viele Möglichkeiten, um den Rückgang mit geeigneten Hilfsmitteln zu kompensieren. Eltern und Kind können so investieren in das Hier und Heute und versuchen, das Beste daraus zu machen. Sie werden auf diese Weise noch ein paar glückliche Zeiten erleben, dennoch wird es vor allem für die Eltern schwierig bleiben, akzeptieren zu müssen, dass alle Lösungen nur von kurzer Dauer sein werden.

Zwiespältige Gefühle

Das Wissen um die Folgen der Krankheit gibt dem Leben der Familie mit einem kranken Kind einen anderen Charakter. Auch wenn aufs Erste alles noch recht normal erscheint, Eltern und Kind leben unter erschwerten Umständen. Das führt zu zwiespältigen Gefühlen: Auf der einen Seite ist es schön, wenn alles den Umständen entsprechend gut geht, auf der anderen Seite bleibt die große Sorge. Einerseits tut es gut, wenn das kranke Kind aus den unterschiedlichsten Ecken Zuwendung bekommt, andererseits möchte man als Eltern jedoch nicht, dass das gesamte Leben durch die Krankheit bestimmt wird. Zumeist werden deshalb viele Anstrengungen unternommen, um am ‚normalen‘ Leben der Anderen teilnehmen und mithalten zu können. Solange wie möglich eine Regelschule besuchen, mit Freunden und Freundinnen spielen, in den Urlaub fahren, eben einfach ein Kind sein zu können wie jedes andere.

Dreimal Hoch!

Stefan hat Geburtstag, er wird 10. Das Haus ist mit bunten Ballons geschmückt, und es ist eine große Geburtstagsfeier mit seinen Freunden und Freundinnen geplant. Stefan darf natürlich die Kerzen auf der Torte auspusten. Die Kinder singen lauthals: „Hoch soll er leben!“ Die Gesichter strahlen. Stefans Mutter geht dieses Lied durch Mark und Bein, nur ganz kurz, dafür aber heftig. Sie lässt es sich nicht anmerken und es wird ein schönes Fest für die Kinder. Erst spät am Abend, wenn sie mit ihrem Mann allein ist, kommen die Tränen: Es ist alles so zwiespältig.



Manchmal stellt sich die Frage: Was erzähle ich meinem Kind und was nicht? Das kann zur Gewissensfrage werden. Ist es überhaupt fair, dem Kind noch nicht die ganze Wahrheit zu erzählen? Oder umgekehrt: Ist es fair, das Kind mit der gesamten Wahrheit zu belasten? Es gibt auf diese Art von Fragen keine allgemeingültige Antwort. Jede Familie und jedes Kind ist anders. Auf jeden Fall sollte man die Belastbarkeit des Kindes berücksichtigen. Die meisten Kinder wissen intuitiv, dass etwas mit ihnen nicht stimmt, gleichzeitig leben sie fröhlich in den Tag hinein. Eine Faustregel ist meist, das Kind selbst das Tempo vorgeben zu lassen. Wenn es Fragen hat, sollte es eine Antwort erhalten. Träumt es von seiner Zukunft, sollte es davon nicht abgehalten werden. Denn wenn Kinder von ihrer Zukunft träumen, entwickeln sie davon Vorstellungen, die zu ihrem Alter passen: Sie wollen z. B. Sänger werden oder Tierarzt. Für Eltern kann das schwer zu ertragen sein. Sie wissen, dass die kindlichen Träume niemals Wirklichkeit werden, doch sie möchten das Kind jetzt noch nicht enttäuschen.

Das Umfeld

Die Menschen aus dem Umfeld reagieren zu allererst geschockt. Familie, Freunde, Bekannte, jeder zeigt Mitgefühl. Doch es werden nur diejenigen mit dem langen Atem sein, die die Familie auf Dauer zu unterstützen vermögen. Wie das soziale Umfeld im Laufe der Zeit aussieht, ist in jeder Familie unterschiedlich. Manchmal ist die eigene Familie eine Kraftquelle, dann gibt es da Großeltern oder Geschwister der Eltern, auf die man sich jederzeit verlassen kann. Oder es gibt Verwandte, die Anteil nehmen am Leben der Familie und so die Last mittragen, damit sie für jeden leichter wird. Doch auch das Gegenteil ist möglich. Dann ist die Anteilnahme nur von kurzer Dauer, z.B. wenn die Großeltern ihren eigenen Traum zerbrechen sehen. Die eigene Enttäuschung kann ihnen so zu schaffen machen, dass sie die Not ihrer erwachsenen Kinder nicht mehr gut wahrnehmen können. Es geht ihnen dann nicht nur um die Krankheit des Enkelkinds. Es ist für sie auch schwer zu ertragen, dass ihr Sohn oder ihre Tochter die eigenen Ziele auf der Arbeit oder in der Ausbildung nicht verwirklichen kann, weil die Pflege des Kindes wichtiger ist und beide Eltern sehr viel Kraft kostet. Wenn es Geschwister gibt, kann auch deren Durchhaltevermögen unterschiedlich sein. Mitunter kommen Hilfe und Verständnis aus einer unerwarteten Ecke, z. B. von gerade der Schwester, von der man es nicht erwartet hätte. Auch ist es möglich, dass sich auf einmal die Nachbarn als gute Freunde erweisen, oder dass es eine Freundin gibt, die mit durch dick und dünn geht. Es wird einige Zeit dauern und die Eltern werden sowohl Enttäuschungen als auch Überraschungen erleben, am Ende entsteht jedoch trotzdem fast immer ein kleiner Kreis von guten, treuen Freunden. Eltern und Kind müssen herausfinden, wer es mit ihnen und ihrer bedrohten Zukunftsperspektive aushält. Dafür brauchen sie einiges an Durchhaltevermögen, denn letztendlich müssen sie selbst mit ihrer Situation fertig werden, das kann niemand anders für sie tun. So werden viele Eltern trotz aller Hilfe einer gewissen Einsamkeit nicht ganz entkommen können. Dann kann es nützlich sein, wenn auch Kontakte mit Leidensgefährten bestehen.

So erzählten uns die Geschwister eines Kindes mit JNCL, dass die Menschen in ihrem Umfeld nur wenig von der Krankheit ihrer Schwester zu verstehen scheinen: „Sie denken immer noch, dass meine Schwester nur blind ist.“ „Sie verstehen nicht, dass man schon als Kind an Demenz leiden kann.“ „Nach der Sendung über meine Schwester habe ich es meiner Klasse erzählt, aber es hat nicht viel genutzt.“ Dies illustriert die Art der Einsamkeit, in die jemand geraten kann, wenn in der Familie ein Kind mit JNCL versorgt wird.

Die Beziehung der Eltern

Es ist völlig normal, wenn in einer Ehe oder in einer Familie mal Schwierigkeiten auftreten. Konflikte und Enttäuschungen gehören dazu. Eine gesunde Beziehung übersteht kleinere Probleme jedoch ohne Weiteres. Im Laufe des Lebens entdeckt man, wie man auch schwierige Umstände gemeinsam bewältigen kann. Die gemeinsame Erziehung eines Kindes mit JNCL erfordert jedoch ein hohes Maß an Frustrationstoleranz. Es muss nicht nur diese eine Krise überstanden werden. Die Eltern erleben stattdessen eine Krise nach der anderen, müssen schwierige und unübliche Entscheidungen treffen und viele Enttäuschungen und Rückschläge hinnehmen, um zum Schluss doch Verlierer zu sein.

Das heißt nicht, dass es keine schönen Augenblicke mehr gibt. Und es kann der Beziehung auch gut tun, wenn Vater und Mutter die Herausforderung zusammen annehmen. Doch es wird den Eltern viel abverlangt. Wenn sich junge Eltern ihr Leben einrichten, bieten sich ihnen viele Vergleichsmöglichkeiten. Sie können die Gepflogenheiten ihrer Herkunftsfamilien übernehmen oder abweisen. Sie können sich orientieren an den Familien von Freunden oder Bekannten, und auch an der Lebensart berühmter Menschen. Sie schauen sich an, wie andere es machen und tun es ihnen nach oder probieren etwas grundsätzlich anderes.

Haben Eltern jedoch ein Kind, das im Laufe der Zeit immer schwerer krank wird, finden sie kaum Vergleichsmöglichkeiten. Sie müssen Eltern sein, ohne ein Vorbild zu haben. Sie können bei niemandem zurate gehen, nicht in den Herkunftsfamilien, bei Geschwistern, Nachbarn oder Freunden. Wohl könnten Eltern Erfahrungen austauschen mit Schicksalsgefährten, doch gibt es derer nicht viel und Eltern denken anfänglich noch nicht an diese Möglichkeit.

Es ist recht wahrscheinlich, dass Spannungen in der Beziehung auftreten. Mögliche Streitpunkte sind:

- die Verteilung der Aufmerksamkeit: „Du kümmerst dich immer nur um das Kind, nimm dir doch auch mal (mehr) Zeit für dich (und für mich)“
- ein unterschiedlicher Umgang mit der Trauer um die Verluste: „Es scheint, als ob dich das alles kalt lässt ...“
- Uneinigkeit über die zu nehmenden Maßnahmen: „Ich gehe nicht wegen jedem Husten zum Arzt, man muss es auch nicht übertreiben.“
- unterschiedliche Meinungen darüber, was man von anderen erwarten kann: „Dein Bruder würde sich wirklich nie von sich aus erkundigen, wie es unserem Kind geht. Akzeptier das einfach, er ist nun mal so.“

Lebt der eine mehr in den Tag hinein, schaut der andere weiter voraus und sieht bereits schwere Zeiten auf sich zukommen. Ist der eine ein unverbesserlicher Optimist, sieht der andere alles von der schlechten Seite, wünscht sich der Eine einen Gefährten, mit dem er über die Situation reden kann, kämpft sich der Andere lieber alleine durch. Im Normalfall gelingt es den Eltern herauszufinden, wie sie mit ihren unterschiedlichen Stärken und Schwächen umgehen können. Kommt es zu einer Krise, wird die Tragfähigkeit der Beziehung geprüft. Ist die Krise überstanden, kann die Familie ihr Tagesprogramm wieder aufnehmen, in der Hoffnung, dass jeder dazu gelernt hat. In einer Familie mit einem schwerkranken Kind ist die Anspannung jedoch oftmals so groß, dass dies längst nicht immer möglich ist. Die Eltern müssen viel schneller als üblich lernen, wie sie die entstandenen Situationen, trotz aller Gegensätze und Unterschiede, zusammen bewältigen können. Das geht nicht ohne Konflikte und es wird ihnen auch nicht immer gelingen. Die Krankheit des Kindes, dessen Pflege und Betreuung kann eine Beziehung unter Umständen auch scheitern lassen.

Es geht glücklicherweise oft auch gut. Doch werden in jeder Familie Eltern und Kinder merken, dass das kranke Kind sehr viel Zuwendung bekommt. Jeder findet, das sei zu rechtfertigen, dennoch heißt das auch, dass alle Anderen weniger beachtet werden. Soll nicht das Gefühl entstehen, dass sich das gesamte Leben um die Krankheit des Kindes zu drehen scheint, sollte man sich Zeiten einrichten, in denen man voll und ganz füreinander da ist, als (Ehe) Partner oder als Eltern auch der anderen Kinder. Gerade weil ein krankes Kind die intensive Zuwendung auch nötig hat, ist es wichtig, dass sich die Eltern auch gut um sich selber kümmern und füreinander da sind. Dann hält es jeder länger durch.

DRITTE PHASE: LEBEN MIT ZUNEHMENDER EINSCHRÄNKUNG Ca. 9. - 14. Lebensjahr

Das tückische an einer langsam voranschreitenden Krankheit ist, dass sich die Eltern nie auf einen bestimmten Status quo einstellen können. Werden Kinder mit einer anderen Schädigung, z. B. mit dem Downsyndrom, geboren, wissen Eltern, was auf sie zukommt. Sie wissen, worauf sie achten müssen, und zu einem bestimmten Zeitpunkt hat jeder gelernt, mit der Behinderung des Kindes umzugehen, oft sogar auf eine sehr schöne und kreative Art und Weise. Bei JNCL dagegen verschlechtert sich das Krankheitsbild andauernd und unberechenbar. Kind und Eltern müssen immer wieder neue Rückschläge hinnehmen. Der Besuch einer Regelschule ist nicht mehr möglich, das Kind spricht immer schlechter, bekommt stets mehr epileptische Anfälle. Jede neue Situation erfordert eine Anpassung in der Versorgung. Die Eltern müssen herausfinden, welche Hilfen jetzt in Anspruch genommen werden sollten und ob diese auch gewährleistet werden können. Das zweite Problem ist dabei mitunter viel schwerer zu lösen als das erste, und es braucht sehr viel Kraft und Geduld bis entsprechende Leistungen von den Kassen bewilligt werden.

Gelebte Trauer

Der Krankheitsprozess konfrontiert Eltern unablässig mit immer neuen Rückschritten, fast jede Veränderung im Krankheitsbild bringt weitere Verluste. Doch weil jedes Mal auch viel zu regeln ist und auch das tägliche Leben seinen Lauf nimmt, bleibt oft wenig Zeit, um sich viel damit zu beschäftigen. Dennoch sollte man sich mit Verlusten bewusst auseinandersetzen, sie sollten betrauert, also verarbeitet werden. Das heißt, es geht hier um Arbeit, genauer gesagt um Trauerarbeit. Trauer an sich kann beschrieben werden als ein Prozess mit verschiedenen Phasen und einem von Mensch zu Mensch unterschiedlichen Verlauf. Trauerarbeit beinhaltet jedoch auch ein aktives psychisches Handeln, es sind verschiedene Aufgaben zu bewältigen, will man gut mit den Folgen eines Verlustes zurechtkommen. Im Einzelnen geht es um 4 Aufgaben (Klessmann, 2008: 410):

Zuallererst sollte die Realität des Verlustes anerkannt werden. Die Diagnose kann zwar erklärt worden sein, doch die Konsequenzen davon erfasst man erst wesentlich später. So können die Eltern eines Kindes mit JNCL, wenn sie zum ersten Mal einen epileptischen Anfall miterleben, zwar erschrecken, und doch das Ganze noch nicht wahrhaben wollen. Was sich vor ihren Augen abspielt, ist unwirklich, es betrifft sie nicht. Dies ist durchaus vergleichbar mit der Situation eines unerwarteten Todesfalles: „Ich kann das noch gar nicht fassen ...“ sagen die Hinterbliebenen. Es ist darum wichtig, dass Menschen ihre Geschichte immer wieder und vielleicht sogar endlos erzählen dürfen, selbst wenn es „nur“ darum geht, dass sie sich des Verlustes voll und ganz bewusst werden.

Den Schmerz zulassen: Ein Verlust bringt Schmerz und weckt Emotionen. Diese Gefühle zu äußern und zu durchleben ist die zweite Aufgabe. Jeder hat dafür seine eigene Art und Weise. Der eine zieht sich lieber erst zurück, der andere weint sofort. Der eine ist vorerst nicht mehr ansprechbar, der Andere fängt sofort an, zu regeln. Wie auch immer ein jeder sich verhält, bricht in Menschen das Gefühlschaos aus, brauchen und suchen sie Möglichkeiten, diese zu äußern.

Es wird oft davon ausgegangen, dass Menschen vor allem mit Traurigkeit auf Verlust reagieren. Doch Gefühle lassen sich nicht vorschreiben. Die meisten Menschen erleben ein Gefühlschaos, in dem traurig sein eine von vielen anderen möglichen Reaktionen ist. Nach Erhalt einer schlechten Nachricht können Menschen durchaus erleichtert sein, doch es können auch Zorn, Leere, Enttäuschung, Schuldgefühle und Angst auftreten. Selbst Aufmunterung ist möglich. Jedes Gefühl sollte durchlebt werden. Ein Gefühl braucht Raum und Möglichkeiten, um geäußert zu werden. Es ist daher sinnvoll, darauf hinzuarbeiten, dass sich die Umstände so entwickeln, dass den Gefühlen passend Ausdruck verliehen werden kann.

Jemanden oder etwas verlieren bedeutet zumeist Abschied nehmen und loslassen. Die dritte Aufgabe beinhaltet deren Gestaltung. Da das Kind unzählige Einschränkungen hinnehmen muss, ist das eine sehr schwierige und schmerzhaft Aufgabe. Doch sollten auch diese Augenblicke bedacht und vielleicht auch gewürdigt werden. So kann z. B. bei einem Schulwechsel ein Abschiedsfest gefeiert werden, denn ein guter und schöner Abschied erleichtert den Start in einer anderen Schule.

Ähnlich könnte mit dem ersten Rollstuhl umgegangen werden. Natürlich könnte man diesen so unauffällig wie nur irgend möglich einführen, doch kann man ihn auch bewusst zu einem bestimmten Zeitpunkt zusammen mit dem Kind einweihen. Es ist oft recht hilfreich, wenn Übergänge in neue Situationen mit einem kleinen Ritual bedacht werden.

Verlieren heißt letztendlich auch, in einer veränderten Situation weiterleben zu müssen. Bei der vierten Aufgabe geht es darum, dass man sich neu orientiert und herausfindet, wie die Anforderungen der neuen Situation aussehen und welche Möglichkeiten sich bieten, diesen gerecht zu werden. Die Bilanz wird gezogen und es kann passieren, dass man sich eingestehen muss, eigentlich nichts mehr tun zu können. Dennoch bieten sich nach einem Verlust zumeist auch wieder neue Chancen an. So könnte man sich auch bei Veränderungen des Krankheitsbildes fragen: Wie und womit können wir unserem Kind und uns trotz der widrigen Umstände noch ein glückliches und schönes Leben ermöglichen?

Es ist recht nützlich, Trauerarbeit in konkrete Aufgaben zu unterteilen. Bei einer Krankheit wie JNCL häufen sich die Verlusterlebnisse, die Trauer lässt sich wesentlich schwerer bewältigen, man müsste eigentlich jedes Mal von vorne anfangen. Dann ist es sinnvoll, wenn die Betroffenen wissen, welche Arbeit zu tun ist. Oft merkt man, dass doch etwas liegen blieb, dass Traueraufgaben nicht ganz erledigt werden konnten. Wenn man weiß, wo etwas liegen geblieben ist, kann man, wenn es nötig ist, die Arbeit schneller wieder aufnehmen.

Die einzelnen Familienmitglieder können dabei recht unterschiedlich mit dem Krankheitsverlauf umgehen. Eine größere Schwester, die mit der kleinen Schwester spielte, solange sie noch gesund war, wird die Sache anders angehen, als der kleine Bruder, der seine Schwester nie anders gekannt hat. Vater, Mutter, das Kind selbst, die Geschwister und die Großeltern, sie alle werden hier ihren eigenen Weg finden müssen.

Unerwünschte' Gefühle

Ungewollt kann das kranke Kind bei den Eltern Ärger oder sogar Hass auslösen, mitunter sogar dahin gehend, dass man sich wünscht, das Kind wäre tot: „Wenn ich jetzt das Schutzgitter mal nicht richtig schließen würde ...“ oder „Eigentlich erleichtert mich der Gedanke an einen fatalen epileptischen Anfall ...“. Manchmal geschieht dies schlagartig und nur kurzzeitig, manchmal halten solche Gefühle auch länger an. Das Kind hat einem die ganze Zukunft verbaut, es kann zwar selbst überhaupt nichts dafür, doch man möchte es am liebsten wegdenken. Vielleicht würde das Leben dann ganz anders aussehen, viel besser und viel einfacher.

Über solche Gefühle spricht man nicht so ohne Weiteres. Aus Scham, so dürfe man als Vater oder Mutter doch gar nicht denken, vielleicht auch aus Unbehagen, denn darüber reden rührt an tieferen Schmerz.

Die Gefühle sind dem Kind gegenüber ungerecht, doch sie sind nun einmal da. Das heißt nicht, dass der Vater oder die Mutter Rabeneltern sind, auch wenn ihnen das selbst so vorkommt.

Eher signalisieren sie, dass die Eltern einer sehr großen Belastung ausgesetzt sind. Im Vergleich zu anderen Eltern sind sie viel mehr gebunden, immer umgibt sie der Schatten der Krankheit, selten ist das Leben mal unkompliziert. Zum Glück ist es vielen Eltern dennoch möglich, sich wirkliche Momente des Freiseins zu schaffen, sie treiben Sport, gehen zum Tanzen oder fahren in die Ferien, doch bleibt dies mühsam freigehaltene Zeit. Ein ungezwungenes Leben ist nur noch selten möglich. Alles beieinander sind dies gute Voraussetzungen für das Entstehen negativer Gefühle, die sich dann auch auf das eigene Kind richten können. Auch wenn man es nicht möchte, und auch wenn man niemals zur Tat schreiten würde, die Gedanken gehen nun mal in einem um.

Kann man sich mit jemandem vertrauensvoll über diese Gefühle austauschen, und wird man dabei nicht vorschnell verurteilt, werden sie vielleicht leichter zu ertragen sein. Auch andere Eltern kennen solche Empfindungen, sie gehören dazu.

Lebensbuch

Im Laufe der Jahre wird immer deutlicher sichtbar, dass das Kind sein Leben nicht mehr selbst gestalten kann. Das Sprachvermögen verschlechtert sich, und das Kind hat große Mühe, die richtigen Worte zu finden. Damit wird es für das Kind schwieriger, sich selbst zu behaupten. Die Abhängigkeit nimmt zu, während sich auch die gegenseitige Verständigung komplizierter gestaltet. Es ist darum sinnvoll, rechtzeitig geeignete Hilfsmittel einzusetzen, die (nicht nur) dem Kind Orientierung und Kommunikationshilfe sein könnten.

Eine solches Hilfsmittel ist das Lebensbuch. Dessen Zusammenstellung ist eine Form der Biografiearbeit: Die Lebensgeschichte des Kindes mit JNCL wird rekonstruiert, erzählt und im Laufe der Zeit weitergeschrieben. Erinnerungen und Erlebnisse können in Geschichten erzählt und mit Fotos, Symbolen, Video- oder Tonaufnahmen ergänzt und festgehalten werden. So wird dem Kind der Zugang zu seiner eigenen Geschichte erhalten, auch wenn es diese nicht mehr selbst erzählen kann. Interessiert es jemanden, welche Höhepunkte es gab, möchte jemand wissen, wovon das Kind am liebsten naschte oder welches Lied die Oma immer sang, kann er das Buch zurate ziehen. Ein Kind vereinsamt viel schneller, wenn es seine Erinnerungen und ihm vertraute Eigenarten mit niemandem mehr besprechen kann. Es reicht auch, wenn nur eine kleine Anzahl vertrauter Menschen bei der Zusammenstellung herangezogen wird oder Zugang zu dem Buch hat. Doch sollte es eine Person geben, die mit der Geschichte des Kindes auf jeden Fall vertraut ist und mit der das Kind ab und zu darüber reden kann. Es geschieht mitunter, dass Betreuer erst nach dem Tod eines Kindes von früheren Erlebnissen hören. Das sollte eigentlich so nicht passieren. Natürlich können die Betreuer nicht alles wissen, doch es sollte auch nicht in Vergessenheit geraten, dass das Kind in der Vergangenheit reiten konnte, oder ein guter Schwimmer war. Kennen Menschen einander gut, reicht ihnen oft ein halbes Wort, um sich zu verstehen. So kann ein gutes Lebensbuch auch dazu beitragen, dass dem Kind, seinen Eltern und deren Helfern trotz zunehmender Einschränkungen Kommunikationsmöglichkeiten erhalten bleiben.

VIERTE PHASE: RÜCKLÄUFIGE ENTWICKLUNG

Ca. 12. - 18. Lebensjahr

Typisch für den Krankheitsverlauf von JNCL ist es, dass die Kinder zwar wachsen und sich weiterentwickeln, dabei aber gleichzeitig schon wieder Rückschritte und zunehmende Einschränkungen zu beobachten sind.

Das Kind entwickelt sich körperlich, wird immer mehr Mann oder Frau, wächst den Eltern vielleicht sogar schon über den Kopf. Das Kind entwickelt schulischen oder beruflichen Ehrgeiz, verliebt sich, träumt von seiner Zukunft.

An sich steckt ein Kind voller Lebenskraft. Für die Eltern ist es schön das so sehen, miterleben und begleiten zu können. Doch wird es gleichzeitig immer schwieriger, zu leben wie alle anderen. Es ist in der Schule, mitunter sogar in einer Förderschule, immer mehr Erfindungsreichtum vonnöten, um auch kleine Ziele zu erreichen. Und bei der Urlaubsplanung muss gut über Durchführbarkeit und Rahmenbedingungen nachgedacht werden. Eltern werden dadurch oft vor schwierige Entscheidungen gestellt.

Schwierige Entscheidungen

Auch wenn man von vornherein weiß, dass die Fähigkeiten relativ schnell wieder verloren gehen, stimulieren Eltern, Lehrer und Betreuer eines Kindes mit JNCL trotzdem deren Entwicklung: Das Kind lernt schwimmen, reiten, umgehen mit Technik. Doch zu welchem Preis wird man das dauerhaft tun können? Es kommt ein Moment, dass der Besuch eines Heimspiels z. B. des St Pauli Hamburg (wie im nächsten Beispiel von Albert) so anstrengend wird, dass der Nutzen den Aufwand nicht mehr rechtfertigt. Es kann sich zum ersten Mal auch die Frage stellen, ob die Eltern die Pflege des Kindes wirklich auf Dauer vollständig übernehmen sollten. Die Betreuung eventueller Geschwister kann dadurch problematisch werden. Die Belastbarkeit der Eltern kann ihre Grenze erreicht haben. Auch sollte darüber nachgedacht werden, wo man den Bedürfnissen des Kindes am besten entsprechen kann: in einer spezialisierten Einrichtung oder zu Hause. Dies ist ein äußerst schwieriger Prozess des Abwägens aller Vor- und Nachteile. Besuch einer Sonder- oder Förderschule? Regelmäßig Familienhilfsdienste einschalten, um auch mal wieder selbst zum Durchatmen zu kommen? Heimunterbringung?

Auch die Erziehung gesunder Kinder bringt natürlich viele Fragen und Zweifel, doch nehmen die Kinder allmählich, und nach Meinung der meisten Eltern viel zu zeitig, das Zepter in die eigenen Hände.

An sich ist das eine schöne Entwicklung, es ist genau dies der Lauf der Dinge: Kinder lernen, ihre eigenen Wege zu gehen, sie werden selbstständig. Beim kranken Kind nimmt mit dem Älterwerden des Kindes jedoch die Fähigkeit ab, sein Leben selbst gestalten zu können. Das erschwert den Eltern die Entscheidungsfindung, denn das Kind kann sich immer weniger zu seinem eigenen Willen äußern.

Bei all den schwierigen Entscheidungen können sich die Eltern wenig am Vorbild anderer Familien orientieren. Im weiteren Familien- und Freundeskreis gibt es selten

Menschen in einer vergleichbaren Lage. Relativ zeitig werden darum professionelle Helfer zur Unterstützung bei der täglichen Pflege und Betreuung des Kindes herangezogen.

Umgang mit professionellen Helfern

In den (reicheren) westlichen Ländern bestehen mehr oder weniger umfangreiche Hilfsangebote für Familien mit kranken oder behinderten Kindern, so auch in Deutschland. Es ist durchaus ein Vorrecht, dass es gut ausgebildete Menschen gibt, die Ansprechpartner sein können bei krankheits- oder behinderungsspezifischen Problemen und Fragen. Dennoch müssen viele Eltern erst eine Hemmschwelle überwinden, ehe sie diese Hilfe auch in Anspruch nehmen.

Es ist für die meisten Menschen ambivalent, um professionelle Helfer in das (all) tägliche Leben der Familie einzubeziehen. Man tut es, weil es sein muss. Es muss sein, weil man es nicht mehr selber schafft. Verlässliche Informationen fehlen, die Fähigkeiten reichen nicht aus, man braucht Hilfe oder einen guten Rat. Zugleich sind die Eltern die Personen, die das Kind am besten kennen. Wenn es darauf ankommt, wenn sich das Kind nicht mehr selbst äußern kann, dann sind es die Eltern, die wissen, wie man den Bedürfnissen des Kindes am besten gerecht werden kann. Dennoch kann auf die Hilfe von Fachärzten, Sonderpädagogen, Physiotherapeuten und ambulanten Pflegediensten nicht verzichtet werden.

Jeder Helfer hat seinen eigenen Ansatz und seine eigenen Umgangsformen, dennoch haben alle professionellen Helfer etwas gemeinsam: Sie haben beruflich mit dem Kind und seinen Eltern zu tun. Auch wenn ein guter Helfer das Kind in seiner Gesamtheit sieht, so ist es dennoch ein professioneller und seinem Fach entsprechender Ansatz, der sein Handeln dem Kind gegenüber bestimmt. Das Kind ist eines von Vielen, für den Helfer ist es ein Fall oder eine Akte.

Natürlich werden Ärzte, Pädagogen, Physiotherapeuten und all die anderen Helfer versuchen, Eltern und Kind so objektiv wie möglich zu beraten und zu begleiten. Sie verstehen ihr Fach, kennen vergleichbare Situationen und die Statistiken. Doch bei aller Professionalität besteht die Gefahr, dass die Einzigartigkeit des einzelnen Kindes, also sein Mensch- oder Subjektsein aus dem Blick gerät. Wenn die Diagnose zum Etikett wird, also vor allem das Problem im Vordergrund steht und nicht mehr der Mensch mit seinem Problem, übersieht man auch schneller individuelle Unterschiede im Krankheitsverlauf. Das Kind wird vom Subjekt („Um wen geht es uns?“) zum Objekt („Um was geht es uns?“) gemacht und somit in seinem Menschsein nicht mehr ernst genommen.

Entwickeln professionelle Helfer zu wenig Feingefühl für diese unterschiedlichen Herangehensweisen, kann es durch sie zu Verfremdungsprozessen zwischen Eltern und Kind kommen. Zu dieser Erkenntnis gelangte die niederländische Autorin Jet Isarin in ihrer Dissertation *“De eigen ander. Moeders, deskundigen en gehandicapte kinderen, filosofie van een ervaring.”* In ihrer Studie beschreibt Isarin, selbst Mutter eines behinderten Kindes, wie Mütter behinderter Kinder zwischen allen Stühlen landen, wenn sie trotz aller Krankheit, Behandlung und Pflege ihrem Kind ein gewisses Maß an

Individualität erhalten wollen. Sie plädiert deshalb für (mehr) Eigenwilligkeit und Mündigkeit bei den Müttern. Eine Mutter kennt ihr Kind am besten, sie ist die erste Bezugsperson und somit auch die am meisten sachverständige Person. Dennoch steht diese Eigenwilligkeit, dieses Vertrauen auf die eigene Intuition, manchmal im Widerspruch zu der unausgesprochenen Forderung, mit den professionellen Helfern gut auskommen zu müssen. Das Kind soll es nicht ausbaden müssen, dass man eine anspruchsvolle Mutter ist. Zugleich will man auch nicht einfach alle Anweisungen oder Vorschriften des Helfers befolgen, vor allem dann nicht, wenn man anderer Ansichten ist oder die eigenen Erfahrungen dagegen sprechen. Dazu Isarin selbst: „Eigenwillige Mütter sind unbequeme Mütter. Sie haben sich auf ihre Besuche bei den Experten vorbereitet, sie wissen, was sie wollen und wie sie es wollen. Eigenwillige Mütter betreten das Sprechzimmer mit einer Auflistung von Fragen und mit Artikeln aus dem Internet. Sie wollen es genau wissen, stellen Forderungen, beklagen sich über Umgangsformen, erbitten sich Bedenkzeit. Eigenwillige Mütter kosten Zeit, viel mehr Zeit, als für sie vorgesehen ist. Eigenwillige Mütter finden sich zurecht und verstehen den Jargon. Sie wissen was „midsplit“, ein „otitis media“, ein „ösophagealer Reflux“, ein „gastric cough“ und eine „arachnoidale Zyste“ ist. Trotzdem klaffen die Meinungen der eigenwilligen Mütter und die der medizinischen Experten weit auseinander. Eigenwillige Mütter und medizinische Experten sind schwierige, einander lästige Partner in einem zu kleinem Boot“ (Isarin, 2001: 239).

Doch ist es nicht nur das gespannte Verhältnis zwischen den verschiedenen Ansichten, über was zu tun oder zu lassen ist, das den Familien Schwierigkeiten bereitet. Auch die ständige Anwesenheit fremder Menschen und die damit verbundene Verletzung der Privatsphäre ist eine zusätzliche Belastung für eine Familie mit einem kranken Kind. Das sollte den professionellen Helfern bewusst sein!

Im Spiel bleiben!

Die Gegenläufigkeit der Entwicklung des Kindes ist mit Eintritt der Pubertät am auffälligsten. Körper und Psyche entwickeln sich stürmisch, auch der Umgang mit der eigenen Zukunftsperspektive ist sehr wechselhaft. Denkt das Kind den einen Moment über seine Zukunft nach und erhofft es sich ein schönes Leben, kann es sich schon im nächsten Augenblick der Tragweite der Krankheit bewusst werden und darauf mit Wut, Angst, Traurigkeit, Apathie oder noch etwas ganz anderem reagieren. Wie auch immer Kinder ihren Schmerz oder ihre Wut äußern, sie haben recht auf Verbündete in ihrer Situation. Sie brauchen diese Unterstützung zum Erhalt ihrer Lebenskraft. Fast jedes Kind kann dazu motiviert werden, zusammen das Beste aus einer Situation zu machen und alles herauszuholen, was drin steckt. Im Spiel bleiben, weil es noch immer irgendwie und irgendwas zu gewinnen gibt.

Die Auseinandersetzung mit seinen schlechten Aussichten geht jedes Kind anders an. Dem einen Kind ist es möglich, freiheraus mit jemandem zu reden über das, was ihm bevorsteht und sich danach, so wie Kinder das eben können, ohne Probleme einem Spiel zu zuwenden. Ein anderes Kind befasst sich jedoch lieber im Stillen damit und

möchte nicht darüber sprechen. Es ist eine Kunst, hierin im Tempo des Kindes mitgehen zu können. Wenn es darum geht, die schönen Dinge des Lebens zu genießen, macht eigentlich jedes Kind auch gerne mit.

Toooooor!

Albert ist schon längere Zeit Mitglied bei den St.Pauli Rabauken. Er genießt in vollen Zügen die Atmosphäre im Stadion. Ein Heimspiel ist ein absoluter Höhepunkt für ihn. Doch es ist eine Stunde Fahrzeit bis zum Millerntor-Stadion, das bringt viel Stress, und hinterher ist jeder geschafft. Die Nacht nach dem Spiel ist selten ruhig. Albert und seine Eltern geben ihr Äußerstes. Doch Albert genießt es, vergisst für kurze Zeit die Sorgen und Mühen des Alltags, geht auf im Spiel und allem, was so dazugehört ... Und darum geht es ihnen, denn jetzt geht es noch.

So können sich Eltern und Kind trotz allem den schönen Dingen des Lebens zuwenden. Das gelingt jedoch nicht immer, manchmal herrschen Machtlosigkeit und Traurigkeit vor. Zum Glück fühlen sich die Menschen im Umfeld des Kindes zumeist so angesprochen und herausgefordert, dass es ihnen gelingt, das Beste aus einer Situation zu machen. Nicht vorzeitig aufgeben, im Spiel bleiben und jeder Situation das bestmögliche abzugewinnen, bietet letztendlich allen Beteiligten immer wieder neue Perspektiven. Am besten gelingt dies, wenn auch der Trauer und dem Schmerz Aufmerksamkeit und Zeit gewidmet werden, so wie es jeder der Beteiligten nötig hat.

FÜNFTE PHASE: ZUNEHMENDE ABHÄNGIGKEIT

Ca. 20. - 30. Lebensjahr

Zu einem bestimmten Zeitpunkt ist es der Familie und dem Kind nicht mehr möglich, ihren alltäglichen Beschäftigungen so nachzugehen, wie es auch andere Familien tun. Die Einschränkungen nehmen überhand. Für Außenstehende ist das Kind jetzt vor allem ein Patient. Die Familie hat nicht nur kulturelle oder sportliche Gepflogenheiten entwickelt – es ist auch ein bestimmtes Pflegeklima entstanden. Die Rollen und Aufgaben sind mehr oder weniger verteilt. Eltern und Kind kennen inzwischen den Stab der Mitarbeiter und Helfer, sie wissen, was sie möchten und was nicht. Auch das unterscheidet sie von anderen Familien.

Das Kind wird mehr und mehr zum Patienten

Auch wenn das Kind in einer Einrichtung ein zweites Zuhause findet, wird die häusliche Pflege fortgesetzt und müssen viele Fragen beantwortet werden: Welche behindertengerechten Anpassungen sind nötig für die Wochenenden zu Hause? Wann kommt das Kind nach Hause? Wie oft wird es besucht? Mit wem kann dies abgesprochen werden? Wer ist zuständig für Beanstandungen?

Das Kind in einem Heim unterzubringen, ist eine der schwierigsten Entscheidungen. Den Eltern kann es wie ein Verrat oder Versagen vorkommen, mitunter entstehen auch Schuldgefühle. Dennoch wird ein solcher Entschluss niemals leichtfertig gefasst: Die

Belange des Kindes und die eventueller anderer gesunder Kinder in der Familie werden zumeist gewissenhaft gegeneinander abgewogen. Doch auch wenn rationell alles stimmt, und wenn sich jeder dessen bewusst ist, dass es keine besseren Möglichkeiten gibt, bleibt die Heimunterbringung emotional ein äußerst einschneidendes Geschehen. Die Reaktionen aus dem Umfeld sind dabei nicht immer taktvoll. „Jetzt hast du endlich mal Zeit für dich“ – mit solch einer Bemerkung können die meisten Eltern nichts anfangen. Hierum ging es nämlich nicht, auch wenn „mehr Zeit“ ein Nebeneffekt ist.

Der Kontakt ändert sich

Im Verlauf der Krankheit werden die Kommunikationsmöglichkeiten des Kindes schwer beeinträchtigt. Es kostet immer mehr Mühe, zu verstehen, was es sagen möchte. Auch wird es für das Kind schwieriger, Emotionen zu äußern. Natürlich hat es trotzdem Gefühle, doch kann es diese nicht mehr zeigen. Lachen, quietschen, weinen, stampfen und trampeln – das alles geht nicht mehr.

Das Temperament eines Kindes ändert sich in der Regel nicht, eine Kämpfernote bleibt eine Kämpfernote, doch der Kontakt mit dem Umfeld ändert sich entscheidend. Kurze Schwätzchen und Plaudereien, wie man sie früher zusammen mit Vater oder Mutter auf dem Markt hatte, sind dem Kind allein nicht mehr möglich. Werden die früheren Wendungen und Redensarten gebraucht, bleibt der ungezwungene Umgang mit den Händlern erhalten, doch sind es jetzt die Eltern und Betreuer, die dafür die „richtigen“ Worte anbieten müssen.

Der Freundes- und Bekanntenkreis des Kindes wird darum immer kleiner. Insofern es sie überhaupt noch gab, ziehen sich Freunde oder Freundinnen zurück, ihre Lebenswelten unterscheiden sich zu sehr voneinander. Im Einzelfall hält ein Freund oder eine Freundin der Sache stand, doch gibt es in dieser Beziehung dann nicht diese Art der Gegenseitigkeit, die man jungen Menschen so gerne gönnt. Stattdessen entstehen jedoch manchmal auch gute Freundschaften mit Leidensgefährten, doch werden diese durch die vielen Einschränkungen belastet.

In dieser Phase kann die Frage nach dem „Warum“ des Ganzen erneut und heftig aufkommen. Auf diese Frage gibt es keine einfache Antwort. Es gibt keine nachweisbaren Gründe oder Ursachen für das Leiden des Kindes und das damit verbundene Leid der Eltern. Nichts und niemand ist verantwortlich für die Abweichung im Stoffwechselprozess. JNCL ist eine genetische Krankheit mit fatalen Folgen. Warum muss das so sein, wozu dient das Ganze? Hier gibt es kein „darum“ oder „dafür“, das Leiden an sich ist sinnlos, es dient keiner einzigen guten Sache. Das erfordert jedoch wiederholt eine gründliche Auseinandersetzung mit dem Verlust. Das Leben bleibt trotz allem sinnvoll. Auch und gerade dann, wenn Eltern oder Mitmenschen eines Kindes mit JNCL das von Zeit zu Zeit nicht so empfinden, lohnt sich alle Mühe, dem Sinn des Lebens erneut nachzugehen.

Fragen zu Leben und Tod

Ronald ist Anfang 20 und hat JNCL. Er wohnt zusammen mit anderen Jugendlichen mit JNCL in einem der Wohnheime von Bartimeus, im niederländischen Doorn. Alle zwei Wochen treffen sich die Jugendlichen beim Pastor zu einer Gesprächsgruppe. Eine Kerze wird angezündet, ein Lied gesungen, eine Geschichte vorgelesen und ein Gebet gesprochen. Die Stunde hat einen festen Rahmen: das Namenslied, ein paar feste Texte, immer wiederkehrende Formen. Der feste Aufbau gibt den Jugendlichen Halt, auch und vor allem dann, wenn sich die Kontaktmöglichkeiten im Laufe der Zeit verschlechtern. Innerhalb dieser Stundenstruktur bietet der Pastor den Jugendlichen viele Gelegenheiten, von dem zu erzählen, was sie beschäftigt. Dann wird deutlich, dass Ronald und die Anderen vergleichsweise viel nachdenken über Fragen zu Leben, Vergänglichkeit und Tod. Mal erinnern sich die Jugendlichen an ein verstorbene Gruppenmitglied, mal stellen sie sich vor, wie es im Himmel aussieht. Auf verschiedenste Art und Weise durchdenken sie spielerisch die großen Fragen ihrer eigenen Existenz.

Ausgeglichen bleiben

Menschen, die den Luxus kennen, ohne allzu große Einschränkungen leben zu können, haben zumeist keine Vorstellung davon, was auf einen zukommt, wenn man ganz gewöhnliche Sachen unternehmen will mit einem Kind, das schon für einfachste Handlungen auf Hilfe angewiesen ist. So ist ein kleiner Einkaufsbummel ein großes Unternehmen, mal eben schnell bei Oma und Opa reinzuschauen, kostet einen halben Tag. Wohnt ein Kind mit JNCL zu Hause, können die Eltern nur dann einen Abend ausgehen, wenn ein fachkundiger Betreuer verfügbar ist. Leben heißt, rechnen müssen und sparsam umgehen mit den eigenen Kräften.

Je größer der Pflegestress wird, desto wichtiger ist es, nach einem ausgewogenen Verhältnis zu suchen. Was kostet die meiste Kraft und passt dies zu den Wünschen der Familienmitglieder und dem, was sie verkraften können? Wer bekommt die meiste Zuwendung? Es ist sinnvoll, sowohl alleine als auch gemeinsam der Reihe nach durchzugehen, wem welches Interesse zuteil wird:

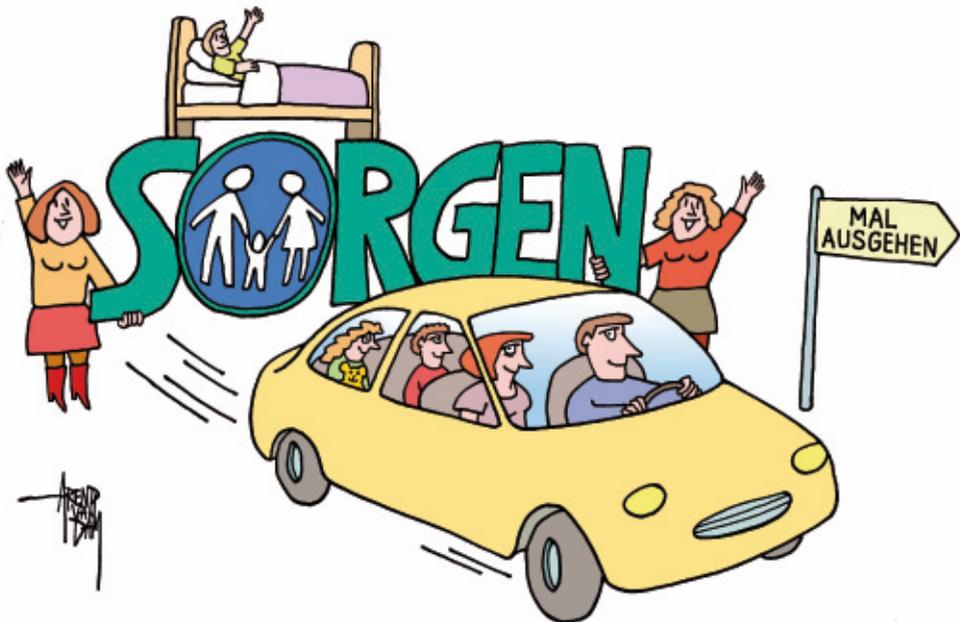
- dem kranken Kind
- dem Partner
- den anderen Kindern und Mitbewohnern
- weiteren Familienmitgliedern
- Freunden und Freundinnen
- Haustieren
- der Arbeit und dem Kollegenkreis
- anderen sozialen Aktivitäten
- Haushalt und handwerklichen Tätigkeiten
- Zeit für sich selber!!

Solch eine Auflistung kann den Eltern zeigen, welche Entscheidungen bewusst oder unbewusst getroffen wurden, und sie bietet Gelegenheit, um Entscheidungen eventuell anzupassen. Sie macht deutlich, wo die Engpässe liegen. Wie könnten Anstrengung und Entspannung so fair wie möglich verteilt werden? Wie vermeidet man, dass die Krankheit des Kindes so viel Aufmerksamkeit erfordert, dass man als Vater oder Mutter selbst zu kurz kommt?

Als Faustregel könnte gelten: Wer sich nicht gut um sich selber kümmert, kann sich letztendlich auch nicht um andere kümmern, ohne dafür einen stolzen Preis zu bezahlen. In der Realität ist das vielleicht schneller gesagt als getan, doch zeigt es sich oft, dass man schneller wieder zu Kräften kommt, wenn man „mal richtig weg und raus kann“, wie auch immer dies geschieht.



Manche Familien finden ein für jedermann akzeptables und ausgewogenes Verhältnis zwischen allen Belangen und Wünschen. Sind sie z. B. im Urlaub und kann das kranke Kind an einem bestimmten Ausflug nicht teilnehmen, machen die anderen Kinder mit dem Vater oder der Mutter ihren eigenen Ausflug. Es kann sich im Leben nicht alles nur um das kranke Kind drehen, auch wenn das Kind viel Zeit erfordert. Doch nicht allen Familien gelingt es, eine gute Balance zu finden. Dann sind die gesunden Kinder ihren Eltern z. B. böse, weil sie sich benachteiligt fühlen: „Alles dreht sich um das kranke Kind, wir werden nicht beachtet.“ Solche Situationen sind dann für alle Beteiligten sehr schmerzhaft.



SECHSTE PHASE: LEBEN MIT DEM NÄHERKOMMENDEN ENDE Ca. 20. - 30. Lebensjahr

Seit dem Tag der Diagnose ist bekannt, dass die Lebenserwartung des Kindes nur sehr niedrig ist. Trotzdem scheint das Ende noch lange Zeit weit weg zu sein. Es gibt jahrelang noch viel zu erleben.

Dennoch kommt eine Zeit, in der man das Ende nicht mehr „wegdenken“ kann. Wenn das Kind zunehmend schwächer wird, kommt man nicht mehr drum herum, dass die Tage des Kindes gezählt sind.

Vorbereitungen

Kann man sich überhaupt auf das Ende vorbereiten? Nein und ja. Nein, denn eigentlich kann sich niemand so recht vorher vorstellen, wie das Leben ohne das Kind sein wird. Doch ja in dem Sinne, dass im Großen und Ganzen darüber nachgedacht werden kann, wie man diese letzte Zeit miteinander gestalten möchte: Wie würde man was gerne haben und was will man ganz bestimmt nicht?

Das ist keine einfache Aufgabe, denn dadurch wird das Ende sehr reell. Mitunter schieben die Eltern deshalb alle Gedanken an eine Vorbereitung weit von sich. Kommt Zeit, kommt Rat. Letztendlich ist das auch so. Doch lohnt es sich für alle Beteiligten, rechtzeitig über Fragen zur Bestattung, zur häuslichen Pflege und zum persönlichen Abschied voneinander nachzudenken.

Bestattungsvorsorge

Die Zeit zwischen Sterben und Abholung bzw. Überführung zur Einäscherung oder Beerdigung ist in der Regel recht kurz. Wenn es emotional zu verkraften ist, sollte man sich hierauf vorbereiten. Die Vorbereitung erfordert dabei einige Zurückhaltung. Wer schon im Vorhinein alles bis ins Detail ausgearbeitet und geregelt hat, wird merken, dass noch einmal allerlei Änderungen nötig sind, wenn es einmal so weit ist. Jetzt geht es vor allem erst einmal um die Grundfragen: Wie soll bestattet werden, mittels Urnenbeisetzung oder Beerdigung? Wo soll die Trauerfeier stattfinden? Soll es eine kirchliche Bestattung werden? Wie wird die Bestattung finanziert? Wie sehen unsere Wünsche und Vorstellungen diesbezüglich aus?

Beim Festlegen der eigenen Wünsche können Formulare, wie sie z. B. auch durch Bestattungsunternehmen angeboten werden, hilfreich sein. Es nicht unbedingt nötig, alles schwarz auf weiß festzuhalten, dennoch kann dies helfen, den Gedanken eine Richtung zu geben. Auch ein vorbereitendes Gespräch mit einem Krankenhausseelsorger oder dem eigenen Pfarrer oder Pastor ist heutzutage durchaus üblich.

Pflege zu Hause

In letzter Zeit entscheiden sich Eltern des Öfteren dafür, ihr Kind in der letzten Phase seines Lebens zur Pflege nach Hause zu holen. Nutzt das Kind nicht länger die speziellen Angebote der Einrichtungen, z. B. Beschäftigungs-, Schwimm- oder Reittherapie, kann es diese letzte Zeit sehr gut zu Hause verbringen. Auch dann müssen verschiedene Vorkehrungen getroffen werden, doch lässt sich dies mit einiger Anstrengung zumeist doch regeln.

Salbung

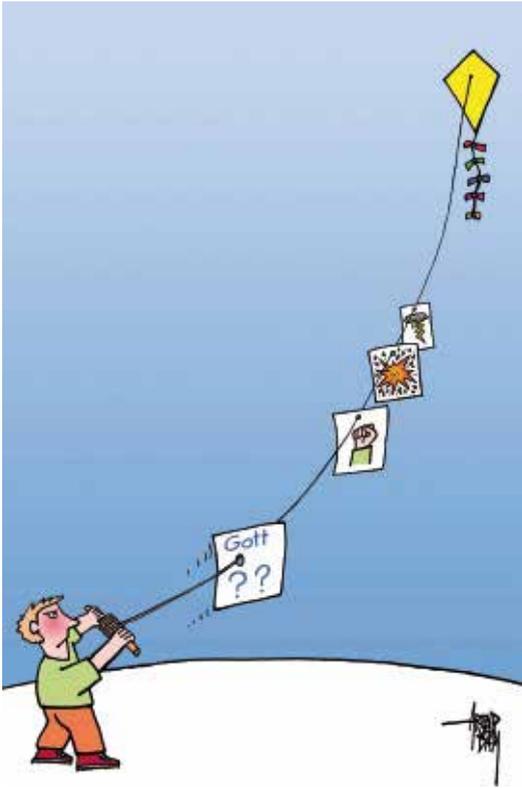
An dieser Stelle möchten wir die Krankensalbung aus der katholischen Tradition erwähnen, sie ist inzwischen auch in Evangelischen Gemeinden üblich, teils wird sie dann auch Krankensegnung genannt. Manchmal bitten Eltern darum, wenn sie das Gefühl haben, dass die letzte Phase der Krankheit angebrochen ist, auch wenn diese oftmals länger als ein Jahr dauern kann. Mitunter entscheidet man sich erst zu einem späteren Zeitpunkt dafür, wenn das Kind terminal ist und das Ende wirklich nahe. In beiden Fällen kann das Sakrament helfen, dem Abschied vom Leben und voneinander ein Stückchen näher zu kommen.

Vom Nutzen des Lebensbuches

In der letzten Krankheitsphase sind die Kommunikationsmöglichkeiten sehr eingeschränkt. Jetzt kann das Lebensbuch besonders hilfreich sein. Sich gemeinsam erinnern an die Höhepunkte des Lebens, das nun fast vollendet ist, zurückdenken an frühere Zeiten und sich noch einmal erfreuen an den schönen Dingen, gemeinsam ein geliebtes Lied singen, die Namen früherer Bekannter nennen - all dies sind Möglichkeiten, um mit dem Kind in Kontakt zu kommen und zu bleiben. Genau wie bei sehr alten Menschen ist die Welt des Kindes recht klein geworden und Erinnerungen, die am besten zugänglich sind, sind nicht Erinnerungen an gestern oder vorgestern, sondern die an frühere Zeiten. Manchmal sind die Augenblicke, in denen Kontakt zustande kommt, recht kurz, doch diese Augenblicke sind sehr kostbar.

Glaubensfragen

Längst nicht jeder würde sich als religiös oder gläubig bezeichnen, dennoch gibt es viele Menschen, die ihre Fragen an Gott richten, teils mit der Zufügung: „falls es ihn gibt“. Wie kann Er das zulassen? Warum trifft das Böse gute Menschen? Jahrhundertlang predigte die Kirche Gottes Allmacht, wo bleibt er denn jetzt? Es gäbe hier viele und vor allem verschiedene Antworten, denn sie richten sich nach den Vorstellungen, die sich Menschen von Gott machen. Es würde den Rahmen dieses Buches sprengen, um ausführlich hierauf einzugehen. Ein paar Gedanken möchten wir dennoch erwähnen.



Keine Strafe

Es kommt immer wieder vor, dass Menschen einen ursächlichen Zusammenhang sehen zwischen Krankheit und Schuld: Die Krankheit sei eine Strafe. Unserer Meinung nach beruht jedoch jede Suggestion eines solchen Zusammenhangs auf einem bedauerlichen Missverständnis all dessen, was mit Gott zu tun hat. Wenn Gott überhaupt straft, dann doch sicherlich nicht so. Bei JNCL kann niemandem etwas vorgeworfen werden, es hat keiner Schuld daran. JNCL ist ein Leiden, das jemandem widerfährt, ein verhängnisvoller Zufall.

Gott als Gegenüber

Diejenigen, denen die Allmacht Gottes wichtig ist, haben guten Grund, Gott anzuklagen. In der Figur des Hiob finden sie einen Verbündeten: Er klagt Gott in allen Tonarten an und verflucht sogar den Tag seiner Geburt. Manchmal hilft es, auf Gott zu schimpfen, zu klagen und heraus zu schreien, dass dem Kind und seiner Familie Unrecht angetan wird. Traut sich jemand, sein Herz auf diese Weise zu erleichtern, kann er, ähnlich wie Hiob, zu einem Gottesbild finden, in dem Gott gesehen werden kann als derjenige, der einfach für einen da ist, in guten wie in schlechten Zeiten. Ein Gott, der unser Leid vielleicht sogar mit erleidet, der uns neuen Mut gibt, wenn wir weder aus noch ein wissen.

Nach unserem Dafürhalten ist Gott kein solcher Herr allen Lebens, das er willkürlich irgendwelchen Menschen allerlei Böses antut. Eher sehen wir in Gott denjenigen, der uns (neuen) Halt gibt, auch wenn wir bis in unsere Grundfesten erschüttert worden sind. Er ist das Gegenüber für unsere Enttäuschungen, für unsere Trauer und unsere Wut. Er ist es, der uns in unserer Einsamkeit kennt. Er ist auch Gegenüber für unsere Dankbarkeit, in den Augenblicken, in denen die Sonne durchkommt.

Nicht jeder will oder kann Gott auf diese Art sehen. Letztendlich geht es hier um sehr persönliche Bilder und Vorstellungen, denn jeder hat seine ganz eigene Geschichte mit darin verborgenen persönlichen Quellen der Kraft.

Ist Leiden sinnvoll?

Zum Schluss möchten wir die Frage nach dem Sinn des Leidens andeuten, denn auch hierüber werden manchmal fromme Worte gesagt. Wir empfinden Leiden, in dem Maße, wie wir es bei JNCL erleben, als sinnlos. Vor allem, wenn Kinder betroffen sind, finden wir es sehr bitter, wenn deren Leiden Sinnhaftigkeit zugeschrieben wird.

Es ist etwas vollkommen anderes, wenn jemand, der einen Leidensweg geht, dadurch zu wertvollen Einsichten gelangt. „Durch die Krankheit unseres Kindes haben wir gelernt, mehr auf das zu achten, was wirklich zählt im Leben, wir haben gelernt zu relativieren.“

„Ich bin ein anderer Mensch geworden, ich habe mich zu etwas durchringen können, das ich normalerweise nie getan hätte“. Solche Sätze hören wir immer wieder in Gesprächen mit Eltern. Das heißt nicht, dass das Leiden an sich sinnvoll ist. Eher würden wir es so formulieren: Hier gelingt es Menschen auf beeindruckende Art und Weise, auch einem leidgeprüften Leben Sinn zu verleihen.

Lebensqualität

Die Frage nach der Lebensqualität spielt schon jahrelang eine große Rolle. Kann man noch von Lebensqualität sprechen, wenn das Kind nicht mehr zur Schule gehen kann oder wenn es einen Rollstuhl braucht? Diese Frage wird jedes Mal mit Ja beantwortet. Eltern und Kind finden sowohl mit als auch ohne Unterstützung von Betreuern oder Pflegekräften immer wieder neue Möglichkeiten, etwas aus dem Leben zu machen. Dabei verschieben sich Grenzen und werden Qualitätskriterien immer wieder der Situation entsprechend angepasst. Unmittelbar Beteiligte können auch dann noch Lohnenswertes im Leben des Kindes entdecken, wenn Außenstehende das schon lange aufgegeben haben. Solange es dem Kind gegeben ist, noch irgendetwas zu genießen, solange es sich nur irgendwie wohlfühlt, in irgendeiner Form kontaktfähig ist, so lange lohnt sich alles. Doch hört auch das nicht irgendwann mal auf?

In der allerletzten Phase der Krankheit kann es passieren, dass niemand mehr dem Ganzen noch irgendetwas Gutes abzugewinnen vermag. Wenn das Leben hauptsächlich aus Schlafen besteht, möglicherweise auch noch quälende Schmerzen hinzukommen, und im schlimmsten Fall Angst - was dann? Dann kann man tatsächlich nichts mehr tun. Können auch gute Medikamente, gute Pflege und gute Kontaktversuche nicht mehr zu einer Verbesserung des Zustandes beitragen, ist ein Punkt erreicht, an dem jeder mit leeren Händen dasteht. In dieser Situation finden

intensive Gespräche mit allen Beteiligten statt. Manchmal findet sich doch noch eine Möglichkeit, dem Kind Linderung zu verschaffen, manchmal jedoch müssen wir mit dem Kind auch ein absolutes Minimum an Lebensqualität aushalten. Wird das Leiden des Kindes unerträglich, müssen zur Schmerzlinderung im Einzelfall sehr hoch dosierte Medikamente verabreicht werden. Das passiert jedoch nur äußerst selten, und das Kind wird in diesem Fall zumeist schon länger stationär behandelt.

SIEBTE PHASE: STERBEN IN WÜRDE

Auch in der allerletzten Phase stehen wieder sehr schwierige Entscheidungen an. Wie lange wird eine künstliche Flüssigkeits- und Nahrungszufuhr fortgesetzt? Was ist human? Manchmal erreicht professionelle Helfer sogar die Frage: „Könnten Sie dem Ende nicht ein wenig nachhelfen?“ Der Wunsch an sich ist gut nachzuempfinden, er ist aber nicht erfüllbar, da eine schriftliche Verfügung des Kindes vorliegen muss. Diese kann es jedoch nicht geben, denn das Kind ist schon sehr lange nicht mehr entscheidungs- und einwilligungsfähig.

Darum ist es in dieser Phase, wie schon in den Jahren zuvor, besonders wichtig, die Äußerungen des Kindes genau und sensibel wahrzunehmen: Welche Bedürfnisse zeigt es selbst in seinem Verhalten, wie reagiert es auf die Versorgung, was würde es jetzt selber wollen? Natürlich wird alles dafür getan, die Schmerzen zu lindern. Doch kann auch das ein Dilemma sein, denn eine maximale Schmerzbekämpfung hat oft eine weitere Einschränkung der Kommunikationsmöglichkeiten zur Folge. Für und Wider müssen sorgfältig gegeneinander abgewogen werden, um auch hier im Interesse des Kindes zu handeln.

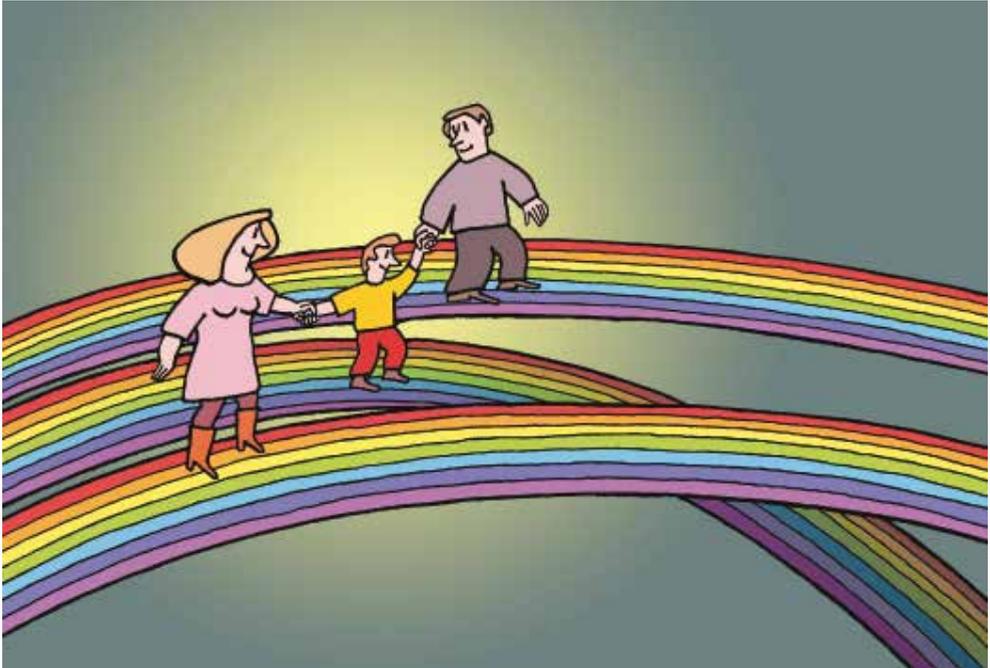
Diese letzte Phase bringt auch den Eltern schweres Leid. Der Abschied vom Kind schmerzt sehr, auch wenn sie wissen, dass ihr Kind körperlich nicht mehr kann. Sich endgültig vom Kind zu lösen, das Kind endgültig loszulassen, ist eine sehr schwere Aufgabe. Und es ist gut nachzuempfinden, dass sie dem Kind nahe sein, es auf den Schoß oder in den Arm nehmen wollen, es zu sich nach Hause holen möchten. Wenn irgend möglich, sollte dem Raum gegeben werden. Es sind die letzten Augenblicke von Nähe und Zuneigung im Miteinander von Eltern und Kind.

Zurückblicken und Bilanz ziehen

In den letzten Tagen des Kindes werden bei den Eltern viele Erinnerungen wach, Erinnerungen an schöne und schmerzliche Zeiten. Wie im Film ziehen die Jahre vorbei. Der Kampf mit den Behörden, erlebte Höhen und Tiefen im Umgang mit Ärzten, Betreuern und Pflegekräften, die Fest- und Feiertage. Es ist eine Zeit, in der Eltern und vielleicht auch Betreuer auf den Wohngruppen, sprichwörtlich die letzten Seiten der Chronik noch einmal durchblättern. Sie erinnern sich an die Geburt, daran wie alles begann, erleben noch einmal die gemeinsamen Jahre.

Diese letzte Krankheitsphase kann emotional von unschätzbarem Wert sein. Man denkt an die schönen Augenblicke, an die Menschen, die der Familie wirklich eine Stütze waren, an die kleinen Begebenheiten. Braucht die Pflege des Kindes nicht alle Kräfte

auf, ist dies eine Zeit des Zurückblickens und des Bilanzierens. Es ist eine Zeit, in der das Kind gewürdigt wird für seinen Lebensmut. Kein einziger Vater und keine einzige Mutter hätte auf dieses Kind verzichten wollen. Die Krankheit war katastrophal, sie war ein Fluch, doch das Kind ist ein Goldschatz. Um des Kindes und um seiner Lebensfreude willen lohnte sich alle Mühe, Jahr für Jahr dem Leben noch irgendwo, irgendwie etwas Gutes oder Schönes abzugewinnen, bis zu seinem Tod. So ist es möglich, dass sich Eltern unermesslich reich fühlen, auch wenn sie ein Leben lang ein oder vielleicht sogar mehrere schwerkranke Kinder gepflegt und versorgt haben. Sie haben ihren Schatz geborgen.



INFORMATIONQUELLEN

Grundsätzliches zu allen NCL-Krankheiten

Mole, S.E., Williams, R., Goebel, H.H., Eds. (2011): **The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease)**

Contemporary Neurology Series Oxford, Oxford University Press. I
SBN 978-0-19-959001-8.

Schulz, A., Kohlschütter, A. (o. J.): **Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen: Informationen rund um NCL für Betroffene, Angehörige und Ärzte.** www.ncl-netz.de

Schulz, A., Kohlschütter, A. (2007): **Die neuronalen Ceroidlipofuszinosen.** Kinder- und Jugendarzt 38: 555-560.

Literatur speziell zur JNCL

Gombault, E. (2001): **Ich hab' so eine Krankheit, die macht in meinem Kopf 'was kaputt.** Blind sehbehindert 1,3-14.

Hofman, I.L. (1990): **The Batten-Spielmeyer-Vogt disease.** Doorn: Vereniging Bartiméus.

Kohlschütter, A., Laabs, R., Albani, M. (1988): **Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis (JNCL): quantitative description of its clinical variability.** Acta Paediatr Scand 77: 867-72.

Kwon, J. M., Adams, H., Rothberg, P.G., Augustine, E.F., Marshall, F.J., Deblieck, E.A., Vierhile, A., Beck, C.A., Newhouse, N.J., Cialone, J., Levy, E., Ramirez-Montealegre, D., Dure, L.S., Rose, K.R., Mink, J.W. (2011): **Quantifying physical decline in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis (Batten disease).** Neurology 77: 1801-7.

Lebrun, A. H., Moll-Khosrawi, P., Pohl, S., Makrypidi, G., Storch, S., Kilian, D., Streichert, T., Otto, B., Mole, S.E., Ullrich, K., Cotman, S., Kohlschütter, A., Bräulke, T., Schulz, A. (2011): **Analysis of Potential Biomarkers and Modifier Genes Affecting the Clinical Course of CLN3 Disease.** Mol Med.

Schlegel, H., Ed. (1999): **NCL. Zur Lebenssituation von blinden Kindern und Heranwachsenden mit einer unheilbaren Abbauerkrankung.** Beiträge aus Pädagogik, Therapie und Medizin. Theorie und Praxis der Blinden- und Sehbehindertepädagogik. Hannover, Verein zur Förderung der Blindenbildung.

Im Text erwähnte Literatur

Claussen, M., Heim, P., Knispel, J., Goebel, H.H., Kohlschütter, A. (1992): **Incidence of neuronal ceroid-lipofuscinoses in West Germany: variation of a method for studying autosomal recessive disorders.** Am J Med Genet. 1992; 42:536-538.

Isarin, J. (2001): **De eigen ander. Moeders, deskundigen en gehandicapte kinderen, filosofie van een ervaring.** Budel, uitgeverij Damon.

Isarin, J. (2004): **Kind als geen ander. Moeders van gehandicapte kinderen, tussen wie en wat.** Budel, uitgeverij Damon.

Klessmann, M. (2008): **Seelsorge. Begleitung, Begegnung, Lebensdeutung im Horizont des christlichen Glaubens.** Neukirchen-Vluyn, Neukirchener Verlag.

NÜTZLICHE ADRESSEN

NCL-Sprechstunde
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin UKE
Martinistr. 52
20246 Hamburg, Deutschland
www.ncl-netz.de

Stiftung Bartimeus
Postbus 87
3940 AB Doorn, Niederlande
www.bartimeus.nl/kennisbank_index

NCL-Patientenorganisationen

Deutschland

NCL-Gruppe Deutschland e.V.
Am Waldbach 23
32339 Espelkamp
www.ncl-deutschland.de

International

Batten Disease International Alliance
www.bdfa-uk.org.uk/batten-disease-international-alliance

Großbritannien

The Batten Disease Family Association
www.bdfa-uk.org.uk

Italien

Associazione Italiana per la NCL
www.ceroidolipofusinosi.it

Neuseeland

Lysosomal Diseases New Zealand
<http://www.ldnz.org.nz>

Niederlande

VKS Diagnosegroep NCL
www.stofwisselingsziekten.nl
Beat Batten Foundation
www.beatbatten.com

Norwegen

Norsk Spilmeyer-Vogt Forening
www.nsvf.org

USA

Batten Disease Support & Research Association (BDSRA)
www.bdsra.org

Auskunft zu Hilfe und Unterstützung**Sozialstationen in Deutschland**

www.dastelefonbuch.de/Branchen/Sozialstation.html

Pflege und Betreuung, Pflegehilfsmittel

Demenz-Netzwerk

www.pflegen-zuhause.net/das-demenz-netzwerk

www.pflege-abc.info/pflege-abc/artikel/pflegehilfsmittel.html

Palliativversorgung zu Hause

Im Internet suchen unter „spezialisierte ambulante pädiatrische Palliativversorgung“ (SAPPV)

Pädagogische Fragen

Pädagogische Beratung bei juveniler NCL
www.ncl-paed.net

