

Arno – 13 Jahre – Diagnose: Morbus Pompe –

Arno ist unser einziges Kind, das ca. 2 Wochen vor dem errechneten Geburtstermin, nach einer problemlosen Schwangerschaft sowie einer kurzen und komplikationslosen Geburt am 7. September 1992 zur Welt kam.

Arno war mit 2950 gr. Gewicht und 50 cm Größe ein eher kleines Kind, das aber gesund und robust wirkte. In den ersten Wochen hat er sehr viel geschlafen. Er hatte einen gering ausgeprägten Saugreflex, was das Stillen zeitweise problematisch machte, da der Milchfluss nicht genügend angeregt wurde. Demgegenüber stand aber sein lautstarkes Hungergebrüll, so dass zwischenzeitlich mit Flaschennahrung zugefüttert werden musste. Erst ab der dritten Woche konnte für ein Vierteljahr die Flaschennahrung komplett wegfallen. Arno hat sich in dieser Zeit prächtig und normgerecht entwickelt und auch die Fortschritte seiner motorischen Fähigkeiten entsprachen denen gleichaltriger Kinder. Auffallend war allerdings sein wenig ausgeprägter Bewegungsdrang sowie sein schwacher Muskeltonus, was damals jedoch in der Hinsicht gedeutet wurde, dass „Arno wohl besonders relaxt sei“.



Arno, 13 Jahre

Als er nach einem halben Jahr immer noch nicht die Beine nach einem über ihn gehaltenen Ball hob, er keinen ‚Hops-Impuls‘ zeigte und auch nichts festhielt, was man versuchte ihm aus den Händen zu ziehen, verordnete der Kinderarzt Krankengymnastik nach Bobath & Vojta. Übungen, die einmal wöchentlich vorgeführt und erklärt wurden, sollten von uns Eltern ein- bis zweimal täglich zu Hause durchgeführt werden. Da Arno, der sonst immer glücklich zu sein schien und selten weinte oder quengelte, sowohl in der Praxis des Therapeuten als auch bei uns Daheim bei den Übungen lediglich bis zur Erschöpfung schrie, haben wir nach kurzer Zeit die Bobath-Gymnastik eingestellt.

Arno entwickelte sich mit Unterstützung durch eine moderate, sanfte krankengymnastische Förderung kontinuierlich weiter, wenn auch etwas verzögert im Vergleich zu gesunden Kindern. Mit 10 Monaten konnte er sitzen, mit 14 Monaten fing er an zu krabbeln und sich an Möbeln hoch zu ziehen. Mit 16 Monaten lief er an der Hand und mit 18 Monaten frei.

In dieser Zeit bekam er in Folge einer Bronchitis einen Fieberkrampf, der nach 2 Tagen, bei weiter bestehendem Fieber bis zu 41 °C, zu einer stationären Einweisung in ein Kinderkrankenhaus führte. Im Laufe der Untersuchungen während des Klinikaufenthalts wurden, zwar nicht dramatisch abweichende, aber dennoch deutlich erhöhte Leber- und Muskelwerte im Blut diagnostiziert (erhöhte Werte bei GOT, GPT, LDH und CK Werte zwischen 300 und 500 U/l). Nach einer Woche wurde er mit der Empfehlung an uns entlassen, dringend weitere Untersuchungen bzgl. der auffälligen Blutwerte zu veranlassen.

Nachdem sich auch ein halbes Jahr später die von der Norm abweichenden Blutparameter noch immer nicht normalisiert hatten, wurden wir zu weiteren Untersuchungen an ein Universitätsklinikum überwiesen. Nach einer dort durchgeführten Muskelbiopsie stand die Diagnose „Glykogenose Typ II b“ schnell fest. Seitdem wird jährlich ein Screening in der Kinderklinik durchgeführt, um den aktuellen Zustand zu erfassen.

Arno war zu dem Zeitpunkt gerade 2 Jahre alt geworden, wog 12 kg, war 90 cm groß, lebhaft, mit guter feinmotorischer Koordination und einer klaren, altersentsprechenden Sprache. Er war nicht häufiger krank als andere zweijährige Kinder, hatte jedoch mittlerweile deutlich grobmotorische Defizite. Zum Beispiel bereitete ihm das Treppensteigen sowie das

Aufstehen vom Boden oder aus der Hocke große Schwierigkeiten. Diese Probleme verringerten sich im Laufe des Größenwachstums, dennoch hatte er geringere Kraftreserven als gesunde Kinder und bewegte sich im allgemeinen auffällig kräfteschonend.

In den folgenden Jahren hatte er jeweils im Frühjahr zur Grippezeit eine starke Bronchitis und 1997 mit 4 ½ Jahren eine schwere Lungenentzündung, die einen erneuten 14-tägigen Krankenhausaufenthalt erforderten. Arno konnte bei der Einweisung nicht mehr selbständig den Kopf heben und nach der Entlassung keine Treppen mehr steigen. Er war sehr schwach und brauchte ca. 3 Monate um wieder zur alten Konstitution zu kommen. Seit diesem Zeitpunkt bekommt er jährlich eine Grippeimpfung und erkrankt seit dem nicht mehr so häufig und stark.

Im Spätsommer 2002 bekam Arno mit nun fast 10 Jahren erstmals eine akute Dyspnoe-Attacke, die sich nach Anwendung eines inhalativen Betamimetikums in einer Kinderarztpraxis schnell besserte. Es blieb jedoch eine verminderte Lungenkapazität (FVC-Wert von nur 52%), die sich erst im Laufe des nächsten Vierteljahres auf ca. 80% verbesserte. Ein Jahr später war aufgrund einer obstruktiven Bronchitis mit einer erneuten Dyspnoe eine zweitägige stationäre Behandlung im Krankenhaus erforderlich. Es wurde ein Asthma Bronchiale, vermutlich aufgrund einer Hausstaubmilbenallergie, diagnostiziert, das seitdem mit inhalativen Betamimetika und Kortikosteroiden dauertherapiert wird. Die vitale Lungenfunktion kann unter der Therapie bislang auf ca. 80% gehalten werden und wird halbjährlich beobachtet.

Arno hat von klein auf eine eiweißreiche Nahrung bevorzugt und bekommt, nachdem bekannt wurde, dass eine eiweißreiche Nahrung gut für Pompe-Patienten ist, zusätzlich ein Eiweißpräparat und L-Alanine als Nahrungsergänzung. Die bei einigen Pompe-Patienten auftretenden unspezifischen Durchfälle machten auch ihm zeitweilig Probleme, konnten aber mit homöopathischen Mitteln weitestgehend eingeschränkt werden.



Sommer 2005, Urlaub in Cornwall



Winter 1999, Arno hat Scheedienst

Mit 53 kg und 172 cm Größe hat Arno heute eine ungewöhnlich große Statur für ein 13-jähriges Pompe-Kind. Trotzdem ist aber seine Muskelkraft allgemein weit hinter der gesunder Kinder. Seine wesentlichen Bewegungsbeeinträchtigungen sind im Hüft-, Oberschenkel- und Schulterbereich. Radfahren kann er deshalb nur auf ebenem Gelände, schnelles Gehen kann er max. 1-2 km und Rennen ist ihm gar nicht möglich. Treppensteigen oder Bewegungsübergänge kosten ihn immer mehr Kraft. Das Aufstehen aus dem Kniestand wird immer mühsamer und vieles wird von ihm über kompensatorische Bewegungen ausgeführt. Beispielsweise hebt er beim Einsteigen ins Auto seine Beine mit den Armen an oder unterstützt beim Trinken den Arm mit der Tasse mit seinem freien Arm. Wie man daran sieht, hat Arno einen für sich spezifischen Umgang mit den Auswirkungen der Krankheit gefunden.

Noch nimmt er selber seine Einschränkungen als „für ihn normal“ wahr, wenngleich ihm schon bewusst ist, dass die Krankheit ihm Beschränkungen in seinem täglichen Leben auferlegt. Er nimmt zur Zeit noch an allen Aktivitäten der Schule und zu Hause teil, wie am Sportunterricht, an Klassenfahrten, Wandertagen oder Festen. Er hat Freunde in Schule und Nachbarschaft und ist gut in seiner Schulklasse integriert. Bei allen sportlichen Aktivitäten werden aber zunehmend deutlich größere Einschränkungen erkennbar. Dementsprechend nimmt Arno auch am Schulsport nur begrenzt teil. Er macht krankengymnastische Übungen zum Erhalt der Muskelkraft und zur Vorbeugung gegen die Verkürzung der Sehnen. Bewegt sich aber ansonsten in seiner Freizeit wenig und liegt gerne lesend auf dem Bett oder spielt mit seiner Playstation.

Seine Erwartungen und Hoffnungen richteten sich bislang klar auf eine zukünftige Therapierbarkeit der Krankheit und deshalb sind wir mit ihm sehr glücklich, dass er einer der ersten sein durfte, die seit Anfang Mai das zugelassene Medikament Myozyme bekommen. Wir danken allen, die den Weg für die Enzymersatztherapie bei Morbus Pompe Patienten ermöglicht haben, und hoffen mit ihnen, dadurch Arno auf einen annähernd normalen Lebensweg schicken zu können.



3. Mai 2006, Arno startet die erste Infusion!