

## Eine lange Suche nach einer eindeutigen Diagnose

Unsere Tochter Annika wurde 4 Tage vor dem errechneten Entbindungstermin „normal“ mit 52cm und 3250g geboren. Die nachfolgenden Untersuchungen waren unauffällig. Zwischen dem ersten und zweiten Geburtstag wurde ich als Mutter stutzig, da die gekaufte Kleidung und vor allem die Schuhe noch immer passten.

Bei der U7 (Vorsorgeuntersuchung um den zweiten Geburtstag) sprach ich den Kinderarzt darauf an, wurde mit der Aussage: „**Das verwächst sich noch**“ beruhigt. Zu diesem Zeitpunkt war sie 79cm lang, sie wuchs kaum noch. Bei der U8 (Vorsorgeuntersuchung um den vierten Geburtstag) wurde dann eine Überbeweglichkeit der Gelenke und eine schwache Muskelspannung festgestellt. Wir erhielten darauf hin eine Überweisung zum Orthopäden. Dieser war sichtlich irritiert und fragte uns, was wir dort wollten und was er machen solle und wurden erneut an den Kinderarzt verwiesen. Der Kinderarzt gab uns den Hinweis, wir möchten uns an die Kinderklinik der Uni Göttingen wenden. Nachdem wir dort angerufen haben, bekamen wir einen Arzt genannt, der in unserer Nähe eine Tagesklinik betreibt. Bei dem ersten Termin und der Untersuchung wurde ursprünglich der Verdacht auf Ullrich-Turner-Syndrom gestellt. Diese Verdachtsdiagnose u. ein SHOX-Gendefekt wurden ausgeschlossen. Annika hätte ein Puppengesicht, das Knochenalter des Röntgenbildes lag fast 1,5 Jahre hinter ihrem Lebensalter. **Es sollte weiter beobachtet werden.**

Mit 5 ¼ Jahren (98cm) wurde ein Hormonbelastungstest durchgeführt, da alle Anzeichen nun für ein fehlerhaftes Arbeiten der Hirnanhangdrüse spreche und eventuell eine Behandlung mit Wachstumshormonen durchgeführt werden sollte.

Zu diesem Zeitpunkt rief ich das erste Mal beim BKMF an. Die Beraterin war sehr nett, und schickte mir Informationsmaterial zu. Nach dem Lesen des Informationsmaterials rief ich noch einmal an, um mich beraten zu lassen, **wie man das mit dem Spritzen am Besten angeht**, so dass es kein bzw. kaum „Theater mit dem Kind“ gibt. Sie gab uns den sinnvollen Rat, es in den Abendablauf einzubauen und das Kind mit einzubeziehen. Sie riet von „Bestechungen“ oder „Belohnungen“ ab, da es dem Kind signalisieren würde, dass es etwas Schlimmes sei.

Der Belastungstest ging über knapp 30 Stunden. Dort wurde in festgelegten Zeitabständen (von 20min – 2h) Blut abgenommen bzw. Medikamente zugesetzt. Die größte Herausforderung dabei war, das Kind bei Laune zu halten. Da sie den Großteil der Untersuchung nüchtern bleiben sollte, fiel Bestechung in Form von Süßigkeiten leider aus. Dieser Belastungstest war auffällig und musste daher ein 2. Mal wiederholt werden. Auch der 2. Test war auffällig. Das Wachstumshormon war viel zu niedrig. Bevor eine Behandlung mit Wachstumshormonen begonnen werden konnte, wurde zur Kontrolle ein MRT des Kopfes gemacht, um Tumore als Ursache ausschließen zu können.

Das Ergebnis des MRT's war unauffällig. Mit 5 Jahren und 11 Monaten bekamen wir dann die Schulung des PENs (Injektionswerkzeug in Form eines Kugelschreibers). Der Arzt legte Wert darauf, dass wir den Spritzvorgang mit einer Testlösung an uns ausprobieren, bevor es am Kind ausprobiert



BKMF

wird. Das hatte den positiven Nebeneffekt, dass wir einschätzen konnten, wie sich das anfühlt und Annika gesehen hat: Die machen das auch dann brauche ich nicht so viel Angst zu haben.

Das Spritzen bei Annika selbst hat (wahrscheinlich weil wir innerlich darauf vorbereitet waren) gut geklappt. Die erste Zeit wollte sie nur im Oberschenkel gespritzt werden, später dann nur noch am Bauch.

**Zu dem Zeitpunkt, als feststand, dass Annika einen Wachstumshormonmangel hat, haben wir die Familie und den Kindergarten mit einbezogen.** Von der Familie bekamen wir größtenteils Verständnis, teilweise aber auch Kritik und Unverständnis „wie wir es wagen könnten, dem lieben Gott ins Handwerk zu pfuschen“ oder „Das kommt schon noch, stellt Euch nicht so an!“ Die häufigen Erklärungen und Diskussionen waren teilweise sehr nervig und anstrengend. Vom (integrativem) Kindergarten bekamen wir hingegen jede mögliche Unterstützung.

**Wir haben intuitiv (auch vor der Diagnose) immer versucht, sie an ihrem Alter und nicht an der Körpergröße zu messen.** Hilfsmittel haben wir, wo sie nötig waren, eingesetzt, Annika aber nicht „in Watte gepackt“. Auf Fragen haben wir offen reagiert und in Ruhe erklärt.

**Bei der Einschulung war Annika das erste Mal bewusst, dass sie „anders“ ist.** Die ersten beiden Jahre in der Grundschule waren nicht immer schön, ihre Freunde aus dem Kindergarten standen ihr glücklicherweise meistens zur Seite. Die erste große Herausforderung war die Klassenfahrt in der 3. Klasse. Wir haben ab Bekanntwerden der Klassenfahrt, offen mit Annika geredet und sie motiviert, beim Spritzen mehr mitzuhelfen, so dass sie es bis zur Klassenfahrt alleine erledigen konnte. Das hat auch relativ gut geklappt. Für die Klassenfahrt selbst haben wir ihr (und den Lehrern) eine Liste zum Abstreichen mitgegeben. So fühlten sich alle Beteiligten sicher.

**Inzwischen ist Annika 12 und vom Längenwachstum altersgerecht. Nach der genauen Ursache für die nicht ausreichend gebildeten Hormone suchen wir jedoch immer noch.** Da Wachstumshormonmangel relativ selten vorkommt und äußerlich nicht zu erkennen ist, fehlt manchmal das Verständnis von der Außenwelt. Ein Austausch mit anderen Betroffenen ist wegen der geringen Anzahl an Erkrankten sehr schwierig.

*Sonja Eichelberg*