

# Report Hebammenarbeit



## AADC- Mangel

Warum die Diagnose  
wichtige Chancen bietet

# AADC-Mangel: Warum die Diagnose wichtige Chancen bietet

## Interview mit der Mutter eines von AADC-Mangel betroffenen Kindes

### ZUSAMMENFASSUNG

Es geht um Summer. Summer wurde im Jahr 2016 geboren. Summer heißt so, weil sie der Sonnenschein ihrer Eltern – der Familie M. – ist. Bei dem Mädchen wurde im Alter von 1,5 Jahren die sehr seltene Erbkrankheit AADC-Mangel (Aromatischer L-Aminosäure Decarboxylase-Mangel) diagnostiziert. Bis zur Diagnose war es jedoch ein langer Weg, über den ihre Mutter hier berichtet. Frau M. möchte, dass Eltern, die auch ein betroffenes Kind haben, wissen, dass sie nicht allein sind. Und sie möchte Eltern, deren Kinder trotz

auffälliger Symptome noch keine gesicherte Diagnose haben, dazu animieren, hartnäckig zu bleiben, bis eine Diagnose feststeht. Zudem fordert sie Ärzte auf, weiterzuforschen, wenn sich Eltern vorstellen, mit deren Kind „etwas nicht stimmt“. Sie bittet Ärzte, besonders auf den Stoffwechsel zu blicken und nicht zu stolz zu sein, den kleinen Patienten an Kollegen zu überweisen, wenn sie selbst nicht weiterkommen sollten.

**Frau M., manche Eltern sehen sich gegenüber der Diagnose einer Erkrankung, wie dem Aromatischen L-Aminosäure Decarboxylase-Mangel (AADC-Mangel), in einer machtlosen Position. Warum ist eine möglichst frühe Diagnose des AADC-Mangels für betroffene Kinder jedoch so immens wichtig?**

Eine frühzeitige Diagnose ist in vielfacher Hinsicht für das betroffene Kind, aber auch für seine Familie essenziell. Einer der wichtigsten Aspekte ist sicher, dass nur eine bestätigte korrekte Diagnose gezielte Maßnahmen ermöglicht. Für die gesamte Familie bedeutet eine frühe Diagnose außerdem die Chance, die Zukunft besser planen zu können und auch diverse Hilfsangebote zu nutzen. Weiterhin bedeutet die Diagnose Sicherheit und endlich Gewissheit – und damit die Möglichkeit, schneller helfen zu können.

**Nicht selten müssen Eltern bis zur Diagnose des AADC-Mangels eine Odyssee von Arzt zu Arzt hinnehmen, in der nicht nur wertvolle Zeit verstreicht, sondern evtl. auch unnötige Untersuchungen an ihrem Kind erfolgen. Können Sie beispielhaft schildern, wie der Weg Ihres Kindes bis zur Diagnose des AADC-Mangels verlief? Welche Symptome haben Sie bei Ihrer Tochter festgestellt?**

In der Tat kommt es häufig vor, dass Eltern mit ihren Kindern über Monate, manchmal Jahre von Tür zu Tür verwiesen werden, bis die Diagnose des AADC-Mangels feststeht.

Unsere Tochter ist im Jahr 2016 geboren. Nach der Geburt konnte sie sogar den Kopf halten und alles fing normal an. Bei jeder Untersuchung fragte ich, ob alles in Ordnung sei, und mir wurde bestätigt, dass alles normal sei. Unser Umfeld hat uns darauf aufmerksam gemacht, dass etwas mit ihr nicht stimmt, da sie mit 3 bis 4 Monaten im Vergleich zu anderen Kindern hinterher war. Sie wollte nicht spielen oder aktiv nach Gegenständen greifen. Als die Ärztin darauf angesprochen wurde, erhielten wir die Antwort, dass es normal sei und manche Kinder einfach in der Entwicklung verzögert seien. Beim Wechsel zu einem anderen Pädiater wurde eine Verspannung festgestellt, woraufhin eine Physiotherapie (Vojta) rezeptiert wurde. Wir stellten fest, dass unsere Tochter sich nicht gerne von anderen Personen anfassen ließ. Wenn sie von uns z. B. auf den Arm genommen werden wollte, schrie sie so lange, bis sie die Luft anhielt. Wir mussten mehrfach den Krankenwagen rufen und wurden ins Krankenhaus gebracht. Auch hier wurden wir nach ein paar Untersuchungen getröstet, dass alles in Ordnung sei.

### AADC-MANGEL – EIN SCHWERWIEGENDER GENDEFEKT

- Sehr seltene, folgenschwere genetische Erkrankung, die aktuell nicht heilbar ist
- Aufgrund einer Genveränderung (Mutation) werden wichtige Signale im Nervensystem nicht mehr transportiert, weil die entscheidenden Botenstoffe nicht oder nur in zu geringen Mengen produziert werden. [1]
- Mögliche Folgen: Muskelhypotonie, Bewegungsstörungen, unwillkürliche Augenbewegungen (okulogyre Krisen), Entwicklungsverzögerungen, autonome Störungen (z. B. übermäßiges Schwitzen, verstopfte Nase). [1–3]
- Eine frühe Diagnose kann helfen, die Versorgung und Behandlung der Patienten mit AADC-Mangel zu verbessern. [1, 2, 4]
- Weitere Informationen online unter [www.aadc-mangel.de](http://www.aadc-mangel.de)

Alle U-Untersuchungen wurden durchgeführt. Summer ist erst bei der U4 richtig auffällig geworden. Zuerst dachten wir an einen Impfschaden. Denn einige Symptome begannen sich nach der 6-fach-Impfung zu häufen.

Rückblickend sind folgende Symptome aufgefallen:

- auffälliges Schauen nur nach unten (ab dem 3. Lebensmonat)
- verdickte Zunge und aufstehender Mund (dadurch schweres Atmen)
- starke Schläffheit (ab dem 5. Lebensmonat)
- kein Greifen nach Gegenständen oder z. B. den Haaren oder Händen der Eltern
- okulogyre Krisen (Beginn mit ca. 1,5 bis 2 Jahren)  
– eine okulogyre Krise ist das unwillkürliche Verdrehen der Augen nach oben
- auffällig verstopfte Nase
- deutliche Entwicklungsverzögerung
- starkes Schwitzen
- sehr dünn

Unsere Tochter hat zwar öfter gequengelt, war aber kein Schreikind im eigentlichen Sinne, bis auf die Momente, in denen sie die Luft anhielt, um Aufmerksamkeit zu erhalten. Das ging 1,5 Jahre lang so.

Um den Symptomen auf den Grund zu gehen, werden von ärztlicher Seite oftmals viele Blutuntersuchungen oder bildgebende Verfahren vorgenommen, um z. B. Stoffwechselerkrankungen auszuschließen oder um organische Ursachen aufzudecken. Für die Eltern bedeutet dies: immer wieder zahlreiche Termine, die den Alltag durchkreuzen und auf die sie mitunter lange warten müssen. Die häufigen und z. T. schmerzhaften Untersuchungen hinterlassen bei den Kindern Spuren und auch die Eltern erleben manchmal einen seelischen Konflikt: Auf der einen Seite möchten sie wissen, was ihrem Kind fehlt, auf der anderen Seite haben sie das Gefühl, die ergebnislosen Untersuchungen vor sich und ihrem Kind rechtfertigen zu müssen.

Bei unserem Kind wurden diverse Untersuchungen durchgeführt, Hirnwasser-, Blutuntersuchungen und MRT. Das Ergebnis lautete, Summer sei entwicklungsverzögert. Und es gäbe nichts, was man noch untersuchen könne. Wir suchten verschiedene Ärzte, ein Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ) und diverse Kliniken in Deutschland auf, bis wir auf einen super Arzt stießen, der erneut ein MRT durchführte, Blutuntersuchungen machte und das Hirnwasser untersuchte. Für das MRT musste Summer in Narkose gelegt werden, da das Beruhigungsmittel nicht ausreichte. Wir hatten Angst, dass unsere Tochter nicht mehr aufwacht, wollten aber endlich Gewissheit haben. Der Arzt überwies



► **Abb. 1** Wenn diese Symptome bei einem Kind auffallen, sollte der Kinderarzt dazu angesprochen werden.

uns an ein Universitätsklinikum. Hier sollten wir vorstellig werden und einen weiteren Bluttest vornehmen lassen. Dieser offenbarte dann die Diagnose des AADC-Mangels. Bis zur Diagnose hat es also 1,5 Jahre gedauert.

**Betroffene Kinder und Eltern sind ohne sichere Diagnose auf sich gestellt und haben keine Möglichkeit, sich etwa über Austausch mit anderen Betroffenen, Selbsthilfegruppen oder psychosoziale Beratungsstellen Hilfe zu holen. Wie beschreiben betroffene Familien ihre Partnerschaft und ihr Familienleben in der Zeit bis zur Diagnose?**

Diese Zeit stellt die ganze Familie auf eine harte Probe und ist anstrengend. Zum einen sind da die häufigen Arzttermine. Wir sind beide berufstätig, müssen beruflich viel reisen und arbeiten mit Schulkindern. Die Planung der Arztbesuche und Physiotherapie bedeutet viel Stress. Mit der Zeit haben Eltern manchmal das Gefühl, sich für die vielen Arzttermine rechtfertigen zu müssen. Das ist schwierig, wenn die Untersuchungen ohne Ergebnis bleiben. Wir haben kein 2. Kind. Wir haben uns bewusst dagegen entschieden aus Angst, dass es auch AADC-Mangel haben könnte. Hat eine Familie mit einem von AADC-Mangel betroffenen Kind noch andere, aber gesunde Kinder, kann es schnell passieren, dass diese in der Situation zu kurz kommen – oder die Eltern ein schlechtes Gewissen haben, weil sie sehen, dass ihr „Sorgenkind“ sehr im Mittelpunkt steht. Solange die Eltern nicht wissen, warum ihr Kind sich nicht altersgemäß entwickelt, fragen sie sich schlimmstenfalls sogar, ob sie selbst etwas falsch gemacht haben. All dies ist auch für die Partnerschaft sehr belastend und lässt wenig Raum, sich als Paar zu erleben. Solange wir keine Diagnose hatten, stand immer der Vorwurf im Raum, ob man zu wenig getan hat oder nicht doch alle Krankenhäuser in Deutschland hätte um Rat fragen sollen. Auch nach der Diagnose

haben wir unsere Tochter immer auf unseren Reisen dabei. Sie steht für uns an erster Stelle.

### Welchen Wert spielt die Diagnose für die Psyche betroffener Familien?

Die Diagnose trifft die Familien tief. Einerseits ist man erleichtert, endlich zu wissen, was ist und nicht mehr im Ungewissen zu sein. Dies ist gut zu hören. Nicht gut zu hören ist, was die Krankheit mit sich bringt. Die Aufklärung über das Krankheitsbild war hart. Die Ärzte haben keine Hoffnung gemacht und das Schlimmste erzählt. Aber die Diagnose kann insofern Erleichterung schaffen, da nun konkrete Schritte für die Therapie geplant werden können. Am wichtigsten erscheint uns aber der Aspekt, dass sich die Eltern und ihr erkranktes Kind nicht mehr allein fühlen müssen. Es gibt andere Familien mit dieser Krankheit. Nur sie verstehen wirklich, wie man sich fühlt. Man ist nicht mehr so machtlos und kann etwas tun. Ich wünsche mir, dass man sich noch mehr mit anderen Betroffenen austauschen kann. Da die Krankheit so extrem selten ist, ist es nicht einfach, andere Familien zu finden. Und es gibt Sicherheit, einen Arzt an der Seite zu wissen, dem man vertraut und der mit Rat und Tat hilft. Zusammengefasst kann man sagen: Die Möglichkeiten, betroffene Familien psychisch und sozial zu unterstützen, setzt eine Diagnose voraus.

Durch die Diagnose haben wir auch eine Lösung gefunden, mit den Atemstillständen von Summer umzugehen. Wir mussten lernen, dass sie diese selbst aus-

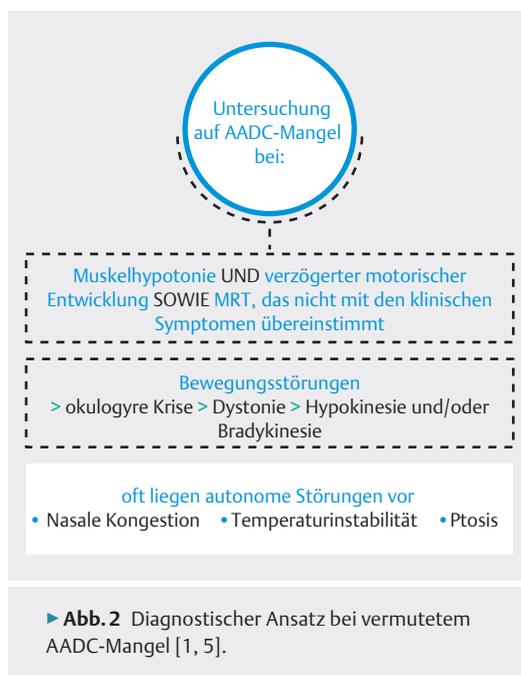
löst, um Aufmerksamkeit zu erhalten. Wir durften also nicht direkt reagieren, dann begann sie wieder selbstständig zu atmen. Es war am Anfang sehr hart, das durchzuziehen, mit der Angst umzugehen und sein Kind so zu sehen. Aber es hat nach dem 3. Mal des „Ignorierens“ bereits gefruchtet und sie hat normal geatmet.

### Worin bestehen auch gerade für Eltern die Chancen der Diagnose?

Eltern müssen damit fertigwerden, dass ihr Kind an einer progredient verlaufenden Erkrankung leidet. Je früher sie die Möglichkeit haben, sich damit auseinanderzusetzen, desto besser können sie in diese Situation hineinwachsen. Auch die Möglichkeit, die Zukunft bewusst zu planen, ist ein sehr wichtiger Punkt und gibt den Eltern das Gefühl von Selbstbestimmtheit. Dazu gehört z. B., die Zeit mit ihrem Kind ganz bewusst zu gestalten und zu erleben. Auch medikamentöse Hilfe ist eine große Erleichterung, die man erst einleiten kann, wenn die Diagnose feststeht. Durch die Einstellung auf diverse Medikamente, die Summers Stoffwechsel fehlten, begann sie, sich ruckartig zu bewegen. Sie schlug mit Armen und Beinen und powerte nur. Ihr Körper machte Bewegungen, die ihr Kopf nicht wollte. Sie konnte nie Muskeln aufbauen. Aber es wird besser und wir sind dankbar, dass es ihr im Vergleich zu anderen betroffenen Kindern gut geht. Sie kann z. B. allein schlucken und benötigt keine Sonde. Sie kann jetzt den Kopf halten. Und sie bewegt sich. Sie macht gute Fortschritte. Ich möchte helfen. Ich möchte anderen Betroffenen mein Wissen und meine Erfahrungen weitergeben.

### Über eine schwerwiegende Erkrankung des eigenen Kindes im täglichen Umfeld zu sprechen, kann für betroffene Eltern ein Hemmnis sein. Welche Vorteile hat es für betroffene Familien, über die Erkrankung und die Bedürfnisse ihres Kindes zu informieren?

Wir hatten besonders Angst vor dem Wort „behindert“. Für uns war das schlimm. Wir hatten eine Vorstellung im Kopf, was „behindert“ bedeutet. Als der Arzt uns mit der Diagnose mitteilte, dass unsere Tochter eine Behinderung hätte, brach eine Welt zusammen. Er erklärte aber, dass Behinderung bedeute, sein Leben lang auf Medikamente angewiesen zu sein. Mit dieser Erklärung konnten wir gut leben. Manchmal hat man das Gefühl, wenn andere Personen Summer anschauen, dass sie sofort merken, „da stimmt etwas nicht“. Aber dieses Gefühl kann auch nur in unseren Köpfen sein. Wahrscheinlich schauen die Menschen nur, weil Summer so ein Sonnenschein ist.



Oft ist die Sorge von Eltern, dass die schwerwiegende Erkrankung ihres Kindes zu einer Stigmatisierung führt, einerseits nicht ganz unberechtigt, andererseits glauben wir, dass die Situation für alle Beteiligten schwieriger ist, je weniger miteinander kommuniziert wird. Ein offener Umgang mit der Krankheit hilft auch dem Umfeld, seine Hemmschwelle zu überwinden und offene Fragen zu stellen. Ein gut informiertes Umfeld ist die Basis, um das Kind im Alltag gut zu unterstützen.

### Was wünschen Sie sich?

Wir möchten ein normales Leben führen. Ich möchte anderen Eltern mit Kindern, die auch mit AADC-Mangel leben, Mut machen und zurufen: Ihr seid nicht allein! Ich möchte, dass Ärzte an die Krankheit denken, dass sie die Bedenken der Eltern nicht als Kleinigkeit abtun und dass sie weiter forschen, bis die Diagnose bestätigt ist. Auch ist es wichtig, dass der Arzt weiß, was genau beim Stoffwechsel des Patienten fehlt.

Abschließend möchte ich betonen, dass Summer unser ganzes Glück und unser ganzer Stolz ist!

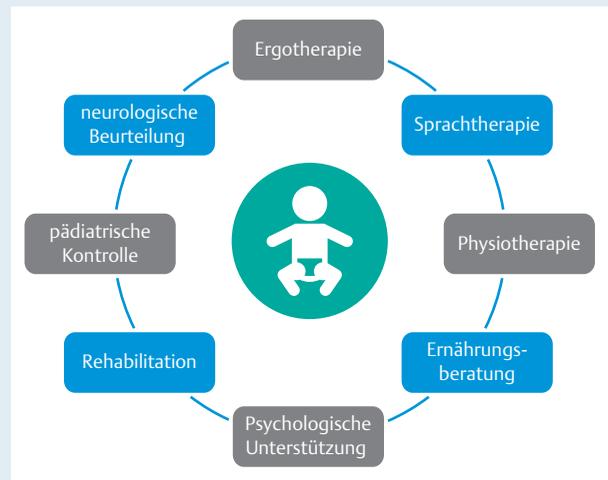
### Herzlichen Dank für das offene und freundliche Gespräch!

Das Interview führte Kristina Kempf.

### Literatur

- [1] Wassenberg T et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12 (1): 12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z.
- [2] Brun L et al. Neurology. 2010; 75 (1): 64-71
- [3] Pons R et al. Neurology 2004; 62 (7): 1058-1065
- [4] Manegold C et al. J Inherit Metab Dis. 2009; 32 (3): 371-380
- [5] Garcia-Cazorla A et al. Mitochondrion. 2008; 8 (3): 273-278

Ein multidisziplinärer Ansatz ist ein wesentlicher Bestandteil der Behandlung von Patienten mit AADC-Mangel, um mögliche Entwicklungsstufen zu erreichen und zusätzlichen Komplikationen vorzubeugen. [1]



► **Abb. 3** Die Behandlung von AADC-Mangel erfordert einen multidisziplinären Ansatz [1]

### Impressum

#### Report Hebammenarbeit

AADC-Mangel  
Oktober 2020  
ISSN 2625-6886

Dieser Report Hebammenarbeit ist der Zeitschrift Die Hebamme beigelegt. Diese Ausgabe des Reports Hebammenarbeit entstand mit freundlicher Unterstützung der PTC Therapeutics Germany GmbH.

Die Beilage erscheint außerhalb des Verantwortungsbereiches von Herausgeber, Schriftleitung und Redaktion der Zeitschrift Die Hebamme.

#### Verlag

© 2020. Thieme. All rights reserved.  
Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14,  
70469 Stuttgart, Germany

#### Für den Verlag

Joachim Ortleb  
E-Mail: Joachim.Ortleb@thieme.de

#### Vertrieb

Petra Beutler  
E-Mail: Petra.Beutler@thieme-media.de

#### Satz

Fotosatz Buck, Kumhausen

#### Druck

W. Kohlhammer Druckerei + Co. KG, Stuttgart

#### Titelbild

© Thaut Images – stock.adobe.com

# MUSKELHYPOTONIE BEI KINDERN?

## KÖNNTE ES EIN AADC-MANGEL SEIN?

### Die häufigsten Symptome sind:<sup>1-3</sup>

- › Muskelhypotonie
- › Entwicklungsverzögerungen
- › Bewegungsstörungen
- › Okulogyre Krise
- › Nasale Kongestion



Erfahren Sie mehr auf: [www.aadc-mangel.de](http://www.aadc-mangel.de)

**Referenzen:** 1. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. *J Inherit Metab Dis.* 2009;32(3):371-380. 2. Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z. 3. Brun L, Ngu LH, Keng WT, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Neurology.* 2010;75(1):64-71.

©2020 PTC Therapeutics. PTC2001KK267