

Ich bin Mila – und ich habe einen sehr seltenen Gendefekt

Zuerst schien es sich nur um eine Entwicklungsverzögerung zu handeln. Dann knickte die kleine Mila bei Tisch plötzlich weg, als ob sie mitten beim Essen eingeschlafen wäre. Später kamen Sprach- und Sehschwierigkeiten, schließlich Wutanfälle ungeheuren Ausmaßes hinzu. Jahrelang konsultierten die Spielmanns Ärzte und Professoren, Psycho- und Physiotherapeuten, ohne dass es eine genaue Diagnose für ihre Tochter gegeben hätte. Das ist auch nicht verwunderlich. Die Elfjährige aus Oberursel leidet, wie die Spielmanns inzwischen wissen, unter einem extrem seltenen Gendefekt, dem „Syngap-Syndrom“. Und ist damit einer von bislang nur etwa 60 in Deutschland diagnostizierten Fällen.

VON SABINE MÜNSTERMANN

„Fotograf kommt, Fotograf kommt, Fotograf kommt.“ Mila kann ihre Aufregung nicht verbergen, und als der Fotograf durchs Gartentor tritt, nimmt sie ihn auch schon in Beschlag. „Fotograf da! Kamera. Batterie. Akku. Fotograf da. Rotes Auto.“ Um Mila gedanklich zu folgen, muss man ganz schön schnell sein. Denn während der Fotograf noch den Akku aus seiner Kamera holt, um ihn der Elfjährigen zu zeigen, zeigt die bereits auf sein Auto, dessen rote Farbe sie begeistert. Ebenso wie das Neongelb ihres Fahrradhelms, den sie zum Rollerfahren aufsetzt. Kaum auf dem Kopf, will sie auch schon losflitzen. Papa Georg und Mama Annett kommen kaum hinterher.

Auf den ersten Blick fällt es nicht auf, dass Mila mit ihren langen braunen Haaren und dem verschmitzten Lachen ein Handicap hat. Sie spricht für eine Elfjährige vielleicht in zu vielen kurzen Sätzen, ein Auge wirkt ein bisschen schief, aber sie rollert und juchzt und ist eben, wo nun mal ein Fotograf im Haus ist, einfach ein bisschen aufgeregt. Und auch ein bisschen trotzig. Warum soll sie die blöde Sonnenbrille aufsetzen? Wusch, reißt sie sie sich von der Nase, tritt auch noch mal kurz gegen ihren Roller und demonstriert, dass sie sauer ist. Die Eltern bleiben gelassen, aber konsequent. Mila muss ihre Sonnenbrille wieder aufsetzen. „Dieser Ausbruch ist noch gar nichts“, erklärt Mama Annett dann. „Wir haben Phasen, in denen Mila kneift und kratzt, beißt und tritt,

Spiegel zerschlägt, Hocker umwirft, Türen so lange auf und zu knallt, bis sie aus den Zargen krachen.“

Mila leidet an einem extrem seltenen Gendefekt, dem sogenannten Syngap-Syndrom. Das wurde erst 2009 entdeckt (siehe Info-Box), mithin gibt es bislang auch nur eine sehr überschaubare Zahl an wirklich diagnostizierten Fällen, um die 700 weltweit. Milas Eltern, die Spielmanns, wissen auch erst seit einem Jahr, dass Mila diesen Gendefekt hat. Der Diagnose vorausgegangen war eine jahrelange Ärzte- und Therapeuten-Odyssee. „Die Krankheit ist einfach noch zu unbekannt und unerforscht, als dass Ärzte sie gleich erkennen würden“, vermutet Annett Spielmann.

Mila wird im Februar 2010 geboren, ein süßes Würmchen, die Eltern überglücklich. Aber schnell merkt die Mutter, die als Erzieherin in einer Bad Homburger Kindertagesstätte arbeitet, dort unter anderem auch im Krippenbereich mit den ganz Kleinen, dass irgendetwas nicht stimmt. Mila hat große Trinkschwierigkeiten. Ihre Muskulatur ist zu schwach, um gestillt zu werden. Also wird aufs Fläschchen umgestellt. Mila trinkt jetzt zwar, erbricht aber häufig. Und ist sehr ruhig. Bewegt sich kaum. Erst mit acht Monaten dreht sie sich vom Rücken auf den Bauch. Die Pekip-Gruppe, eine Mutter-Kind-Krabbelgruppe für die Aller kleinsten, verlässt Annett Spielmann schnell wieder. „Ich konnte es nicht ertragen, zu sehen, dass sich alle anderen Babys bewegen, nur meines nicht.“

Stattdessen sucht sie die Hilfe einer Logopädin auf. Die, als Profi, entgegen der Freunde, die sagen, sie solle sich nicht sorgen, das „werde schon noch“, Mila sei sicher nur etwas entwicklungsverzögert und brauche nur „ein bisschen Unterstützung“, Klartext redet und erklärt, wie später auch die Ärztin im Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ), eine spezialisierte Einrichtung der ambulanten Krankenversorgung von Kindern und Jugendlichen in Frankfurt, dass Mila einen langen Weg vor sich haben werde.

Epileptischer Anfall beim Essen

Der längste Weg beginnt mit dem ersten Schritt. Den man nur gehen kann, wenn das Gehen auch funktioniert. Also werden handwerklich angefertigte Unterschenkel-Orthesen nach Gipsabdruck angeschafft, um Mila Halt zu geben. Mit drei Jahren kann sie laufen. Es wird auch eine Brille angeschafft, weil die Augen immer „wegzudriften“ scheinen. Hinzu kommen, damit verbrin-



Mila – hier mit ihrer Lieblingspuppe Laura-Marie, die wie sie selbst gehandicapt ist – leidet unter einem extrem seltenen Gendefekt, dem sogenannten Syngap-Syndrom.

FOTOS: JOCHEN REICHWEIN

gen die Spielmanns neben der Arbeit ihre Tage, Seh-Frühförderung, Reittherapie, Logopädie- und Physiotherapie-Termine, um Milas Muskulatur zu stärken, Ergotherapie, Termine mit der Frühförderstelle, um sowohl Milas geistige als auch ihre motorische Entwicklung zu unterstützen – denn sie kann nur schwer greifen. Ein Intelligenztest scheitert, weil die Kleine die Formen nicht in die Hand nehmen kann.

Ab und an sitzt Mila bei Tisch in ihrem Stuhl und scheint beim Essen einzuschlafen. Die Absenzen beunruhigen die Eltern immens. Die Ärzte machen ein MRT, eine Lumbalpunktion, ein EEG, um eine Epilepsie auszuschließen. „Aber am Ende kam das Ergebnis, dass sie Epilepsie hat.“

Was die Spielmanns damals allerdings noch nicht wissen: Milas

Form der Epilepsie heißt „Ess-Epilepsie“. Sie wird durch das Kauen ausgelöst. Der Anfall selbst wirkt nicht wie etwas, das man als Laie mit Epilepsie assoziiert: „Da flattern kurz die Augen, das Kind sackt ein bisschen weg und wirkt, als sei es eingeschlafen.“ Um andere epileptische Anfälle zu vermeiden, muss Mila draußen, in der Sonne, die Sonnenbrille aufsetzen.

Aber: Die Ess-Epilepsie, die ist eines der typischen Merkmale von Syngap-Patienten, ebenso wie Entwicklungsverzögerungen, geistige Behinderung, Schlafstörungen und Autismus. Alle diese Merkmale wurden bei Mila im Laufe der Jahre diagnostiziert.

„Jedes einzelne bedeutete weitere Herausforderungen, Therapien und Arztbesuche, Neu-Organisation unseres Lebens. Aber was

das Leben wirklich schwer machte und macht, sind die Wutanfälle.“ Die Mila hat, seit sie zweieinhalb ist, die aber, je älter sie wird, an Massivität zunehmen.

Als Mila in die Schule kommt, eine Sehbehindertenschule in Friedberg, kann sie zum Beispiel nicht im Sammelbus mitfahren, weil sie die anderen Kinder mit ihren Ausbrüchen verschreckt.

Erst 2009 von einem kanadischen Mediziner entdeckt

Das Syngap-Syndrom ist laut Wikipedia eine sehr seltene angeborene Erkrankung mit dem Hauptmerkmal einer geistigen Behinderung, aber auch diversen anderen Handicaps wie Epilepsie – vor allem ausgelöst durch die Kaubewegung beim Essen –, Entwicklungsverzögerungen sowohl geistig als auch motorisch, Schlafstörungen, Autismus und Wutanfällen. „Letztere werden dadurch ausgelöst, dass der zu wenig im Gehirn der Betroffenen produzierte Syngap-Botenstoff für permanente Erregungszustände sorgt, die Kinder alle Eindrücke ungefiltert aufnehmen und immer unter Strom stehen – und Strom muss sich bekanntlich irgendwann entladen“, erklärt Annett Spielmann, Mutter der von Syngap betroffenen, elf Jahre alten Mila.

Zugrunde liegt dem Gendefekt eine Mutation des Syngap1-Gens, es befindet sich auf dem kurzen Arm des sechsten Chromosoms, kann also auch nur über einen Gentest diagnostiziert werden. Erstmals entdeckt hat die Genmutation der kanadische Mediziner Dr. Jacques Michaud von der University of Montreal, und zwar im Jahr 2009. Er wies erstmals auch den Zusammenhang zwischen dem Gen und den diversen Ausprägungen bei den betroffenen Kindern auf. Seitdem sind in Deutschland etwa 60, weltweit etwa 700 Fälle wissenschaftlich nachgewiesen.

Weil es sich um eine solch kleine Gruppe handelt, ist die Krankheit auch noch so unerforscht. „Und



Wenn die Sonne scheint, muss Mila, hier mit ihren Eltern Annett und Georg Spielmann, eine Sonnenbrille aufsetzen – wegen der Epilepsie.

Sie muss im Einzeltaxi gebracht werden. Auch daheim ist ihre plötzlich auftretende, massive Wut kaum unter Kontrolle zu bringen. Was dazu führt, dass die Mutter sie nicht mehr wie früher mit zum Einkaufen mitnehmen kann. Was dazu führt, dass Mila daheim erst recht ausflüppelt. „Es gab Phasen, da hatte ich jede Menge Bissspuren am Oberarm und mein Mann blaue Flecken von Milas Tritten am Bein und im Gesicht“, sagt Annett Spielmann. „Wir waren wirklich hilflos und wussten uns keinen Rat mehr, die diversen Verhaltenstherapien waren hier an ihre Grenzen gelangt.“

Viele Symptome, eine Diagnose

Sie beschließen, Mila weiteren Tests zu unterziehen, und zwar im Epilepsiezentrum Kehl-Kork. Erzählen dem dortigen Mediziner von Milas jahrelanger Odyssee, ihrer geistigen Behinderung, dem Autismus, den Schlafstörungen, der Epilepsie, den Wutausbrüchen. „Und der Arzt sagte, er habe von einem seltenen Gendefekt gehört, in dessen Bild all diese Symptome passten, er werde Mila darauf testen“, erinnert sich Annett Spielmann und auch, dass sie „heulend an des Arztes Tisch saß“, als sich die Vermutung bestätigte. „Ich war nicht nur ob der Diagnose ergriffen – denn Syngap bedeutet, dass Mila, zumindest nach dem heutigen Stand der Wissenschaft, nie ein selbstbestimmtes Leben wird führen kön-

nen. Ich war auch deswegen so ergriffen, weil ich endlich wusste, was Mila fehlt – wir haben zehn Jahre lang untersucht, untersucht und untersucht, ohne genau zu wissen, was eigentlich los ist.“

Diese Ungewissheit, die möchten die Spielmanns anderen ersparen – das ist der Grund, warum sie ihre Geschichte erzählt haben. „Die Krankheit mag unerforscht sein, aber ich bin sicher, es gibt noch viele andere Eltern mit Kindern, die ähnliche Symptome wie Mila haben und die gar nicht wissen, was sie tun sollen. Damit die nicht von Pontius zu Pilatus rennen müssen, haben wir uns entschieden, das alles zu erzählen“, sagen Annett und Georg Spielmann. Aber auch, um Mut zu machen: „Mila musste Unglaubliches erdulden, und ja, das Leben mit ihr ist wahrlich eine Herausforderung“, sagt Annett Spielmann. Aber: „Mila ist auch eine unglaubliche Kämpferin und zeigt mit jeder neuen Fertigkeit, die sie lernt, dass sich der Kampf lohnt. Dass ein autistisches, geistig behindertes und körperlich beeinträchtigtes Mädchen, das Epilepsie hat, Mountainbike-Touren mit seinem Vater unternimmt, stundenlang auf dem Trampolin hüpfert und mit großer Begeisterung reitet, das würde man ja eigentlich nicht für möglich halten. Aber genau so ist es.“

Und was kommt als Nächstes? Das müssen die Eltern gar nicht sagen. Mila zerrt am Block der Journalistin: „Stift schreiben. Da lesen. Da Mila.“ Stimmt. Da steht „Mila“ auf dem Papier.

genau das sollte sich ändern, denn sicher gibt es noch viele Eltern mit nicht diagnostizierten Kindern und auch Kinderärzte, die für die Krankheit sensibilisiert werden müssen“, sagt Spielmann. Sie und ihr Mann Georg haben sich einer Elterngruppe angeschlossen, die nicht nur Betroffenen hilft, ihre Sorge und Nöte zu teilen und sich gegenseitig zu unterstützen, sondern die auch etwas bewirken will, damit Geld für die Forschung zusammenkommt. Wer mehr über die Syngap-Elternhilfe wissen will, klickt auf www.syngap.de. Weitere Infos gibt es auch auf leonandfriends.org. Dort werden auch Spenden gesammelt, um Syngap-Patienten und Menschen mit anderen seltenen Gen-Defekten ein besseres Leben zu ermöglichen. Außerdem sollen so, steht auf der Homepage, „die Forschung auf diesem Gebiet“ vorangetrieben werden und „mögliche Heil- und Therapiemethoden“ ausgelotet und Betroffene untereinander vernetzt werden. Wer spenden möchte, kann dies auf das Spendenkonto Leon and Friends e.V., Bankinstitut Saalesparkasse, IBAN DE 67 8005 376218940956 22, BIC NOLA-DE21HAL tun. Knapp 3000 Unterstützer gibt's bereits. Und wer sehen möchte, wie die kleine Mila sich zum Beispiel bei der Reittherapie macht, der klickt auf Facebook unter „Mila – ich hab Syngap, na und?“. Wer Kontakt zu den Spielmanns aufnehmen möchte, kann das per E-Mail an annett.spielmann@yahoo.de tun.

sbrn



Schaukeln im heimischen Garten in Oberursel ist für Mila ein großes Vergnügen.



Kaum zu glauben, dass Mila erst mit drei Jahren laufen konnte. Heute flitzt sie ihren Eltern mit dem Roller ratzfatzt davon.