

Manchmal führen höchst ungewöhnliche Begegnungen zur richtigen Diagnose. So geschah es bei einem achtjährigen Jungen, der vor einiger Zeit mit seinen Eltern zum ersten Mal in meine Sprechstunde kam. Ich erfuhr seine Geschichte: Schon als Baby war er aufgefallen, er wollte kaum trinken, nahm nur langsam an Gewicht zu. Spät begann er, zu sitzen und zu laufen, mit dem Sprechen tat er sich schwer. Bald bemerkten die Ärztinnen und Ärzte, dass der Junge schwerhörig war. In der Schule konnte er sich kaum konzentrieren und war mit dem Unterrichtsstoff überfordert, was dem empfindsamen, freundlichen Jungen zu schaffen machte. Zunächst hatten Kolleginnen und Kollegen bei ihm als Baby eine Gedeihstörung vermutet, doch alle Versuche scheiterten, dem Kind mehr Nahrung einzuflößen. Auch eine Zöliakie kam infrage, eine Unverträglichkeit gegen das Klebereiweiß Gluten, das in vielen Getreidesorten vorkommt. Doch fanden sich in der Blutuntersuchung keine dafür typischen Antikörper. Da der Junge auch an Bauchschmerzen litt, wurde eine Magen-Darm-Spiegelung durchgeführt, um nach einer chronischen Darmentzündung zu suchen, ohne besonderes Ergebnis. Auch eine angeborene Darmverdringung lag bei ihm nicht vor.

Da der Junge vor allem nachts über Schmerzen in den Gliedern klagte und oft weinte, suchten die Eltern einen Orthopäden auf, um Knochenfehlstellungen auszuschließen. Auch eine rheumatische Erkrankung kam dafür infrage, doch fanden sich bei dem Patienten keinerlei Entzündungszeichen. Zudem können Gliederschmerzen das erste Symptom von Blutkrebs sein, einer Leukämie. Auch das konnten die Medizinerinnen und Mediziner jedoch glücklicherweise ausschließen.

Über Jahre hinweg fühlten sich die Eltern mit ihren Problemen alleingelassen,

mussten sich von Verwandten und Bekannten anhören, dass sie ihr Kind angeblich falsch ernährten oder schlecht erzogen. Der Junge tat sich schwer, die Gefühle anderer Menschen zu lesen und eigene auszudrücken. An Autismus litt er nicht, das war bereits geprüft worden.

Erst besagte Begegnung sollte das Leben der Familie verändern. In jenem Sommer bevor ich den Jungen kennenlernte, sprach eine fremde Frau die Eltern auf der Straße an. Ob ihr Sohn vielleicht an dem Noonan-

Syndrom leide? Mutter und Vater waren ratlos, von dieser Erkrankung hatten sie noch nie gehört. Auf Anraten der Dame, die selbst ein Kind mit jenem Leiden hatte, ließen sie jedoch eine Genanalyse durchführen. Tatsächlich: Ihr Sohn litt am Noonan-Syndrom, an einer der häufigsten genetisch bedingten Erkrankungen überhaupt. Schätzungen zufolge kommt eines von 1000 bis 2500 lebendgeborenen Kindern damit zur Welt. Inzwischen sind 20 Gene bekannt, die zu dem Syndrom in

verschiedenen Ausprägungen führen.

Als die Familie zu mir kam, fiel mir sofort das typische Aussehen des jungen Patienten auf: Die Ohren setzten sehr tief am Kopf an, die Augen standen sehr weit auseinander, und die Augenlider hingen etwas herab. Die Eltern hatten mich aufgesucht, um sich von mir beraten zu lassen. Seit fast 20 Jahren betreute ich Kinder mit Noonan-Syndrom und weiß daher, wie wichtig es für Familien ist, ihre Sorgen mit einem Arzt oder einer Ärztin besprechen zu können. Ich erklärte ihnen, dass ihr Sohn vieles lernen werde, aber dafür länger brauchen würde als andere Kinder. Auch empfahl ich, eine Psychotherapie mit dem Jungen zu beginnen, damit er sein eigenes Gefühlsleben und das anderer besser verstehen lernt. Im Gegensatz zu den meisten Betroffenen hatte der Junge eine fast normale Körpergröße und litt auch nicht unter einem Herzfehler, brauchte hierzu keine weitere Therapie. Ich nahm mir vor, in Fachartikeln und Vorträgen vermehrt über das Noonan-Syndrom zu berichten. Damit künftig Eltern

nicht mehr so lange auf eine Diagnose warten müssen. ✨

DIE DIAGNOSE



Besondere Begegnung

Ein Kind hat oft Bauch- und Gliederschmerzen. Die Eltern müssen sich anhören, sie würden es falsch erziehen und ernähren. Bis ein Experte Rat weiß



Diese Woche: **Prof. Dr. Dr. Kees Noordam**, Pädiatrischer Endokrinologe, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrisch-Endokrinologisches Zentrum Zürich, Schweiz

Die Diagnose gibt es auch zum Hören: Der gleichnamige **Podcast** mit **stern**-Redakteurin Dr. Anika Geisler erscheint alle zwei Wochen – auf Audio Now (www.audionow.de), der Plattform der Bertelsmann Content Alliance, und auf Spotify und iTunes. Die Bücher mit jeweils 80 rätselhaften Patientengeschichten, „Die Diagnose“ und „Die Diagnose – neue Fälle“, sind erschienen bei Penguin, je 256 Seiten, 10 Euro