

[Markus Brotschi](#)

[Publiziert: 26.07.2024, 21:27](#)

Gentest: Noonan-Syndrom erst nach einem Jahr festgestellt

Hürden für genetische Untersuchung Nach einem qualvollen Jahr brachte der Gentest endlich Gewissheit

Die Krankheitssymptome ihres Kindes brachten die Eltern an den Rand der Erschöpfung. Erst auf ihren Druck wurde bei Theodora eine genetische Untersuchung angeordnet, bei der eine Erbkrankheit festgestellt wurde.



Monica R. wusste ein Jahr lang nicht, warum ihre Tochter Theodora dauernd erbrechen musste und an Muskelschwäche leidet.

Schon kurz nach Theodoras Geburt war für die Eltern klar, dass mit ihrer Tochter etwas nicht stimmt. Gleich nach der Entbindung musste das Mädchen mit Atemproblemen zur Beobachtung auf die Neonatologieabteilung im Spital Zollikerberg. Dort schrie Theodora ununterbrochen. «Ich hatte das Gefühl, aus jeder ihrer Körperzellen schreit es heraus», sagt Mutter Monica R. Alle im Spital seien froh gewesen, als sie nach Hause entlassen wurden.

Doch Ruhe kehrte dort nicht ein. Das Mädchen erbrach mehrmals am Tag. «Sie hat sich richtig ergossen», sagt Monica R. Über Monate hinweg ging das so weiter. «Nach dem Erbrechen war

Theodora jeweils richtig grau im Gesicht, weil sie so viel Flüssigkeit auf einmal verlor.» Für sie als Mutter sei es schier unerträglich gewesen, dass ihre Tochter bloss 30 bis 60 Gramm in zwei Monaten zugenommen habe. Im Kinderspital Zürich wurden die Eltern jedoch getröstet. Das Baby habe halt einen starken Reflux, damit müssten sie als Eltern leben. Und ein Arzt meinte, solange das Kind nicht abnehme, sei das in Ordnung.

Die Eltern standen in den ersten Monaten oft am Rand der völligen Erschöpfung, so fordernd waren die Betreuung und die Ungewissheit über die Ursachen der gesundheitlichen Probleme.

Dabei war die Schwangerschaft von Monica R. problemlos verlaufen, die pränatalen Tests förderten keinen Verdacht zutage. Einzig das viele Fruchtwasser vor der Geburt war ungewöhnlich. Und bei der Geburt sei Theodoras grosser Kopf etwas auffällig gewesen. Andere Anzeichen für eine genetisch bedingte Erkrankung nahmen die Eltern erst nach einigen Monaten wahr. Das Mädchen konnte den Kopf nicht heben und musste beim Tragen immer zusätzlich gestützt werden. Lange dachte Monica R., dass ihre Tochter durch das viele Erbrechen erschöpft sei, und führte die schlaffen Muskeln nicht auf den fehlenden Tonus zurück.

Erster Verdacht nach 6 Monaten

Den Verdacht, dass Theodoras Gesundheitsprobleme durch eine genetische Mutation ausgelöst werden, erwähnte ein Kardiologe erstmals nach sechs Monaten in einem Bericht an die Kinderärztin. Dabei blieb es vorerst. Die Initiative ergriffen schliesslich die Eltern. Auf deren Druck hin meldete der Kardiologe Theodora für die genetische Untersuchung an. Das finanzielle Risiko trugen die Eltern, denn der Test wird von der Grundversicherung nur auf Gesuch hin bezahlt. «Wir wollten nicht länger im Ungewissen sein und entschieden, den Gentest bereits vor einer Kostengutsprache durchzuführen.» Die Kosten von 3300 Franken wurden schliesslich von der Kasse zurückerstattet.

Fast ein Jahr nach der Geburt bestätigte das Testresultat den Verdacht, den die Mutter aufgrund ihrer Internetrecherche hegte: Theodora hat das Noonan-Syndrom, eine genetisch bedingte Erkrankung.

Für den Arzt Kees Noordam, spezialisiert auf das Noonan-Syndrom, zeigt Theodoras Beispiel, was im Umgang mit genetisch bedingten Erkrankungen bei Kindern im Schweizer Gesundheitssystem falsch läuft. In den Niederlanden, wo Noordam herkommt, würden genetische Untersuchungen im Säuglingsalter viel häufiger gemacht. Noordam arbeitet am Pädiatrisch-Endokrinologischen Zentrum Zürich (PEZZ). In Holland könne jeder Facharzt einen solchen Gentest verordnen. In der Schweiz müssten Ärzte zuerst eine Kostengutsprache einholen, und rund ein Drittel der Gesuche werde abgelehnt.

Kassengesuch enorm aufwendig

Isabel Filges, Präsidentin der Schweizerischen Gesellschaft für medizinische Genetik (SGMG), sieht die Kostengutsprache als grosses Hindernis. Spezialisierte Fachärzte wendeten 20 bis 30 Prozent ihrer Arbeitszeit für den Schriftverkehr mit den Kassen auf. Bis die Kostengutsprache vorliegt, vergehen oft Monate. Die SGMG plädiert deshalb dafür, dass bei Verdacht auf eine seltene Krankheit oder eine genetische Erkrankung wie das Noonan-Syndrom die genetische Diagnostik standardmässig von den Kassen bezahlt wird. So könne die Wartezeit für die Betroffenen verkürzt werden und die zielgerichtete Therapie frühzeitig beginnen. Die Befürchtung der Kassen, dass dann solche Untersuchungen zu häufig durchgeführt würden, hält

Filges für unbegründet. Den Fachärzten für medizinische Genetik sei es zuzutrauen, dass sie solche Tests nur bei entsprechender Indikation anordneten.

Noordam stellt auch bei den Ärztinnen und Ärzten eine Zurückhaltung gegenüber Gentests fest. Denn manche gingen davon aus, dass das Wissen um die genetische Ursache keinen Einfluss auf die Therapie habe. Doch gewisse Folgen des Noonan-Syndroms könnten mit frühzeitiger Behandlung gemildert werden. Etwa könne einer Herzmuskelverdickung vorgebeugt werden, die aufgrund des angeborenen Herzfehlers auftrete. Entscheidend ist das Wissen auch, weil das Noonan-Syndrom weitervererbt werden kann.

Noordam möchte das Bewusstsein bei den Spitälern sowie Haus- und Kinderärzten für das Noonan-Syndrom erhöhen. «Nicht immer sind sie mit den vielen Spielarten des Syndroms vertraut.» Dieses kann ein breites Spektrum von Erkrankungen hervorrufen, das von psychomotorischen Schwierigkeiten und Lernproblemen bis zu Wachstumsstörungen, Herzfehlern und Fehlsichtigkeit reicht.

Im Gegensatz zu Noordam stellt der Kassenverband Santésuisse eine stark steigende Zahl von Anträgen für genetische Untersuchungen fest, «die oft zu wenig zielgerichtet seien». Deshalb müssten die Vertrauensärzte die Notwendigkeit sorgfältig abklären, was aufwendig sei, sagt Sprecher Matthias Müller. Die Vorgabe der Behörden, wann ein Gentest bezahlt werden müsse, sei zudem unklar formuliert, sodass die Grenze zwischen medizinischer Notwendigkeit und Forschung verwischt werde. Die Folge seien unnötige Untersuchungen und stark steigende Kosten. Für sinnvolle, unkomplizierte Verbesserungen für die Patientinnen und Patienten seien die Krankenversicherer jedoch offen. «Denn es ist sehr wertvoll, wenn genetische Untersuchungen zu Diagnosen führen, die eine Therapie ermöglichen oder diese verbessern», sagt Müller.

Gentest brachte grosse Erleichterung

Für Theodoras Eltern brachte der Gentest eine grosse Erleichterung. «Endlich kannten wir die Ursache für die Leiden, und es wurde eine Prognose zur Entwicklung unseres Kindes möglich», sagt Monica R. Hilfreich sei zudem der Austausch mit anderen betroffenen Eltern. Klar ist für die gelernte Pflegefachfrau, dass der Gentest bei Theodora viel zu spät erfolgte. Ein Teil der unzähligen medizinischen Abklärungen bei Theodora sei gemacht worden, weil die Ursache der Gesundheitsprobleme nicht bekannt gewesen sei. Die Krankengeschichte von Theodora zeige, dass insbesondere bei den Behandlungen im Kinderspital der ganzheitliche Ansatz fehle. «Die einzelnen Spezialisten denken jeweils in ihrem Silo und tauschen sich nicht ausreichend mit den übrigen Spezialisten und Generalisten aus.»

Mittlerweile ist Theodora viereinhalb Jahre alt und kommt in einigen Wochen in den Kindergarten, der für sie eine Assistenzperson organisiert hat. Die Betreuung ist nach wie vor anspruchsvoll. Zum Glück kann sich die Familie eine Nanny leisten. Sonst käme sie kaum aus dem Haus, sagt Monica R. Das Mädchen liegt in seiner körperlichen und geistigen Entwicklung stark zurück.

Sie ist viel kleiner als Gleichaltrige. Auch leidet sie noch immer unter Muskelschwäche: Treppen steigen oder herumklettern kann sie nicht. Verstecken spielen mit anderen Kindern sei nicht möglich. Überhaupt nimmt sie von sich aus kaum Kontakt mit anderen Kindern auf. Gewisse Verhaltensmuster ähneln jenen autistischer Kinder. Das Mädchen ist sehr scheu, spricht wenig und reagiert auf Anforderungen oder Neues etwas «bockig», wie die Mutter sagt. Aber es gibt auch Lichtblicke: Langsam beginne sie sich für ihre Aussenwelt zu interessieren.