

Erfahrungsbericht einer Mutter über GLUT 1

Valerie wurde im Oktober 1998 geboren. Schwangerschaft und Geburt verliefen komplikationslos. Wir hatten unser erstes Kind bekommen, ein hübsches, properes Mädchen. Eine neue Welt tat sich auf. Wir waren überglücklich.

Am Heiligen Abend (!) 1998 wurden wir zum ersten Mal damit konfrontiert, dass „etwas“ nicht stimmt: Valerie war 2 1/2 Monate alt und ihr linker Arm krampfte aus heiterem Himmel! Es war ein klassischer so genannter „fokaler Krampfanfall“, wie er in jedem medizinischen Lehrbuch nachgelesen werden kann und wie ich ihn in meiner mehrjährigen beruflichen Tätigkeit als Ärztin an einer großen Universitätsklinik mehrfach auf der neonatologischen Intensivstation selbst hatte beobachten können. Erste Untersuchungen einschließlich EEG ergaben keine Auffälligkeiten. In der Folgezeit traten in zunehmender Häufung und Intensität neurologische Auffälligkeiten auf: immer wieder plötzliche Nickbewegungen, schwer beschreibbare „rollende“, Augenbewegungen - vor allem unter Einwirkung von Kältereizen - und eine für den Laien am einfachsten als „Lommeligkeit“, zu beschreibende, immer deutlicher werdende Herabsetzung der Muskelspannkraft. Da Valerie insgesamt aber sehr freundlich zugewandt und fröhlich war und (noch) keine eindeutige Entwicklungsverzögerung aufwies, begegneten wir bei immer wiederkehrenden ärztlichen Vorstellungen bei verschiedenen Spezialisten einem ungläubigen Blick und einer Verhaltensweise, die stets auf Beschwichtigung unserer Sorgen hinzuarbeiten schien. Einmal trat eine der für uns so beängstigenden rollenden Augenbewegungen in Gegenwart einer Kinderärztin auf. Ich dachte, jetzt werde man mir endlich glauben, dass unser Kind ein echtes neurologisches Problem hat. Mitnichten!!! Zu meinem höchsten Erstaunen schätzte die mir sehr gut bekannte und durchaus sorgfältige Kollegin die Augenbewegungen als alterstypische Erscheinung im Babyalter ein und tat es als völlig bedeutungslos ab. Einmal mehr fühlte ich mich machtlos. Ich war mir sowohl als Mutter wie auch als Ärztin ganz sicher, dass diese Erscheinungen ganz und gar nicht normal waren. – (Nachträglich betrachtet, konnte meine Kollegin damals fast nicht anders handeln, denn 1999 war GLUT1 weitgehend unbekannt. Gerade diese schwer zu beschreibenden Augenbewegungen sind aber ein typisches Symptom für GLUT1-Defekt.)

Mit etwa 5 Monaten war es dann soweit: unsere Ängste um unser Kind fanden eine traurige Bestätigung. An einem wunderschön sonnigen Samstagmorgen hielten wir zum ersten Mal ein bewusstloses, bleiches, zuckendes Baby in unseren Armen: der erste große Krampfanfall war da und er verlief wieder wie im Buche stehend.

Eine Welt brach zusammen.

In den kommenden Wochen häuften sich die kleineren neurologischen Auffälligkeiten und große Krampfanfälle traten auch in immer kürzeren Abständen auf. Und immer noch glaubte uns kaum einer der Kollegen, weil Valeries langsame Entwicklung zu dem Zeitpunkt immer gerade noch so im Rahmen der Lehrbuchnorm lag! Kinderärzte neigen dazu nach dem Prinzip „im Zweifel für den Angeklagten“, zu arbeiten. Es wurden zwar auf unser Insistieren hin viele Untersuchungen gemacht, aber je mehr unauffällige Ergebnisse wir in Händen hielten, desto mehr begegneten wir der beschwichtigenden Haltung, dass bis zu siebzig Prozent aller Krampfanfälle im ersten Lebensjahr ungeklärte Eintagsfliegen bleiben würden und dass unser Kind aufgrund der sonst „guten“, Entwicklung fast mit Sicherheit zu dieser Gruppe gehören würde. Wir fühlten uns immer mehr allein gelassen. Ich war mittlerweile wütend, denn wenn man mich schon nicht als Mutter richtig ernst nahm, so fand ich doch, dass man mir als Kollegin Glauben schenken sollte. Wenn schon eine Ärztin als Mutter keinen Glauben findet, wenn sie einen Krampfanfall, der alle Kriterien eines „Grand mal“, erfüllt auch als solchen betitelt, wie soll es dann all denjenigen gehen, die nicht medizinisch bewandert sind?! Um unsere Beschreibungen endlich belegen zu können und um nicht immer wieder mit der ungläubigen Haltung der Kollegen kämpfen zu müssen, kauften wir uns eine Videokamera und nahmen ein paar der „rollenden“, Augenbewegungen und einen großen Krampfanfall auf!

Mit neun Monaten „endlich“, wurde unsere Einschätzung, dass Valeries Entwicklung krankhaft verzögert ist, von unserem Kinderarzt bestätigt: freies Sitzen gehört zu den Fähigkeiten, die jedes gesunde Kind mit neun Monaten mindestens beherrscht, auch wenn es sich noch nicht von selbst aufsetzen können muss. Bei Valerie sollte auch mit 12 Monaten an freies Sitzen nicht zu denken sein. Eine Belastung, die sich Eltern eines sich gesund entwickelnden Kindes wohl kaum vorstellen können: das Kind will sehr wohl etwas erleben, denn so entwicklungsverzögert war Valerie ja auch nicht, als dass sie nicht Interesse an den verschiedensten Dingen gehabt hätte. Sie konnte sich aber nicht selbst dazu verhelfen. Valerie entwickelte sich immer mehr zu einem zappeligen und unruhigen, zugleich aber auch sehr lieben, freundlichen und zugewandten Kind, das, wann immer es wach war, auf dem Arm sein wollte. Der Zeitaufwand in ihrer Betreuung glich dem bei einem Kind mit etwa drei bis vier Monaten. Es war nichts aus der Hand zu bekommen und das mittlerweile beachtliche Gewicht von etwa neun Kilo, das man bei allen mobilen Verrichtungen im Haushalt auf dem Arm oder in der Tragevorrichtung hatte, verursachte Rückenschmerzen und zunehmenden Unmut. Wie beneidete ich nicht die anderen Mütter, die darüber jammerten, wie anstrengend es sei hinter dem sich prächtig entwickelnden, krabbelnden 7 1/2 Monate alten Sprössling her zu rennen, während er vergnügt und interessiert anfängt, die Welt zu erkunden! Bei uns fanden die Termine für Turnen nach Bobath inzwischen drei Mal in der Woche statt und es waren immer langsamer Fortschritte zu verzeichnen. Valerie zeigte zunehmend einen Ausdruck der „Entrücktheit“, in den Augen, als sei sie von einem anderen Stern.

Den Eindruck, dass ihre Probleme etwas mit der Nahrungszufuhr zu tun haben könnten, hatten wir bereits nach dem dritten großen Krampfanfall, denn alle Anfälle traten morgens nach besonders langer Essenspause auf, der erste nach der ersten durchgeschlafenen Nacht. Sie häuften sich später als Valerie immer öfter durchschlief. Die Konsequenz aus dieser Erkenntnis war für mich als Mutter, mich nicht über die wiedergewonnene Nachtruhe zu freuen, sondern sie zu fürchten und mir nachts gegen 2.30 Uhr den Wecker zu stellen, das Kind jede Nacht aufzuwecken, um es zu füttern: ich hoffte dem Anfall ausweichen zu können, indem ich sie nie nüchtern werden ließ. Ich selbst konnte danach immer schlechter wieder einschlafen.

Beruflich war ich auch wieder voll eingespannt, einschließlich anstrengender Nacht- und Wochenenddienste, da Valerie mit sieben Monaten abgestillt war und ich mich trotz dieser privaten Gesamtsituation nicht der Nachtdienste entziehen konnte. Auch wollte ich vor mir selbst nicht zugeben, dass die sich immer deutlicher abzeichnende neurologische Beeinträchtigung unserer Tochter zu einer Behinderung führen würde, die unser ganzes Leben umkrepeln sollte. Die Kollegen, die Valerie als (noch) normgerecht entwickelt bezeichneten und immerfort aus Ratlosigkeit beschwichtigten, halfen natürlich auch nicht gerade, die Situation klar zu stellen und eine Problemlösung herbeizuführen. Chronisch übernächtigt, ständig von Sorgen um Valerie geplagt, in der verbleibenden Freizeit von Untersuchungstermin zu Therapietermin mit einem immer schwerer werdenden Kind auf dem Arm, gelangte ich an den Rand meiner Kräfte. Die Beziehung zu meinem Mann kriselte natürlich auch immer mehr, der seinerseits ganz genauso in Sorge war. Anstatt in den wenigen verbleibenden Minuten eines übervollen Tages für einander da zu sein, stritten wir nur noch. Wo sollten denn auch noch Kapazitäten für Zuwendung und Gespräche übrig sein?

Die Zeit zwischen dem ersten Anfall am Heiligen Abend 1998 und der Diagnosestellung als Valerie ein Jahr alt war, war wie eine Spirale nach unten in jeder Hinsicht.

In der Hoffnung, unsere Beobachtungen könnten zu einer Diagnosefindung beitragen, hatte ich relativ früh mit einer tagebuchartigen Anamnesedokumentation begonnen und nahm diese zu einem stationären Aufenthalt zu stoffwechselfeldiagnostischen Zwecken in die Charité mit. Diese Angaben waren es dann auch, die Herrn Dr. A. von Moers im Rudolf-Virchow-Klinikum in Berlin auf die Idee brachten, Valerie auf das Vorliegen eines Glut1-Defektes hin zu untersuchen. Welch ein Glück, dass er von diesem Krankheitsbild überhaupt gehört hatte! Zu dem Zeitpunkt waren weltweit erst 32 Personen mit Glut1

diagnostiziert und die Erkrankung selbst bei vielen erfahrenen Neuropädiatern noch völlig unbekannt.

Wir hatten Angst vor der empfohlenen Untersuchung, denn nicht genug damit, dass dazu eine Nervenwasseruntersuchung erforderlich ist, nein – diese muss auch noch nüchtern erfolgen! Es fiel uns sehr schwer, diese Untersuchung zuzulassen. Durch sie wurde der Verdacht erhärtet und mittels einer aufwändigen Untersuchung im Blut konnte der GLUT1-Defekt schließlich bewiesen werden.

Die Diagnose war eine Erlösung: jetzt hörte das Tappen im Dunkeln auf. Wir lernten Doktor Klepper an der Universitätskinderklinik in Essen kennen, der uns ohne Video und noch vor Kenntnis der Krankengeschichte nach all den Symptomen fragte, mit denen wir eine Odyssee hinter uns hatten. Endlich fühlten wir uns an der richtigen Stelle. Wir wurden verstanden, er nahm sich Zeit, er ging auf alle Fragen ein und erklärte uns im ersten Kontaktgespräch so viel, dass nach Bestätigung der Verdachtsdiagnose durch sein Labor völlig klar war, welches Problem vorlag: Energiemangel im Gehirn. Es war auch klar was zu tun war: Ersatz des im Gehirn nicht aufnehmbaren Brennstofflieferanten Zucker durch einen anderen: den Ketonkörper.

Hoffnungsvoll, aber auch von der Sorge bewegt, wie das alles, was wir mittlerweile über die ketogene Diät gehört hatten, zu bewältigen sein würde, gingen wir am Tag nach Valeries erstem Geburtstag in die Klinik zur Einstellung auf die ketogene Diät.

Mit dem ersten Tag der Ketose war unser Kind wie umgewandelt: die Zappeligkeit, die Unruhe, die Nickbewegungen und der entrückte Blick verschwanden von einem Tag auf den anderen, die „rollenden„ Augenbewegungen waren wie weggeblasen.

Insoweit zeigte unsere Tochter einen für den Stoffwechseldefekt typischen Verlauf. Leider traten aber jetzt in dem Maße, wie Valerie nie dagewesene Eigeninitiativen in Richtung Robben ergriff, sich also körperlich belastete, Anfälle auf. Es war als ob ihr Gehirn immer noch bei Schwerstarbeit auf den schnell verwertbaren Zucker zurückgreifen würde, von dem nun aber unter ketogener Diät noch geringere Mengen zur Verfügung standen als zuvor schon. Dieses, nach kurzer Ruhepause sich allmählich einschleichende, neue Anfallsmuster steigerte sich bis hin zu vielen Anfällen am Tag. Wir zweifelten an der Richtigkeit der Diagnose GLUT1, denn normalerweise kann man bei Anfallsfreiheit unter ketogener Diät eine mehrfach-antiepileptische Therapie absetzen und muss nicht, wie wir es taten, schweren Herzens eine Therapie dieser Art ansetzen. Doch wie erstaunt waren wir nicht alle, als Valerie mit dem ersten ¼-chen einer Carbamazepintablette am 18.11.1999 schlagartig anfallsfrei war und es seither auch geblieben ist! Sie hat ein gutes Jahr einen Anfallshemmer in so niedriger Dosierung geschluckt, dass sie nie den therapeutischen Spiegel erreichte, bis auch sie, wie alle anderen GLUT1-Kinder, ohne Anfallshemmer weiterhin nur mit ihrer Diät behandelt wurde. Mittlerweile war die Diagnose auch am Chromosom 1 molekulargenetisch nachgewiesen.

Valerie machte ab diesem Tag Fortschritte, die dem Tempo eines gesunden Kindes im ersten Lebensjahr in etwa entsprachen.

Heute ist Valerie ein fröhliches, glückliches Kind, das herumrennt wie alle anderen Kinder, Klettergerüste erklimmt, Fahrrad (mit Stützrädern) fährt und schwimmen lernen will. Sie freut sich tierisch auf ihren fünften Geburtstag und die Vorschule im nächsten Jahr. Dass sie einen Stoffwechseldefekt hat, der bei Nicht- oder Fehlbehandlung zu schwerster körperlich-geistiger Behinderung führen kann, ist ihr heute kaum mehr anzumerken. Die ketogene Diät hat uns unser Kind und unser Lebensglück wiedergegeben. Wir haben wieder zu einander und zu einem normalen Leben zurückgefunden. Mit einer kleinen Einschränkung allerdings: einer von uns beiden hat seither immer maximal zur Hälfte arbeiten können trotz Volltags Kita-Betreuung.

Das extra Organisieren ihrer Malzeiten mitsamt allen notwendigen Berechnungen bedeutet auch nach vier Jahren trotz computerisierter Bearbeitung immer noch einen sehr großen Zeitaufwand.

ABER DER LOHNT SICH!!

Zum Schluss sei mir noch eine Empfehlung an all diejenigen, die vor Beginn einer ketogenen Diät stehen, erlaubt: erkundigen Sie sich unbedingt vor dem Start, wie viel Erfahrung die zuständigen Diätassistentinnen mit der ketogenen Diät haben. Für einen problemarmen, halbwegs angstfreien Start in diese Diät ist eine erfahrene Begleitung und Betreuung durch die Diätassistenten unabdingbar. Die Schulung der häuslichen Betreuungsperson/-en erfolgt nicht irgendwo und irgendwann durch irgendwen, sondern durch dieses Team und Sie nehmen auch von diesem Team ihren Basisrezeptsatz mit, auf dem Sie dann selbst aufbauen können und müssen.

Viel Glück!

September 2003