

Durchbruch



DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR OSTEOGENESIS IMPERFECTA (GLASKNOCHEN) BETROFFENE E. V.

4
2021

MEDIZIN

**Schwangerschaft
mit OI**

KAMPAGNE

**Initiative
einzigartig**

DIAGNOSE

**Wichtig für
Therapie und Teilhabe**

HERBSTTREFFEN

**Wiedersehensfreude
bei den Landesverbänden**



Eine Diagnose ist für Betroffene unabdingbar!

Die Diagnose ist nicht nur für den richtigen Therapieansatz wichtig. Ute Wallentin berichtet über einen besonderen Aspekt, der in ihrer ehrenamtlichen Beratung eine wichtige Rolle spielt. Ihr Text erschien erstmals im gemeinsamen Newsletter „Seltene Einblick“ der ACHSE.

„Hurra, ich weiß nun die Diagnose meiner ‚unheilbaren Erkrankung!‘“ Das trifft auf mich nicht zu, denn meine Diagnose bekamen meine Eltern, als ich, nach vier Frakturen, knapp drei Jahre jung war. Ich wuchs ganz selbstverständlich mit meinen „Glasknochen“ und, was nur wenige von uns haben, den schönen blauen Skleren um die Pupillen meiner Augen auf.

Für meine Mutter aber brach damals, 1966, eine Welt zusammen, denn man sagte ihr im nächsten Moment, dass auch sie Osteogenesis imperfecta (OI) habe und mir diese genetisch unheilbare Erkrankung vererbt hatte. Und sie war im siebten Monat schwanger.

Erst viel später, als wir beide Mitte der 80-er Jahre die Deutsche Gesellschaft für OI-Betroffene e. V. fanden bzw. mitgründeten, begannen wir zu begreifen, welch ein Segen die damals nur klinische Diagnose war.

Zwar gab es damals noch keine Behandlung der OI, aber die pure Aussage meiner Eltern, dass ich „Glasknochen“ habe, führte dazu, dass zumindest alle mich besonders vorsichtig anfassten und behandelten. Und damals wäre nie jemand auf die Idee gekommen, dass meine Eltern mich geschlagen oder misshandelt haben könnten.

Heute, in der modernen Welt des 21. Jahrhunderts, gibt es zumindest bei uns Behandlungsmöglichkeiten und ohne große Mühe genetische Untersuchungen, die immer

häufiger sicher nachweisen könnten, ob ein Kind eine der derzeit 20 „entdeckten“ OI-Mutationen hat oder eher nicht. Wenn diese Tests denn angeordnet und im nötigen Umfang durchgeführt würden. Leider passiert dies bei leichter betroffenen Kindern oft nicht oder zu spät.

Aus Unkenntnis über seltene Knochenkrankungen und unter dem extremen Druck, der in unseren Notaufnahmen und Kliniken herrscht, kommt es heute in vielen westlichen Ländern tragischerweise immer wieder dazu, dass Misshandlung vermutet wird und das Jugendamt rasch und effektiv, aber unbarmherzig Kinder in Pflegestellen in Obhut nimmt und verzweifelte, ahnungslose oder wenig gebildete Eltern es nicht schaffen, sich mit anwaltlicher Hilfe genetische Tests und ein Umgangsrecht zu erkämpfen und ihre Kinder nach der Diagnose zurück zu bekommen. In den vergangenen

zwei Jahren hatte ich als Ehrenamtliche der DOIG schon acht Mal mit solchen Fällen zu tun. In nur einem Fall sind die Eltern noch immer nicht rehabilitiert und die Kinder schon zu lange in Pflegefamilien. Es ist eine Katastrophe.

In mehreren Familien stellte sich in mehreren Generationen bislang nicht-diagnostizierte OI heraus. In nur einem Fall scheint es eine noch nicht klare, noch unbekanntere andere Knochenkrankung zu sein, aber auch hier ist klar, dass es keine Misshandlung gab.

„Wer für psychisch gestört oder wehleidig gehalten und zum Psychologen oder einfach weggeschickt wird, erleidet schweres Unrecht.“

„Die Diagnose ist Basis für Behandlung, Anerkennung, Teilhabemöglichkeit, Austausch und Ende der Isolation.“

Leider bekommen diese nicht-diagnostizierten Kinder dann auch viel zu lange nicht die nötige und heute übliche Behandlung durch Medikamente und Physiotherapie. Auch vielen OI-Erwachsenen, die ich seit 25 Jahren kennen lernen konnte, wurden Diagnose, Anerkennung ihrer Schmerzen und der nicht sichtbaren, aber oft beträchtlichen Einschränkungen lange und zu ihrem großen Nachteil vorenthalten. Selbst eine kleinwüchsige Medizinerin ist darunter, die erst mit 56 Jahren die richtige Diagnose und dann Behandlung erhielt. Bis dahin hatten alle und sie selbst angenommen, sie habe nur einen Vitamin-D-Mangel.

Wissen ist Macht und Diagnose einer „unheilbaren“ Erkrankung wie OI ist in den meisten Fällen ein absoluter Segen

und eine Notwendigkeit und sollte unser „Bürger“- oder Patientenrecht sein.

Wer aufgrund einer nicht nachweisbaren Ursache seiner oder ihrer Schmerzen und nicht-nachvollziehbarer körperlichen Schwächen belächelt, für psychisch gestört oder wehleidig gehalten und zum Psychologen oder einfach weggeschickt wird, erleidet schweres Unrecht.

Und wer der Misshandlung seines oder ihres Kindes bezichtigt und diskriminiert wird (weil womöglich geurteilt wird, dass Migrant*innen oder Eltern mit niedrigem

Bildungsniveau sicher eher zu Gewalt neigen), ist Opfer einer reichen, aber unsensiblen Wohlstandsgesellschaft.

Es gibt unzählige, traurige Geschichten, wie lange besonders Menschen mit noch selteneren, unbekannteren Seltenen Erkrankungen auf Diagnose und dann Behandlung warten müssen.

Daher noch einmal: Diagnose ist enorm wichtig, sie ist die Basis für Behandlung, Anerkennung in der Gesellschaft, Teilhabemöglichkeiten, Austausch mit anderen und das Ende der Isolation.