Septo-Optische Dysplasie

Optikus Hypoplasie

D

EIN RATGEBER FÜR ELTERN

Diese Broschüre enthält generelle Informationen über Septo-Optische Dysplasie und Optikushypoplasie. Sie ist nicht dazu gedacht, Informationen zu ersetzen, die Ihnen seitens Ihrer Ärzte oder sonstiger für die Gesundheitsfürsorge zuständiger Stellen vermittelt werden. Wir möchten Sie ausdrücklich auffordern, Ihren Kinderarzt über die gesundheitliche Situation Ihres Kindes und seine oder ihre besonderen Bedürfnisse zu befragen! Da wir von FOCUS Families Deutschland die Übersetzung in Eigenregie gemacht haben, sind aus technischen Gründen die Beschriftungen der einzelnen Darstellungen auf englisch. Alle Aussagen, die im Folgenden zu Optikushypoplasie getroffen werden gelten gleichermaßen auch für Septo-optische Dysplasie oder DeMorsier-Syndrom.

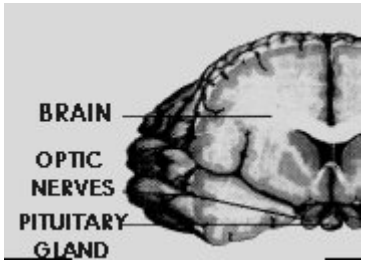
In blau gedruckte Worte werden im Glossar erläutert.

Inhaltsverzeichnis

Funktionsweise des Auges
Das Gehirn
Hypophyse und Wachstumshormon
Schilddrüse und Schilddrüsenhormon
Sexualhormone
Nebenniere und Cortisol
Blutzucker
Antidiuretisches Hormon (ADH) und Prolaktin
Services
Glossar
Familien
Über die Autoren und Sponsoren

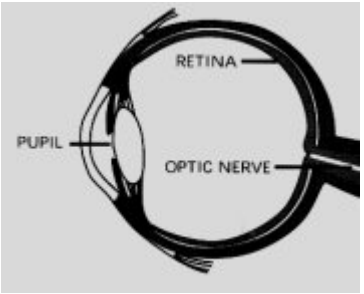
Es ist ausdrücklich gestattet, die gesamte Broschüre auszudrucken für Familie, Freunde, Lehrer, Ärzte etc.

Ein Mensch mit Optikushypoplasie hat einen dünnen Sehnerv vom Auge bis ins Gehirn. Einige Menschen mit Optikushypoplasie haben darüber hinaus Fehlbildungen der Gehirnstruktur und eine eingeschränkte Hypophysenfunktion (Hypophyseninsuffizienz). Diese Broschüre informiert über die Probleme, die bei Kindern mit Optikushypoplasie auftreten können. Ihr Kind kann keine, einen Teil oder alle dieser Probleme in mehr oder weniger stark ausgeprägter Form aufweisen. In Abhängigkeit von der jeweiligen Problemstellung wird dieses Syndrom Optikushypoplasie, Septo-Optische Dysplasie, oder De Morsier Syndrom genannt.



Funktionsweise des Auges

Die Augen empfangen Licht von der Außenwelt und senden diese Bilder durch den Sehnerv ans Gehirn.

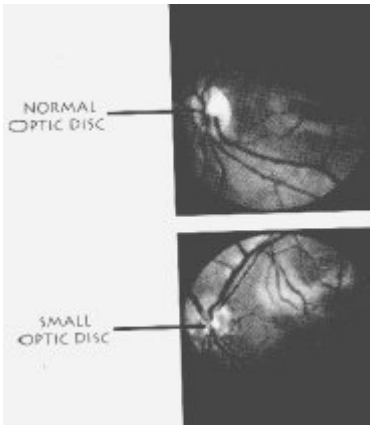


Das Sehvermögen von Menschen mit Optikushypoplasie.

Ein Mensch mit Optikushypoplasie hat Sehnerven, die dünn und unterentwickelt sind. Anstatt über eine Million Verbindungen (Nervenfaser) vom Auge zum Gehirn, haben Menschen mit Optikushypoplasie weit weniger Verbindungen. Je mehr Verbindungen zwischen Auge und Gehirn, desto besser das Sehvermögen. Einige Menschen mit Optikushypoplasie haben fast normales Sehvermögen in einem Auge, einige haben ein eingeschränktes Sehvermögens auf beiden Augen und wieder andere sind schwer betroffen und beinahe oder völlig blind.

Die Augenuntersuchung

Ein Augenarzt (Ophthalmologe) kann Optikushypoplasie diagnostizieren, indem er in das Auge schaut mit Hilfe eines Ophthalmoskopes (Augenspiegel) Die Vorderseite des Sehnerven (Papille) erscheint kleiner als normal.



Ihr Kind wird eine Reihe von Augenuntersuchungen durchlaufen, um seine Sehfähigkeit festzustellen. Je jünger das Kind ist, desto schwieriger ist es, den augenblicklichen Visus zu bestimmen. In Abhängigkeit von der Kooperationsfähigkeit Ihres Kindes kann ein erfahrener Ophthalmologe eine Aussage zur Sehkraft Ihres Kindes machen. Jedoch kann dies im allgemeinen erst ab dem Alter von 3-4 Jahren zuverlässig bestimmt werden. Es braucht einige Jahre, um festzustellen, wie die Sehkraft des Kindes sich weiterentwickeln wird. Bei der Diagnose Optikushypoplasie wird die Sehkraft im allgemeinen nicht schlechter, manchmal sogar besser mit der Zeit.

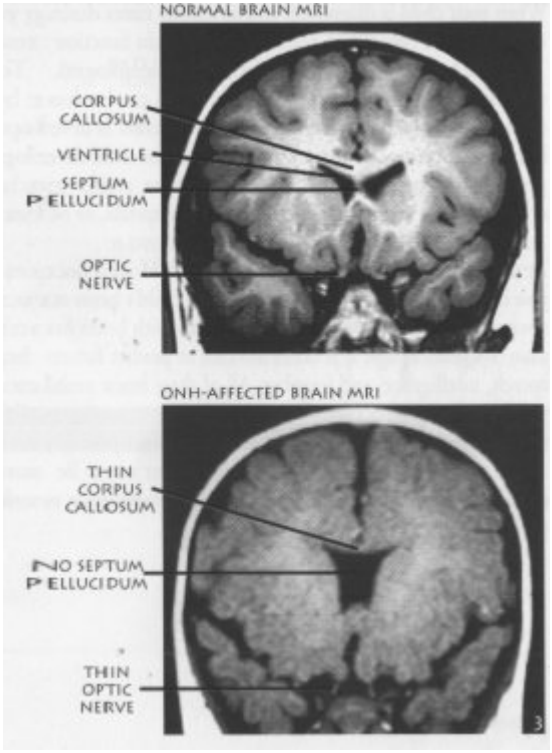
Bei den meisten Kindern mit Optikushypoplasie fallen ungewöhnliche Augenbewegungen auf (Nystagmus) Die Augen scheinen sich ziellos und ohne erkennbares System zu bewegen. Dies

taucht häufig bei Kindern auf, die einen sehr geringen Sehrest haben, da dieser für die Augen nicht ausreicht um gut zu fokussieren und damit zur Ruhe zu kommen.

Das Gehirn: Struktur und Funktion

Viele Menschen mit Optikushypoplasie haben Auffälligkeiten in der Gehirnstruktur und / oder der Gehirnfunktion. Während in der Regel eine Kombination von beidem auftritt gibt es auch Kinder, die nur mit der Gehirnstruktur oder nur mit der Gehirnfunktion Probleme haben. Alle diese Probleme mit dem Gehirn können von minimal bis sehr ausgeprägt auftreten.

Das Gehirn ist normalerweise in zwei gleiche Teile aufgeteilt (Hemisphären), verbunden durch den Balken des Gehirns, eine quere Faserverbindung (Corpus callosum) Getrennt sind beide Teile durch Kammern, die mit Flüssigkeit gefüllt sind (Hirnventrikel) Die Scheidewand zwischen den Vorderhörnern der Seitenventrikel nennt man Septum pellucidum.



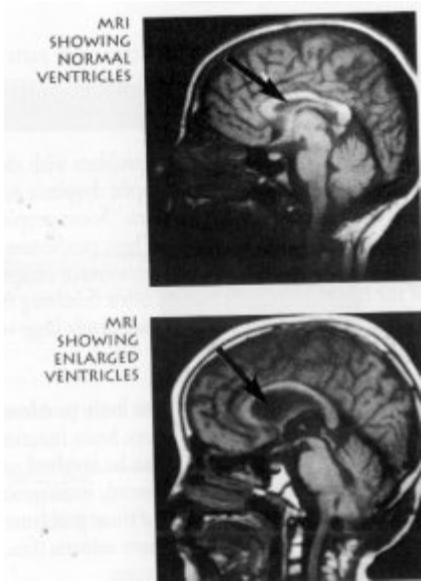
Einige Menschen mit Optikushypoplasie haben ein Problem mit der Ausformung des Septum pellucidum, man nennt das Septo-optische Dysplasie oder DeMorsier Syndrom. Andere haben ein abnormes Corpus callosum. Bei anderen Menschen sind auch andere Bereiche des Gehirns fehlerhaft strukturiert. Diese Auffälligkeiten können mittels CT (Computertomographie) oder MRT (Magnetresonanztomographie) sichtbar gemacht werden. Die möglichen Probleme der Hirnstruktur sind unterschiedlich und involvieren häufig die Hemisphären und die Hirnventrikel. Dies kann zu einem kleinen Gehirn, extrem großen Hirnventrikeln, und mit Flüssigkeit gefüllten Säckchen (Zysten) in die Hirnventrikel führen.

Bei einigen Menschen mit Optikushypoplasie, sind diese Probleme mit der Hirnstruktur minimal und führen nicht zu Hirnfunktionsstörungen. In anderen Fällen reicht die Beeinträchtigung der Hirnfunktion von leicht bis sehr schwer. Die Hauptbereiche, die beeinträchtigt sein können sind die Funktionen der großen Muskeln (Grobmotorik) und die Funktionen der kleinen Muskeln (Feinmotorik). Intelligenz und Lernverhalten, Sprache und Interaktion mit Menschen können ebenfalls beeinträchtigt sein. Für viele dieser Schwierigkeiten gibt es therapeutische Hilfe. Einige Kinder mit Optikushypoplasie haben

Krämpfe (Krampfanfälle, Konvulsionen) und benötigen gegebenenfalls entsprechende Medikamente um die Krämpfe unter Kontrolle zu bringen.

Hirnfunktion: Bewertung und Testverfahren

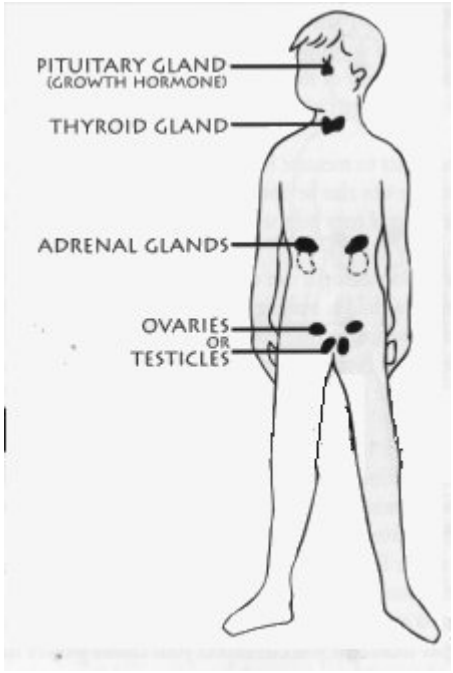
Im Rahmen der Diagnostik wird Ihr Kind in regelmäßigen Abständen während der Kindheit entsprechende Test zur Bewertung der Hirnfunktion absolvieren (neurologische Tests). Diese werden im allgemeinen von einem Hirnspezialisten (Neurologe) durchgeführt. Um die Hirnstruktur sichtbar zu machen sind CT oder MRT geeignet, die von einem Radiologen durchgeführt werden. Tests, um festzustellen, wie sich Ihr Kind entwickelt oder ob Lernschwierigkeiten vorliegen werden von verschiedenen Fachleuten für kindliche Entwicklung durchgeführt (Kinderärzte, Psychologen, Beschäftigungs- und Physiotherapeuten, und / oder Lehrer). Die Tests können in unterschiedlichen Umgebungen durchgeführt werden, inklusive Schule, Krankenhaus oder andere klinische Einrichtungen.



Zum Zeitpunkt der Diagnosestellung Optikushypoplasie sollten Ihre Ärzte imstande sein, Ihnen zu sagen, ob es Probleme mit der Hirnstruktur Ihres Kindes gibt. Nicht immer können Ärzte daraufhin auch prognostizieren, ob und / oder in welchem Umfang Ihr Kind Hirn-Funktionsstörungen hat oder haben wird. Wenn ein Kind jünger als 3 – 4 Jahre ist, ist es häufig schwierig, Hirnfunktionen wie Sprache, Intelligenz, Lernen einzuschätzen. Alle diese Hirnfunktionen können ausschlaggebend auch durch die eingeschränkte Sehfähigkeit verursacht oder beeinflusst werden (Sehstörung). Es ist manchmal schwierig, die Hirnfunktion eines sehgeschädigten Kindes einzuschätzen. Sehgeschädigte Kinder müssen auf eine besondere Weise gelehrt und getestet werden. Stellen Sie sicher, dass Ihr Kind möglichst in allen Bereichen von Profis getestet und behandelt wird, die Erfahrung in der Arbeit mit sehgeschädigten Kindern haben.

Die Hypophyse

Die Hypophyse finden Sie an der Basis des Gehirns. Sie dient dem Körper als Haupt-Steuerungsdrüse, da sie wichtige Hormone produziert und die Produktion von Hormonen anderer im Körper befindlicher Drüsen steuert. Diese Hormone werden für Wachstum, Energiehaushalt (Stoffwechsel), und sexuelle Entwicklung benötigt.



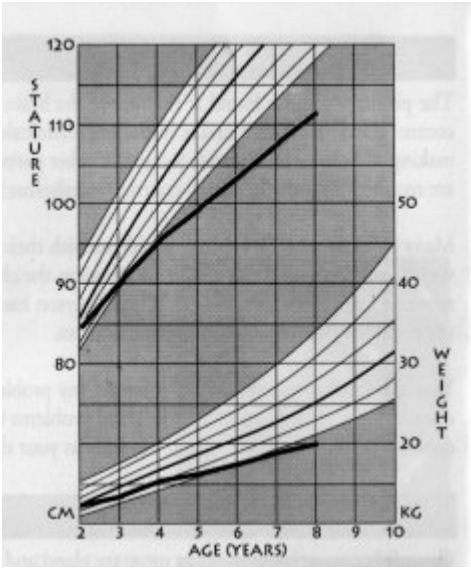
Viele Kinder mit Optikushypoplasie haben Probleme mit Ihrer Hypophyse. Diese können minimal sein und das Kind kaum beeinträchtigen, bis zum Ausfall oder unzureichenden Produktion eines oder mehrerer wichtiger Hormone. Wenn ein Mensch Schwierigkeiten hat, weil seine Hypophyse keine oder unzureichend Hormone produzieren kann, so nennt man dies Hypophyseninsuffizienz.

Um festzustellen, ob Ihr Kind Defizite bei der Hormonproduktion hat wird es getestet. Diese Test werden von einem Arzt durchgeführt, der sich auf diesem Gebiet spezialisiert hat. Dieser Facharzt ist der Endokrinologe, noch besser pädiatrischer Endokrinologen (speziell für Kinder). Tests werden zur Diagnostik durchgeführt und anschließend weiterhin in regelmäßigen Abständen. Auch ein Kind, das aktuell keine hormonellen Störungen hat kann diese zu jeder Zeit entwickeln. Daher ist es sehr wichtig, dass Ihr Kind während seiner Entwicklung regelmäßig getestet wird.

Wachstumshormon

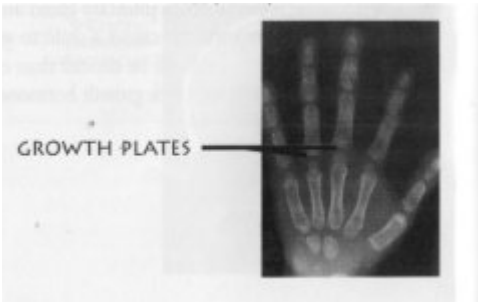
Wachstumshormon wird in der Hypophyse produziert und kontrolliert das Knochenwachstum. Mit Wachstumshormonmangel wird ein Kind langsamer als normal wachsen. Ohne Behandlung wird das Kind nach Abschluss des Längenwachstums kürzer sein, als prognostiziert. Auch haben einige Kinder mit Wachstumshormonmangel niedrige Blutzuckerwerte.

Um Abweichungen in Größe und Wachstum anschaulich zu machen wird die Größe des Kindes in ein Diagramm eingetragen wodurch zu jedem Zeitpunkt ein direkter Vergleich mit dem Wachstum anderer Kinder desselben Alters möglich ist. Kinder mit unzureichendem Wachstumshormon weisen eine verzögerte Knochenentwicklung auf. Ihr Arzt wird eine Röntgenaufnahme der Hand oder des Handgelenks veranlassen (oder bei Kindern unter 2 Jahren eine Aufnahme des halben Körpers) als einen Baustein zur Bewertung des Wachstums Ihres Kindes.



Durch Bluttests können auch andere für die Bildung des Wachstumshormons relevante Hormone überprüft werden. Diese nennt man IGF-1 (somatomedin C) und IGFBPs. Diese Bluttests helfen festzustellen, ob man die Voraussetzungen hat, um ausreichend Wachstumshormon herzustellen.

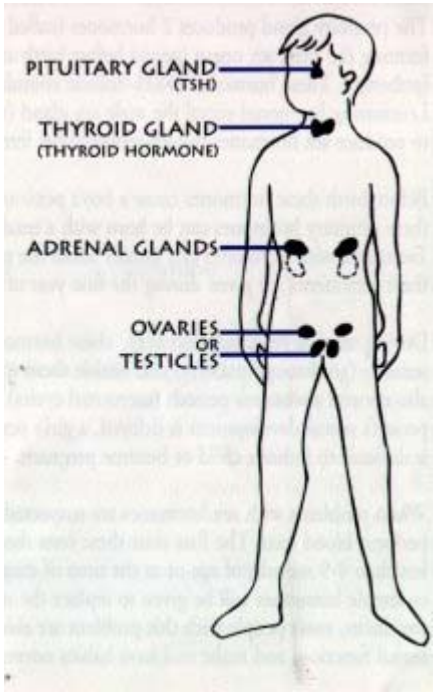
Der Endokrinologe kann einen speziellen Wachstumshormon Stimulationstest durchführen, um festzustellen, ob das Kind ausreichend Wachstumshormon produziert. Dem Kind werden spezielle Stoffe verabreicht, womit die Hypophyse angeregt wird, Wachstumshormon freizusetzen. Über einen Zeitraum von 2 – 3 Stunden werden in regelmäßigen Abständen kleinere Mengen von Blut entnommen um zu bestimmen, welche Menge Wachstumshormon die Hypophyse abgegeben hat.



Etwa 6 von 10 Kindern mit Optikushypoplasie produzieren nicht genug Wachstumshormon. Wenn bei Ihrem Kind festgestellt wurde, dass es nicht ausreichend Wachstumshormon hat um normal zu wachsen (Wachstumshormonmangel), werden Sie ihm oder ihr vermutlich abends Wachstumshormon injizieren, zumindest bis zum Abschluss der Wachstumsphase. Vermutlich wird die Substitution von Wachstumshormon auch bis zum Lebensende erforderlich sein. Im Erwachsenenalter ist die Substitution von Wachstumshormon wichtig um weiterhin für starke Knochen und einen funktionierenden Stoffwechsel zu sorgen. Die Injektionen sind einfach zu verabreichen und fast alle Eltern sind in der Lage, dies selbst zu tun, nachdem sie entsprechend eingewiesen wurden. Mit der angemessenen Behandlung wird das Wachstum Ihres Kindes annähernd die Länge erreichen, die ohne Wachstumshormonmangel erreicht worden wäre.

Schilddrüse und Schilddrüsenhormon

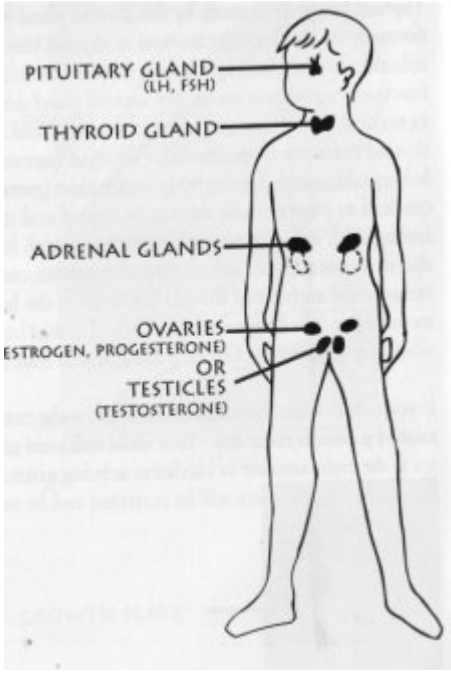
Schilddrüsenhormon wird von der Schilddrüse hergestellt. Die Schilddrüse macht normalerweise die bedarfsgerechte Menge an Schilddrüsenhormon , da sie von der Hypophyse die Information bekommt, wie viel Schilddrüsenhormon benötigt wird. Bei einer Unterfunktion der Hypophyse bekommt die Schilddrüse nicht das korrekte Signal (TSH) zur Herstellung von Schilddrüsenhormon, wenn es benötigt wird. In der Folge hat die betroffene Person nicht genügend Schilddrüsenhormon zur Verfügung. Schilddrüsenhormon unterstützt das normale Wachstum und liefert Energie für den Stoffwechsel. Ein Mangel an Schilddrüsenhormon kann zu verringertem Wachstum, verlangsamter geistiger Entwicklung, schwacher Muskelfunktion, Gewichtszunahme, Kältegefühl, unregelmäßigem Menstruationszyklus, Haarausfall, Heiserkeit, brüchigen Nägeln und trockener, grobkörniger Haut führen. Schilddrüsenhormonmangel kann mit Bluttest festgestellt werden, die im Körper vorhandene Menge an Schilddrüsenhormon messen festgestellt werden. Das wichtigste Schilddrüsenhormon, das getestet wird ist das Thyroxin (oder T-4). Schilddrüsenhormontests sollten bei Feststellung der Diagnose Optikushypoplasie durchgeführt und mindestens einmal jährlich nach der Erstdiagnostik wiederholt werden.



Die Behandlung des Schilddrüsenhormonmangels ist unkompliziert, sie erfordert die Einnahme eine Tablette täglich. Um die korrekte Dosierung zu überprüfen wird regelmäßig T-4 gemessen um gegebenenfalls die Dosierung anpassen zu können. Mit angemessener Behandlung werden die Probleme mit dem Schilddrüsenhormon korrigiert und Ihr Kind wird keine Krankheitssymptomatik zu erleiden haben.

Geschlechtshormone

Zwei von der Hypophyse produzierte Hormone (Gonadotropin) sind an der vorgeburtlichen Ausbildung des männlichen Sexualorgans (Penis) und der sexuellen Entwicklung (Pubertät) beteiligt. Diese Hormone (FSH-follikelstimulierendes Hormon; und LH- Luteinisierendes Hormon) signalisieren an Testis oder Ovar Geschlechtshormone zu produzieren (männlich-Testosteron; weiblich-Östrogen and Progesteron).



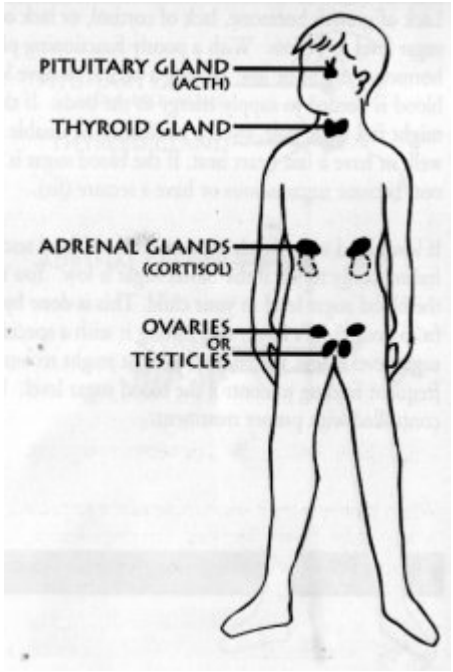
Vor der Geburt sorgen diese Hormone dafür, dass der Penis eines Jungen normal ausgebildet wird. Jungen, denen dieses Hormon fehlt können mit einem Penis, der kleiner ist als normal zur Welt kommen. Mit Hormonbehandlung, die oft bereits während des ersten Lebensjahres durchgeführt wird, kann erreicht werden, dass der Penis zu seiner normalen Größe heranwächst.

Im Jugendalter veranlassen diese Hormone die sexuelle Reifung von Jungen und Mädchen (Pubertät) und ermöglichen die Fortpflanzung. Sie steuern auch die weibliche Regelblutung (Menstruationszyklus). Ohne diese Hormone ist die sexuelle Entwicklung verzögert, die Regelblutung des Mädchens kann ausbleiben oder unregelmäßig stattfinden und es ist schwierig ein Kind zu zeugen oder schwanger zu werden.

Wenn Probleme mit den Geschlechtshormonen erwartet werden, führt der Endokrinologe Bluttests durch. Die ersten Tests sollten gemacht werden, wenn Ihr Kind jünger ist als 8-9 Monate oder zum Zeitpunkt der Diagnosestellung. Wenn ein Problem festgestellt wird, werden die fehlenden männlichen oder weiblichen Hormone ersetzt. Mit angemessener Behandlung können die meisten betroffenen Menschen sich sexuell entwickeln, ein uneingeschränktes Sexualleben haben und ohne Schwierigkeiten Kinder zeugen oder austragen.

Glandula (Nebenniere) und Cortisol

Cortisol wird produziert von den beiden Nebennieren, die sich auf beiden Seiten des mittleren Rückens über den Nieren befinden. Ein Hormon der Hypophyse (ACTH) signalisiert der Nebenniere zu unterschiedlichen Zeiten während des Tages, kleinere Mengen von Cortisol herzustellen. Cortisol wird auch in Zeiten physischen Stresses produziert, wie beispielsweise während Operationen, während man eine Krankheit durchlebt, wenn man verletzt wird oder wenn der Körper dehydriert ist. Das „Extra-Cortisol“ wird zur Unterstützung diverser Körperfunktionen benötigt: Der Energiehaushalt wird unterstützt, der Blutzucker kontrolliert, eine voll funktionierende Herz- und Lungentätigkeit wird gewährleistet. Die normal arbeitende Hypophyse signalisiert der Nebenniere während dieser Phasen von erhöhtem Stress, dass „Extra-Cortisol“ benötigt wird. Bei Ihrem Kind sollte mit Hilfe eines Bluttest festgestellt werden, ob es in der Lage ist, ausreichend Cortisol zu produzieren. Wenn man feststellt, dass das Level niedrig ist, kann es sinnvoll sein, spezielle Tests durchzuführen, sogenannte Cortison-Stimulationstests. Mit Hilfe dieser Tests kann festgestellt werden, ob Ihr Kind einen Teil des Cortisons, das es benötigt selbst produzieren kann, oder ob es gar kein Cortisol produzieren kann.



Wenn bei Ihrem Kind festgestellt wurde, dass es nicht genug Cortisol macht, sollten er oder sie Cortisol 1 bis 3 mal täglich als Tablette einnehmen. Zusätzliche Gaben können bei physischem Stress erforderlich sein. Wenn Ihr Kind Schwierigkeiten mit Cortisol hat, sollten Sie sich unbedingt von Ihrem Endokrinologen im Detail hierüber informieren lassen.

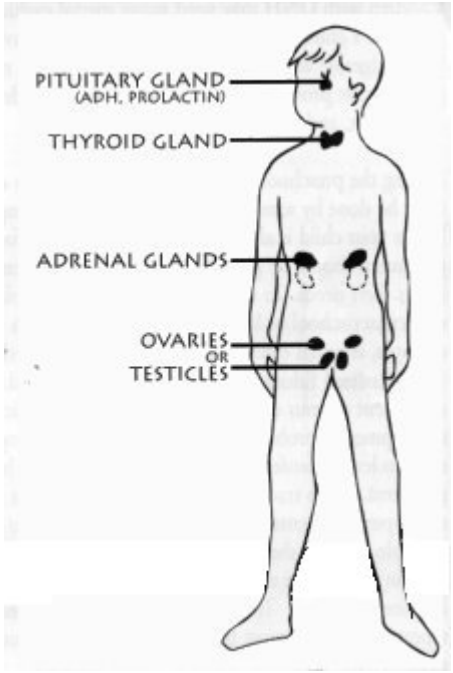
Niedriger Blutzucker (Hypoglykämie)

Der Mangel an Wachstumshormon, der Mangel an Cortisol, oder der Mangel von beiden kann einen niedrigen Blutzuckerspiegel verursachen. Bei Hypophyseninsuffizienz kann es vorkommen, dass die beiden genannten Hormone nicht in ausreichender Menge vorhanden sind, womit bei der betreffenden Person ein zu niedriger Blutzuckerspiegel entsteht. Der Blutzucker im Blut wird benötigt, um den Körper Energie zu versorgen. Ein niedriger Blutzuckerspiegel kann folgende Beschwerden verursachen: Das Kind ist müde, blasse, verschwitzt, verwirrt, unfähig zu denken, unfähig zur Muskelkontrolle oder es kann einen rasenden Herzschlag haben. Wenn der Blutzuckerspiegel sehr weit absinkt, kann das Kind ohnmächtig werden oder einen Krampfanfall erleiden.

Wenn man vermutet, dass niedrige Blutzuckerwerte vorliegen könnten, kann man einen Bluttest machen in dem Moment, wenn das Kind sich schlecht fühlt, um festzustellen, ob der Blutzuckerwert niedrig ist. Sie werden dann eingewiesen, wie Sie selbst zu Hause oder unterwegs den Blutzuckerspiegel Ihres Kindes messen können. Man nimmt eine kleine Menge Blut vom Finger des Kindes und misst mit einem speziellen Gerät zur Blutzuckermessung. Falls der Blutzuckerspiegel niedrig ist, könnte der Endokrinologe Hormontherapie empfehlen und / oder häufige kleine Mahlzeiten in regelmäßigen Abständen um den Blutzuckerspiegel konstant zu halten. Ein niedriger Blutzuckerspiegel kann im allgemeinen durch angemessene Behandlung unter Kontrolle gebracht werden.

Antidiuretisches Hormon (ADH)

Die Hypophyse produzierte ein Hormon namens ADH. Dieses Hormon ist verantwortlich dafür, Wasser im Körper zu behalten, indem es die Menge der Urinproduktion steuert. Hat man nicht ausreichend ADH, kann man die Menge des Urins nicht steuern. Die betroffene Person verliert dann zu viel des Wassers, das der Körper benötigt und dehydriert. Die betroffene Person hat großen Durst, einen trockenen Mund und dennoch produziert der Körper riesige Mengen an Urin. Wenn das Kind in dieser Situation nicht ausreichend Flüssigkeit zur Verfügung hat, um zu ersetzen, was über den Urin ausgeschieden wurde, kann dies zur Dehydratation führen und zu einem sehr hohen Natriumspiegel im Körper. Diese Dehydratation kann schwerwiegende Probleme verursachen.



Wenn diese Komplikation vermutet wird, ist es erforderlich, dass Blut- und Urintests bei Ihrem Kind durchgeführt werden. In manchen Fällen kann es erforderlich sein, einen speziellen Test, den Wasser-Deprivations-Test durchzuführen. Dies bedeutet einen bis zu 8 stündigen Test, der stationär im Krankenhaus durchgeführt wird. Während des gesamten Test darf Ihr Kind weder essen noch trinken. Es werden Blut- und Urintests durchgeführt, um herauszufinden, ob ausreichende Mengen von ADH produziert werden.

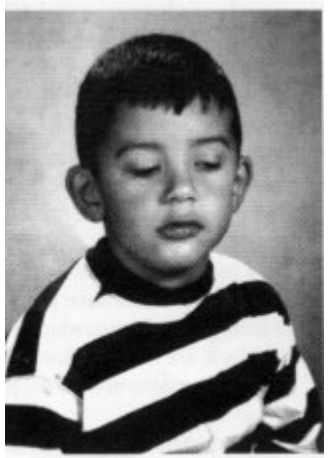
Wenn Ihr Kind nicht ausreichend ADH produziert, nennt man dies Diabetes Insipidus [DI] oder Wasser-Diabetes. Üblicherweise wird mit einem Medikament namens Minirin behandelt. Es ist in verschiedenen Darreichungsformen erhältlich und kann über die Nase, den Mund oder mittels Injektion verabreicht werden.

Prolaktin

Prolaktin ist ein weiteres Hormon, das in der Hypophyse hergestellt wird. Kinder mit Optikushypoplasie haben häufig von der Norm abweichende Mengen von Prolaktin im Blut. Dies führt zu keinen bekannten Gesundheitsproblemen, wird aber häufig von Endokrinologen gemessen als Test für die Hypophysen-Funktion.

Service

Kinder mit Optikushypoplasie benötigen möglicherweise spezielle Einschätzungsverfahren, Test und Serviceleistungen. Als Eltern eines Kindes mit Optikushypoplasie ist es wichtig, ein Gesundheitsteam zur Seite zu haben, das sich mit diesem Syndrom auskennt, auch mit den dazugehörenden Auswirkungen der unterschiedlichsten Art. Das Gesundheitsteam sollte bestehen aus einem Kinderarzt, Spezialisten zur Frühförderung (körperlich, geistig, Sehfrühförderung), einem Augenarzt, einem Endokrinologen, einem Psychologen, einem Neurologen, und vielleicht einem Sozialarbeiter.


MATTHEW, AGE 5 YEARS

Anmerkung der Übersetzerin: Der folgende Absatz weicht vom Original ab, da auch das Erziehungssystem in Deutschland von dem in USA abweicht.

Schon im Kleinkindalter benötigt Ihr Kind besondere Unterstützung bei der Entwicklung wozu es notwendig ist, dass das Entwicklungsalter eingeschätzt wird. Erfahrung in der Arbeit mit sehbehinderten Kindern ist unbedingt erforderlich, um eine korrekte Einstufung vorzunehmen, die Voraussetzung ist für wirkungsvolle Fördermaßnahmen.

Wenn es um die Einschulung Ihres Kindes geht, ist es wiederum unerlässlich, dass die Entscheidung, welche Schule am besten geeignet ist, von einer Fachkraft begleitet wird, die langjährige Erfahrung mit der Einschätzung der Fähigkeiten von sehbehinderten Kindern hat. In der Regel wird es die Pädagogin sein, die seit dem Säuglingsalter die Sehfrühförderung für Ihr Kind gemacht hat.

Das Verfahren des Individualisierten Erziehungs- Planes, der jährlich für jedes Schulkind von allen beteiligten Parteien (Schulbehörden, Pädagogen, Therapeuten, Eltern etc.) entsprechend dem individuellen Hilfebedarf des Kindes aufgestellt wird ist in dieser Form in Deutschland nach meinem Wissen nicht vorhanden, wäre aber unbedingt wünschenswert. Das besondere an diesem Plan ist, dass er individuell ist, verbindlich und jährlich überprüft und gegebenenfalls an die neuen Bedürfnisse angepasst wird.

Glossar

ACTH Ein Hormon der Hypophyse, das die Nebenniere auffordert Cortisol herzustellen.
ADH (Anti-Diuretisches Hormon)- Ein Hormon der Hypophyse, das Wasser im Körper hält indem es steuert, wie viel Urin gebildet wird.
Computertomographie (CT Scan)- Ein computergestütztes bildgebendes Verfahren der Röntgendiagnostik. Bestehend aus einer Röntgenröhre, einem speziellen Blendensystem und einem Detektorkranz, der die empfangenen Signale elektronisch aufbereitet und einem Rechner zuführt. Das System aus Röhre und Detektoren dreht sich gemeinsam um die Mitte des kreisförmigen Messfeldes. CT-Bilder weisen eine hohe Kontrast, jedoch geringe Struktur- und Formauflösung auf.
Corpus callosum- Balken des Gehirns. Quere Faserverbindung zwischen beiden Hemisphären.
Cortisol- Ein Hormon, das die Nebennieren produzieren nachdem sie durch das von der Hypophyse produzierte Hormon ACTH aktiviert wurden. Cortisol wird benötigt, um physischen Stress zu überleben; zur Erhaltung eines ausgewogenen Flüssigkeits- und Elektrolythaushalts, des Blutzuckerspiegels und bei der Energieversorgung des Körpers.
Cortison Stimulations-Test- Mit Hilfe dieses Testverfahrens wird festgestellt, wie viel Cortisol die Nebennieren als Reaktion auf Stimulanz durch ACTH produzieren.
Dehydratation- Im Körper ist nicht ausreichend Wasser.
De Morsier Syndrom- Kinder mit Optikushypoplasie, die auch Probleme mit der Ausbildung des Septum pellucidum haben.
Einschätzung des Entwicklungsalters- Methoden um festzustellen, wie ein Kind sich entwickelt im kognitiven Bereich, der Fähigkeit zu planen und Entscheidungen zu treffen, Grob- und Feinmotorik, Lernfähigkeit und Sozialisation.
Endokrinologe (pädiatrischer)- Ein Arzt, der sich spezialisiert auf die Behandlung von Kindern mit hormonellen Störungen oder sonstigen Wachstumsproblemen.
Feinmotorik- Handbewegungen, die z.B. für Schreiben und Zeichnen benötigt werden.
Fortpflanzung- Kinder machen.
Frühförderung – Als Frühförderung werden Maßnahmen im Säuglings- und Kleinkindalter bezeichnet, die das Kind bei der Sprachentwicklung, der Motorik und der Sozialisation unterstützen sollen.
FSH (Follikelstimulierendes Hormon)- Ein in der Hypophyse produziertes Hormon. Bei der Frau bewirkt es die Eientwicklung und die Freisetzung von Östrogen. Bei Männern unterstützt es die Spermienproduktion.
Gerät zur Blutzuckermessung- Ein Messgerät, das benutzt wird, um den Blutzuckerspiegel zu bestimmen.
Gonadotropin (HHG)- Humanes hypophysäres Gonadotropin zuständig für: Beim Mann die Entwicklung der Hoden, bei der Frau die Entwicklung der Eierstöcke.
Grobmotorik- Die Bewegungen der Arme und Beine beim Krabbeln, Gehen und Laufen.
Hemisphären Die beiden Hälften (Halbkugeln) des Gehirns.
Hirnventrikel- Die mit Flüssigkeit gefüllten Hirnkammern.

Hormon- Eine chemische Substanz, die in Drüsen produziert wird und über das Blut transportiert um die Tätigkeit eines Organs zu stimulieren. Hormone wirken als eine Art „Bote“ um das Wachstum zu kontrollieren, die Fortpflanzung und den Stoffwechsel im Körper zu steuern.
Hypoglykämie – Es ist eine zu geringe Menge an Blutzucker vorhanden.
Hypophyse- Eine Art „Steuerungsdrüse“ mit Sitz im Gehirn, deren Hormone andere hormonproduzierende Drüsen zur Tätigkeit aktivieren.
Hypophyseninsuffizienz- Wenn die Hypophyse die benötigten Hormone nicht oder nicht ausreichend produziert
Hypothyreoidismus- Schilddrüsenunterfunktion.
IGF-1 (Somatomedin C) and IGBPs- Wachstumsfaktoren, die im Blut gemessen werden und mit Hilfe derer Wachstumshormonmangel festgestellt werden kann.
Jugendalter- Die Teenager-Jahre, in denen das Kind physisch und geistig erwachsen wird.
Knochenalter- Das Knochenalter gibt Auskunft über den Entwicklungszustand des knöchernen Skelettsystems. Bei den meisten Kindern wird das Knochenalter in etwa dem aktuellen (chronologischen) Alter entsprechen. In einigen Fällen kann es beschleunigt oder verzögert sein. Das Knochenalter wird anhand einer Röntgenaufnahme der Hand oder des Handgelenks bestimmt. Bei Kindern unter 2 Jahren wird der halbe Körper geröntgt. Darauf werden die Knochen mit den Standard von Jungs und Mädchen der verschiedenen Altersgruppen verglichen um so Abweichungen festzustellen.
Konvulsion- Schüttelkrämpfe in Gesicht, Körper, Armen oder Beinen.
LH (Luteinisierendes Hormone)- Ein Hormon, das die Freisetzung von Geschlechtshormonen veranlasst.
Magnetresonanztomographie (MRT)- Auch Kernspintomographie genannt. Computergestütztes bildgebendes Verfahren der Tomographie, das auf dem Prinzip der Magnetresonanz beruht. Wie beim CT liegt der Patient auf einer Trage, diese wird dann in eine Röhre bewegt. Der ganze Körper des Patienten befindet sich in der Röhre innerhalb des Magneten. Während der Aufnahmen ertönen laute Geräusche. Im Unterschied zur konventionellen Röntgendiagnostik wird keine ionisierende Strahlung benötigt.
Menstruationszyklus- Der weibliche Reproduktionszyklus, setzt ein mit der Pubertät. Die befruchtungsfähige Eizelle und eine einnistungsfähige Uterusschleimhaut werden zur Verfügung gestellt. Der Zyklus beginnt bei Nichtbefruchtung mit dem ersten Tag der Menstruation und dauert dann individuell verschieden 21 – 35 Tage.
Minirin- Ein Medikament, das eingesetzt wird, wenn ein Kind zu wenig Anti-diuretisches Hormon bildet. Es kann über die Nase, den Mund oder als Injektion verabreicht werden.
Stoffwechsel- Gesamtheit aller lebensnotwendigen chemischen Reaktionen im Organismus, die auf verschiedenen Ebenen geregelt werden.
Nebennieren- Zwei Drüsen, die sich oberhalb der Nieren befinden und verschiedene Hormone, darunter auch Cortisol, herstellen.
Nervenfaser- Bis zu einem Meter langer Fortsatz der Nervenzelle, dient zur Weiterleitung von Impulsen zwischen Nerven und

Körperteilen.
Neurologe- Ein Spezialist zur Diagnose und Behandlung von Störungen im Bereich des Gehirns und des Rückenmarks.
Neurologische Tests- Tests, die durchgeführt werden, um Probleme des Nervensystems festzustellen.
Nystagmus- Unwillkürliches rhythmisches Augenzittern.
Östrogen- Hormone, die in den Eierstöcken produziert werden und für die typischen weiblichen Charakteristika verantwortlich sind. Sie steuern auch den Menstruationszyklus und die Fruchtbarkeit.
Ophthalmologe- Augenarzt.
Optikushypoplasie- Eine Erkrankung, bei welcher der Sehnerv schon vorgeburtlich nicht voll ausgebildet wurde, meist mit Beeinträchtigung der Sehfähigkeit.
Ovarien- Eierstöcke, weibliche Keimdrüsen, im unteren Bauch, links und rechts neben der Gebärmutter. Sie produzieren befruchtungsfähige Eier und Hormone, die Östrogene und die Gestagene.
(Sehnerven-)Papille- Austrittsstelle der Sehnervenfasern aus der Netzhaut und dem Bulbus (Augapfel).
Progesteron- Ein weibliches Hormon, das die Gebärmutter für die Aufnahme eines befruchteten Eis aufnahmefähig macht.
Prolaktin- Ein Hypophysenhormon, das bei Kindern mit SOD häufig mit abweichendem Level nachgewiesen wird.
Psychologe- Ein Spezialist für das Erleben und Verhalten des Menschen in Bezug auf sich selbst sowie auf Personen, Objekte und Ereignisse seiner Umwelt. Der Psychologe kann die allgemeine Entwicklung bezüglich denken, sprechen, Erinnerungsvermögen und Lernfähigkeit beurteilen. Der Psychologe kann helfen beim Umgang mit den gefühlsmäßigen Auswirkungen von Krankheit, Krankenhausaufenthalten und Behandlungen.
Pubertät- Entwicklungsperiode des Menschen vom Beginn der Ausbildung der sekundären Geschlechtsmerkmale bis zum Erwerb der Geschlechtsreife, die mit tiefgreifenden Veränderungen im körperlichen, seelischen und sozialen Bereich einhergeht.
Radiologe- Ein Arzt, der verschiedene Strahlungsarten in Diagnostik und Therapie nutzbar machen kann.
Schilddrüse- Am Hals, unterhalb des Kehlkopfs gelegene Drüse, die Schilddrüsenhormon produziert.
Schilddrüsenhormon- Hormone der Schilddrüse mit Wirkungen auf Wachstum, Entwicklung und Stoffwechsel.
Sehbehindert- Starke Einschränkung der Sehfähigkeit.
(Sehnerven-)Papille- Austrittsstelle der Sehnervenfasern aus der Netzhaut und dem Bulbus (Augapfel)
Septo-optische Dysplasie- Ein Syndrom, bei welchem zusätzlich zur Optikushypoplasie auch das Septum pellucidum nicht vollständig ausgebildet ist.
Septum pellucidum- Eine dünne Wand aus Hirngewebe, welche die Hirnventrikel trennt.
Sozialarbeiter- Ein Sozialarbeiter bietet Beratung, hilft bei Bedarf finanzielle Unterstützung zu bekommen und verfügt über Informationen zu kommunalen Projekten.
Testis- Männliche Geschlechtsdrüse (Hoden), die nach der Pubertät männliches Sexualhormon (Testosteron) und Spermien produziert.

Testosteron- Stärkstes der natürlichen männlichen Sexualhormone. Testosteron wird in den Hoden produziert und bewirkt die Ausbildung sexueller Charakteristika und ist für die Entwicklung der Spermien verantwortlich.
Thyroxin(T-4)- Eines der Schilddrüsenhormone, es wird für die Behandlung von Schilddrüsenunterfunktion verwendet.
Wachstumshormon- Ein Hormon der Hypophyse, das körperliches Wachstum bewirkt.
Wachstumshormon Stimulationstest- Dieser Test misst die Fähigkeit der Hypophyse, Wachstumshormon zu produzieren.
Wasser-Deprivations-Test- Dieser Test kann zur Diagnose von Diabetes insipidus eingesetzt werden um nachzuweisen, dass ein Kind nicht ausreichend anti-diuretisches Hormon produzieren kann. Der Test dauert bis zu acht Stunden und wird im Krankenhaus unter strenger ärztlicher Kontrolle durchgeführt. Während des gesamten Tests darf das Kind keinerlei Flüssigkeiten zu sich nehmen.
Zyste- Abgeschlossener sackartiger Tumor mit flüssigem Inhalt.

Familien

	"Ich erfuhr, dass ich Optikushypoplasie habe, nachdem ich im Alter von 6 Jahren einen Augenarzt besucht hatte. Als ich anfangen musste mir Wachstumshormon zu spritzen hatte ich große Angst aber meine Mama hat mir jeden Abend beim Spritzen geholfen" Brandon, age 13
	"... ein Kind mit Optikushypoplasie zu haben kann sehr isolierend sein. Während man dieses Syndrom vielen Ärzten und Psychologen erklärt, versucht, es Lehrern nahe zu bringen und auf den Meetings, in denen über das weitere Schicksal deines Kindes entschieden wird. Das kann ein sehr einsamer Weg sein... Bei alledem fühlen mein Ehemann und ich uns sehr beschenkt, Zachary in unserem Leben zu haben. Er ist so ein glückliches Kind. Er hat eine einzigartige Sensibilität für alles und jeden um ihn herum. Er hat unser Leben auf eine Weise verändert, die ich nie für möglich gehalten hätte. Ich kann ehrlich sagen ich würde überhaupt nichts an meinem Sohn ändern wollen. Er ist eine wahre Freude und ein Geschenk.." Kimberly und Adam, Eltern von Zachary, 6 Jahre alt
	" Als ich zum ersten Mal von der Diagnose meines Sohnes hörte fühlte ich mich sehr überwältigt. Nach meiner anfänglichen Reaktion stellte ich schnell fest, dass der beste Weg ihm zu helfen sein würde, soviel wie möglich über seine medizinische Situation zu erfahren. Ich hatte mir eine neue Denkweise anzueignen, in der Weise, dass ich **versuchte einen Tag nach dem anderen anzunehmen und zu bewältigen** und zur gleichen Zeit im Auge zu haben, welche zukünftigen Herausforderungen warten. Mein Sohn brachte eines Tages einen Brief aus der Schule nach Hause, in welchem ich informiert wurde, dass er zum Schüler des Monats gewählt wurde und zwar wegen seines außerordentlichen Charakters, seiner Fähigkeit zur Integration und seiner Ausdauer. Das war der Moment als ich wusste, dass alles gut ist, so wie es ist. **"In all den Momenten der Herausforderungen und Schwierigkeiten erinnerte ich mich selbst daran, dass es unter der Diagnose ein Kind gibt. Ein Kind mit all seinen Hoffnungen und Versprechen.“** Alison, Mutter von Blake, 9 Jahre alt

Autoren

FRANCINE RATNER KAUFMAN, M.D.
Head, Division of Endocrinology and Stoffwechsel, Childrens Hospital Los Angeles
Professor of Pediatrics, USC School of Medicine

NEAL KAUFMAN, M.D., M.P.H.
Director, Division of Academic Primary Care Pediatrics,
Chairholder, Guess?/Fashion Industries Guild Chair in Community Child Health, Cedars-Sinai Medical Center; Professor of Pediatrics and Public Health, UCLA Schools of Medicine and Public Health

MARK BORCHERT, M.D.
Associate Professor of Clinical Ophthalmology & Neurology, USC School of Medicine
Childrens Hospital Los Angeles

TALIA INLENDER
Summer Intern
Childrens Hospital Los Angeles

Wir danken
SHAWN KELLY
MARY HALVORSEN, M.S.N., C.D.E.
RAQUEL ENGILMAN, M.A.
SOME IMAGES © WWW.ARTTODAY.COM

Diese Broschüre wurde ermöglicht durch die Unterstützung von PHARMACIA & UPJOHN

FOCUS Families Deutschland dankt für die Unterstützung durch FOCUS Families USA.
Es ist ein wunderbares Gefühl, Teil einer weltweiten Familie zu sein.

Die Broschüre wurde geschrieben, um betroffene Familien zu informieren und zu unterstützen.

Übersetzung ins Deutsche
Birgit Berlemann, FOCUS Families Deutschland