

## **Bericht von der Internationalen Fachtagung Smith-Magenis-Syndrom am 25./26.11.2006**

### **zugleich Protokoll der Jahreshauptversammlung 2006 des Verein SIRIUS e.V.**

Der Sirius e.V. hat am 25. und 26. November 2006 mit finanzieller Unterstützung der Medtronic GmbH (Düsseldorf) eine weitere Veranstaltung in seiner Tagungsreihe zum Smith-Magenis-Syndrom veranstaltet. In das alte Zisterzienserkloster Bronnbach an der Tauber waren über 80 Betroffene, Angehörige, Referenten und Helfer gekommen, um den Vorträgen der internationalen Elite der SMS-Forschung zuzuhören und neue Erkenntnisse über die Früherkennung und Behandlung der seltenen genetischen Erkrankung zu erhalten. Am Vorabend der Veranstaltung hatte der junge Verein auch seine satzungsgemäße Jahresversammlung abgehalten.

### **Jahresversammlung**

Nach der Begrüßung der Anwesenden und der Feststellung der Beschlussfähigkeit umriss Sirius-Vorsitzender Armin Mutscheller die Aktivitäten des vergangenen Jahres und verwies auf Pläne und Perspektiven für das Jahr 2007. So ist z. B. für den September 2007 eine Veranstaltung im Raum München geplant, die in Zusammenarbeit mit einer am SMS interessierten Montessori-Pädagogin und der Universität München stattfinden soll. (Über die weiteren Planungen und Termine werden Sie auf der Sirius-Homepage auf dem Laufenden gehalten.) Anschließend präsentierte Armin Mutscheller den Kassenbericht, der vor allem Dank einer großzügigen Spende des Medizingeräteherstellers Medtronic GmbH sehr positiv ausfiel. Da keine Wahlen anhängig waren und auch keinerlei Anträge vorlagen, war der offizielle Teil der Jahreshauptversammlung schnell abgeschlossen und ging schnell in Konversation, Kennenlernen und den von allen ersehnten Erfahrungsaustausch über.

### **Neueste Erkenntnisse aus der SMS-Forschung**

Mit Spannung erwartet wurde der Vortrag von [Dr. h.c. Ann Smith, der Mitentdeckerin des Smith-Magenis-Syndroms](#), die eigens zur Sirius-Tagung von den *National Institutes of Health* in den USA angereist war. Dr. Smith beschrieb, welche Entwicklung die SMS-Forschung in den letzten beiden Jahrzehnten genommen hat, und äußerte sich auch zu neuen Erkenntnissen und Forschungsansätzen, die nahezu ausnahmslos um das „Schlüsselgen“ RAI1 kreisen. Die Forscherin betonte, wie wichtig es sei, bei der molekulargenetischen Diagnosestellung mittels eines so genannten FISH-Tests auch die entsprechenden RAI1-Sonden mitzuverwenden. Nur so könne ausgeschlossen werden, dass sehr kleine Deletionen übersehen werden und die Diagnose ins Leere läuft, obwohl alle klinischen Zeichen für ein Vorliegen des SMS sprechen. Abschließend wies Dr. Smith noch auf die große SMS-Konferenz von PRISMS, der SMS-Organisation in den USA, im Mai 2007 bei Washington hin. Englischkenntnisse, etwas Zeit und das nötige Kleingeld vorausgesetzt, können auf dieser Veranstaltung Informationen und Kontakte aus dem Zentrum der internationalen SMS-Forschung mitgenommen werden.

## Entwicklungs-, Umwelt- und Erbgutfaktoren bei Schlafstörungen in Verbindung mit SMS

Dr. Wallace C. Duncan, Zirkadianbiologe und Schlafforscher, war gemeinsam mit SMS-Entdeckerin Ann Smith aus den USA angereist, um einen faszinierenden Einblick in die biologischen Systeme zu geben, die unseren Schlafrhythmus bestimmen. Auch über die Ursachen der Störung des Schlafrhythmus beim SMS klärte Dr. Duncan seine Zuhörerschaft auf: Verantwortlich für die beim SMS nahezu immer vorliegende Nachtaktivität ist eine genetisch bedingte Invertierung des Melatoninrhythmus. Während Melatonin beim gesunden Menschen gegen Abend ausgeschüttet wird (und dadurch über eine Erhöhung der Körpertemperatur den Schlaf anstößt), nachts seinen Höchststand erreicht und zum Morgen hin wieder abfällt, verhält es sich bei Menschen mit SMS genau umgekehrt. Zudem liegt beim SMS eine Phasenverschiebung der inneren Uhr vor, die uns signalisiert, ob eine "Schlafschuld" vorliegt. Nimmt man die Schlafschuld der Betroffenen (die ständige Übermüdung am Tage), die an sie gestellten Anforderungen in Schule und Familie UND die ermüdende Wirkung des erhöhten Melatoninspiegels bei Tage zusammen, entsteht eine "hochexplosive Mischung", die in hohem Maße zu den Wutausbrüchen und Tobsuchtsanfällen bei SMS beiträgt.

## Behandlung der Schlafstörung beim SMS

In ihren wissenschaftlichen Studien zur Behandlung der Schlafstörung bei SMS hat Dr. Hélène de Leersnyder, Kinderärztin und Genetikerin am Hôpital Robert Debré in Paris, erstmals die erfolgreiche Verwendung von Melatonin, teils in Kombination mit Betablockern, bei SMS-Kindern nachgewiesen. Dr. de Leersnyder beschrieb auf der Sirius-Tagung, wie sich die Schlafsituation bei nahezu allen Probanden ihrer Versuchsreihe mit der Gabe von Melatonin am Abend und eines die Melatoninproduktion hemmenden Betablockers in hoher Dosierung am Morgen deutlich besserte. Auch die Verhaltensauffälligkeiten sind danach erkennbar zurückgegangen, da der Stressfaktor der permanenten Übermüdung wegfiel. Die Erkenntnisse von Dr. de Leersnyder sind für alle SMS-Familien, für die der Schlafmangel eine permanente Belastung darstellt, von höchster Bedeutung. Eine Übersetzung ihrer diesbezüglichen Forschungsergebnisse ist derzeit in Arbeit und wird in Kürze auf unserer Homepage verfügbar sein.

## Melatonin - Fragen und Antworten zum Verschreibungs-/Beschaffungsrecht in Deutschland

Hierzu referierte der aus Stuttgart angereiste Vorsitzende der Landesapothekerverbands Baden-Württemberg, Ulrich Geiß. Anders als in vielen Ländern Europas, ist die Einfuhr und Verschreibung von Melatonin, das vielen SMS-Betroffenen eine Chance auf Normalisierung des Schlafrhythmus bieten könnte, in Deutschland durch eine sehr restriktive Gesetzeslage erschwert. Während die Einfuhr unter bestimmten Voraussetzungen geduldet wird, garantiert in Deutschland keine Instanz für die Reinheit und Qualität des Arzneimittels und somit auch nicht für ihre Konzentration. Anhand verschiedener Beispiele verdeutlichte Herr Geiß, dass die Beschaffung von Melatonin z. B. über das Internet mit unkalkulierbaren Risiken verbunden sein kann. Da es bei der Verschreibung und Beschaffung von Melatonin auch Ermessensspielräume gibt, gelingt es auch in Deutschland immer wieder, SMS-Betroffene mit Melatonin zu behandeln. Die strengen Gesetze haben also auch ihre Lücken, die Haftung liegt jedoch stets beim verschreibenden Arzt. (Melatonin kann übrigens auch im benachbarten Ausland recht unkompliziert gegen ärztliches Rezept legal erworben werden. Diese Möglichkeit erläutern wir Ihnen auf Anfrage gerne näher.)

## **Geschwister melden sich zu Wort: Auf der Suche nach einem eigenen Weg**

Zur Enttäuschung vieler musste dieser Vortrag wegen einer Erkrankung der Referentin, der [Diplom-Sozialwissenschaftlerin, Buchautorin und Lehrbeauftragten an der Universität Bremen, Marlies Winkelheide](#), leider ausfallen. Mit Frau Winkelheide wurde jedoch vereinbart, dass ihr Vortrag nach Möglichkeit schon auf der nächsten größeren SIRIUS-Veranstaltung im September 2007 nachgeholt werden soll. Zudem wurden zwei Bücher zum Thema vorgestellt, von denen eines aus der Feder von Marlies Winkelheide stammt:

- M. Winkelheide, Charlotte Knees: *Doch Geschwister sein dagegen sehr. Schicksal und Chance der Geschwister behinderter Menschen*
- Ilse Achilles: *...und um mich kümmert sich keiner*

Wir werden Sie natürlich hier auf unserer Homepage auf dem Laufenden halten, was den Nachholtermin des Geschwistervortrages angeht.

## **Fragestunde**

In einer Fragestunde sollten abschließend all die Fragen noch behandelt werden, die in den Vorträgen ausgelassen worden waren. Allerdings war die Flut der schriftlich festgehaltenen Fragen trotz größter Anstrengungen der Referenten im geplanten Zeitrahmen nicht zu bewältigen. Daher wurde kurzerhand eine Fortsetzung der Fragestunde am nächsten Tag beschlossen, wodurch sichergestellt war, dass die Experten auch wirklich auf jedes Anliegen der betroffenen Familien eingehen konnten.

## **Die Tagung in der Presse**

Zum Abschluss der SMS-Tagung 2006 erschien schließlich ein Pressevertreter der lokalen „Fränkischen Nachrichten“, um sich durch ein Gespräch mit dem Veranstalter und den Referenten über den Verlauf der Tagung zu informieren. In einer kurzen Bestandsaufnahme wurde der Erfolg der Veranstaltung dargelegt und wenige Tage später in einem größeren Zeitungsbericht in den Fränkischen Nachrichten gewürdigt.

## **Fleißige Helferlein...**

Als besonderen Service wurde auch bei dieser Veranstaltung wieder eine professionelle Kinderbetreuung durchgeführt. In einem Nebenraum beschäftigten sich unser Fahrer [Christoph Kreißl](#) sowie [Kati Wilhelm](#) und [Eileen Liebscher vom Schulkindergarten Wertheim-Waldenhausen](#) liebevoll mit den - nicht immer ganz handzahmen! - Kindern und Jugendlichen, viele davon mit SMS. Mit Videofilmen, Puzzles, Malangeboten, Spaziergängen und mehr wurde für Kurzweil und Beschäftigung gesorgt. Auch dafür noch einmal ein großes Dankeschön von allen Besuchern!

## **...und die guten Seelen von Bronnbach**

Zu guter Letzt noch ein dickes Lob an das Team vom Gasthaus Klosterhof in Bronnbach, das für das leibliche Wohl der zahlreich Angereisten gesorgt hat! Die gemütliche Atmosphäre in den Gaststuben und das fürsorgliche Engagement von Familie Heyne hat auch dazu beigetragen, dass sich die Seele ein wenig erholen und in ungezwungener Atmosphäre neue Kontakte geknüpft werden konnten.