

KRIT1 - unser Schicksalsgen

Christina

KRIT1... Klingt irgendwie unspektakulär. Wobei... KRIT ist ja auch Teil des Worts KRITisch. Für uns spielt dieses einzelne kleine Gen auf jeden Fall eine entscheidende Rolle. Eine Mutation in KRIT1 ist verantwortlich für unsere familiäre Kavernomatose. Und das ist meine Geschichte dazu:

Ich bin inzwischen fast 34 Jahre alt, Mutter von zwei wundervollen kleinen Söhnen - und ich habe multiple zerebrale Kavernome.

Aber nun von Anfang an: Im Alter von vier Jahren habe ich völlig unerwartet und aus völliger Gesundheit aus dem Mittagsschlaf heraus einen Krampfanfall erlitten mit Pupillendifferenz und Blickdeviation nach links oben. Es hat sich herausgestellt, dass eine Einblutung eines Kavernoms neben dem linken Seitenventrikel im Bereich des Trigeminus dafür verantwortlich war. Neben dem Kavernom mit der frischen Einblutung zeigten sich noch mindestens drei weitere Kavernome auf den Bildern. Es wurde zunächst mit den Ärzten im Klinikum Großhadern vereinbart, mit der Entfernung des akut eingebluteten Kavernoms noch ein bisschen zu warten.

Etwa ein Jahr später habe ich aus dem Schlaf heraus den zweiten tonisch-klonischen generalisierten Krampfanfall erlitten. Wieder war das Kavernom links temporo-occipital bzw. temporo-medial bzw. temporo-parietal (in jedem Befund steht es etwas abweichend) eingeblutet. Nach zwei weiteren Anfällen wurde das Kavernom dann im August 1995 in Großhadern entfernt. Viele Jahre hatte ich dann überhaupt keine Probleme und musste nur in regelmäßigen Abständen Kontroll-MRTs machen lassen. Dann Ende 2012 ging es los mit Sprachstörungen. Ich konnte immer für eine kurze Zeit manche Buchstaben nicht richtig aussprechen oder teilweise einfach gar nicht das sagen, was ich wollte. Im Kopf war ich total klar und konnte die Worte bilden, aber ich habe sie nicht herausbekommen. Nach einem Besuch beim Neurologen mit EEG wurde eine fokale Epilepsie festgestellt, ausgelöst durch den Gewebsdefekt und den Hämosiderinsaum an der operierten Stelle. Nach einer etwas schwierigen Phase der Einstellung mit einem Antiepileptikum bin ich inzwischen bei 300 mg Carbamazepin täglich angekommen, und damit geht's mir gut.

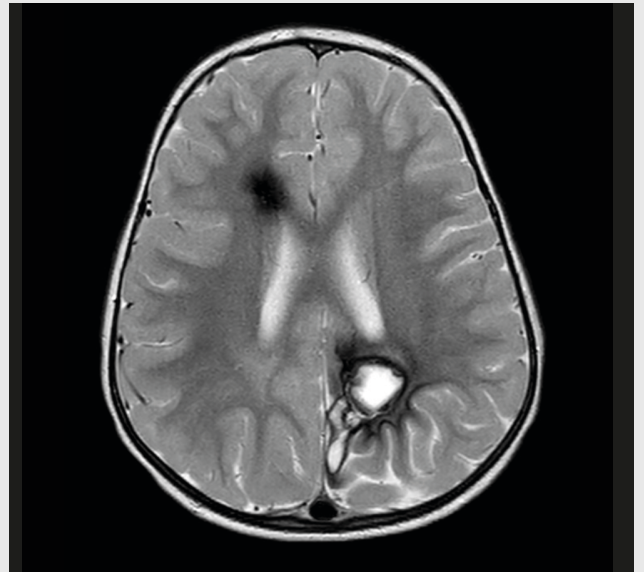
In welchem Alter mein zehn Jahre älterer Bruder seinen ersten Anfall hatte, kann ich nicht mehr genau sagen. Er war aber auf jeden Fall schon mindestens 18 Jahre alt. Es wurde dann auch ein Kavernom als Ursache identifiziert und entfernt. Ein paar Jahre später klagte er an Heiligabend über Kopfschmerzen und Doppelbilder. Die Diagnose: akut eingeblutetes Kavernom im Hirnstamm. In einer komplizierten Operation wurde dann auch dieses Kavernom entfernt, aber er hat einiges an Folgeschäden davongetragen. Um zu dem Kavernom zu gelangen, mussten sie durch's rechte Ohr. Seitdem ist er auf dem rechten Ohr taub. Zudem wurden der Augenmuskel und Gesichtsmuskeln in Mitleidenschaft gezogen. Der Augenmuskel wurde später operativ gekürzt und so "stand das Auge dann wieder mittig", und er war nicht mehr auf eine Prismenfolie angewiesen. Wenn man ihn gut kennt, sieht man ihm aber noch an, dass die rechte Gesichtshälfte immer noch teilweise gelähmt ist.

Nach dem ersten Anfall bei meinem Bruder ging es dann natürlich los: Ist es eine familiäre Angelegenheit? Woher haben wir's? Mama oder Papa?

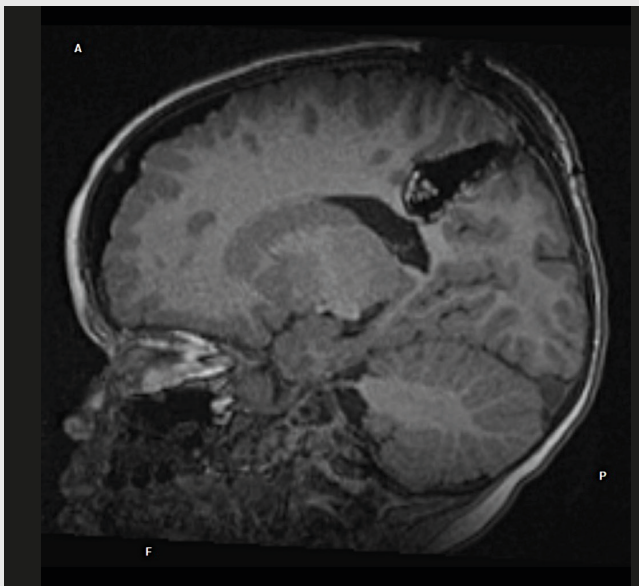
der Anfälle gehabt? Mein Papa war dann im MRT, und bei ihm wurden zerebrale Kavernome entdeckt. Nur waren sie bei ihm das ganze Leben lang asymptomatisch. Mein Papa hat vier Geschwister, die alle Kinder haben, die auch asymptomatisch sind. Also entstand die Mutation erst bei meinem Papa, oder er hat die Kavernome von seinen Eltern vererbt bekommen und hatte nur Glück im Verlauf. Und dann fängt das Überlegen an: Okay, scheinbar ist das eine dominant vererbte Geschichte...



MRT-Aufnahme meines "Großen" vom 23.12.20, die deutlich die große Einblutung des Kavernoms links-parietal zeigt.



Ebenfalls MRT-Aufnahme meines "Großen" vom 23.12.20. Sie zeigt die massive Einblutung, diesmal von oben.



MRT-Aufnahme direkt nach der Resektion des Kavernoms: vom Hämosiderin-Saum konnte in der Tiefe kaum etwas entfernt werden.



Stolz ohne Ende!

Nennt es fahrlässig oder unverantwortlich oder was auch immer, aber mein Mann und ich, wir haben uns trotzdem für Kinder entschieden. Die Wahrscheinlichkeit liegt bei 50% und die Kavernome müssen ja nicht zwangsweise symptomatisch werden.

Wir wurden mit zwei wunderbaren Söhnen gesegnet. Während Schwangerschaft und Stillzeit habe ich weiterhin Carbamazepin in dieser niedrigen Dosis genommen und nur öfter den Spiegel kontrollieren lassen müssen. Beide Kinder habe ich mit Kaiserschnitt entbunden, um den Druck wegen der Kavernome zu vermeiden, aber zusätzlich auch aus anderen gynäkologischen Gründen. Unser "Großer" wurde 2018 geboren. Wir haben überlegt, was wir an Diagnostik machen lassen. So wurde nach der Geburt durch die Fontanelle geschallt, und man hat nichts Auffälliges gesehen. Uns wurde aber natürlich klar gemacht, dass nur ein MRT Gewissheit bringen kann - obwohl das auch nicht garantiert ist, weil es bei so jungen Kindern sein kann, dass die Kavernome noch sehr klein sind und "durch's Raster rutschen" aufgrund der Schichtdicke der Schnitte beim MRT. Als er ungefähr ein halbes Jahr alt war, haben wir nochmal einen Ultraschall gemacht und ein EEG, beides war unauffällig. Vorerst haben wir von einem MRT in Vollnarkose und einer genetischen Untersuchung abgesehen.

Dann kam der 23.12.2020. Mein Mann rief mich morgens ins Kinderzimmer. Er war schon ein paar Stunden bei unserem Sohn, weil der vom nächtlichen Geschrei unseres Kleinen wach geworden war und dann nicht mehr alleine einschlafen konnte. Ich kam rüber und sah meinen Sohn mit zuckendem rechtem Arm, einseitig schmatzend mit Blick nach oben rechts. Er war nicht ansprechbar und wir konnten ihn nicht aus seinem Anfall rausholen. Auch der Notarzt konnte ihn nicht vollständig rausholen durch Gabe von Benzodiazepinen. Das gelang erst im Klinikum mit Levetiracetam (Keppra). Mindestens eineinhalb Stunden hing er in seinem "status epilepticus". Es war so schrecklich, mein Kind so zu sehen. Und dann konnte ich nicht mit ins Krankenhaus, ich hatte ja noch meinen kleinen fünf Monate alten Sohn, den ich stillte. Mein Mann ist mitgefahren, und uns allen war recht schnell klar, wo die Ursache für den Anfall zu suchen ist. Aufgrund der Corona-Bestimmungen und der Notwendigkeit eines negativen PCR-Tests konnte ich meinen Sohn erst am Tag darauf sehen. So ist also unser Weihnachten 2020 komplett ins Wasser gefallen, denn ich bin zwischen dem Krankenhaus und meinem kleinen Sohn daheim hin- und hergependelt und musste mich dazwischen noch um einen aktuellen Corona-Test kümmern.

Letztendlich zeigte das MRT eine massive Einblutung eines Kavernoms parietal links oberhalb des Seitenventrikels. Mein Sohn hatte anfangs noch ein bisschen Probleme mit seiner rechten Hand, aber das hat sich schnell gegeben. Von einer notfallmäßigen Entfernung des Kavernoms wurde abgesehen. Das Geschehen sollte sich beruhigen und das Kavernom eventuell sogar an Größe abnehmen. Nach einem 8-tägigen Video-EEG-Intensivmonitoring und einem hochauflösenden MRT in Vollnarkose im Januar wurde unser Sohn dann letztendlich Anfang März in Großhadern unter dauernder EEG-Kontrolle operiert. Leider konnte man vom Hämösiderinraum, der potentiell epileptogen ist, nicht alles wegnehmen. Sonst hätte er ein motorisches Defizit der rechten Körperhälfte davongetragen. Er hat dann eine zeitlang Keppra eingenommen, und das erste Kontroll-MRT und EEG nach der Operation waren unauffällig, woraufhin wir die Dosis erniedrigt haben. Leider zeigten Folge-EEGs nach einer mehrmonatigen Pause einige Spitzen. Da die Rückkehr zu einer höheren Dosis nicht zu einer Verbesserung geführt hat, wird aktuell auf Oxcarbazepin umgestellt.

Alles in allem entwickelt sich unser Sohn gut und macht auch bei allen Untersuchungen und Arztbesuchen immer sehr gut mit. Er ist sprachlich sehr weit für sein Alter und klug – einzig bei den grobmotorischen Sachen ist er vielleicht nicht so schnell wie andere Kinder, wobei er aber inzwischen auch hier unheimliche Fortschritte macht: er kann jetzt ein bisschen rennen und mit zwei Beinen hüpfen, und vor ein paar Tagen hat er Fahrradfahren gelernt (ohne Stützen). Und deswegen bin ich so unfassbar stolz auf ihn, wie er das alles meistert!

Nach dem Anfall meines "Großen" haben wir dann beschlossen eine genetische Untersuchung - zunächst bei mir - machen zu lassen, wobei sich herausstellte, dass es sich um eine Mutation im sogenannten KRIT1-Gen (CCM1) handelt, die eben autosomal-dominant vererbt wird, das heißt mit einer Wahrscheinlichkeit von 50%. Im Sommer 2021 haben wir dann den Test bei unserem kleinen Sohn machen lassen. Leider trägt auch er die Mutation, ist bisher aber asymptomatisch. Auf Anraten des Neurochirurgen von unserem "Großen" haben wir letzten Winter trotzdem ein MRT machen lassen - quasi als "Bestandsaufnahme". Dort ist bisher nur ein Kavernom zu sehen, sein großer Bruder hat leider mehrere.

Abschließend möchte ich Euch noch ein bisschen an meiner Gefühlswelt teilhaben lassen, was so vorgeht in mir:

Zuallererst muss ich sagen, dass Angst eine ganz andere Dimension annimmt, wenn es um die eigenen Kinder geht. Ich selbst hab's auch, aber dass meine Kinder mit dieser Krankheit leben müssen, bringt mich manchmal um den Verstand.

Und ich frage mich oft: Werde ich jemals wieder durchschlafen können und nicht ständig nachts aufwachen aus Angst, einen Anfall meiner Kinder zu verpassen? Werde ich irgendwann aufhören können, meine Kinder ständig genau zu beobachten und vor allem aufhören können, bei allen für sie "ungewöhnlichen" Tätigkeiten gleich von einem Anfall auszugehen? Mein Kopf sagt mir: das Risiko einer neuen Einblutung ist sehr gering. Und trotzdem ist die Angst um meine Kinder mein ständiger Begleiter. Immerhin haben die Kavernome bei mir, bei meinem Bruder und bei meinem Sohn Ärger gemacht...

Wenn mich jemand fragen würde, was ich mir am allermeisten wünsche, dann wäre meine Antwort:

Ein glückliches, gesundes und vor allem unbeschwertes Leben für meine Kinder. Eines, in dem die Kavernome nur eine untergeordnete Rolle (in Form von regelmäßigen Kontrollen) spielen.

ENDE