

25. Juli 2015

Liebe 11q-Familien,

ich schreibe Ihnen heute, um Sie über eine medizinische Entwicklung zu informieren, bei der wir erst jetzt damit beginnen, etwas über sie zu erfahren. In den letzten zwei Jahren haben vier Kinder/Jugendliche mit Jacobsen-Syndrom einen Schlaganfall erlitten. Zuvor war mir bekannt, dass in den letzten ca. 15 Jahren zwei solcher Fälle aufgetreten sind. Da ich wusste, dass Menschen mit Jacobsen-Syndrom die Paris-Trousseau-Blutgerinnungsstörung haben und die Gefahr von Blutungen besteht, hatte ich mich dafür entschieden, aufgrund der zwei Fälle, von denen ich wusste, nicht tätig zu werden. Das hat sich geändert, als die jüngsten Entwicklungen bekannt wurden. Bis vor kurzem gab es nur eine mehr als zehn Jahre alte Veröffentlichung, die darauf hindeutete, dass in 11q ein Gen vorhanden sein könnte, das zu einem Aneurysma (einer Erweiterung) der Aorta führen kann. Damals waren und auch heute sind mir keine Personen mit JS bekannt, die an einem Aorten-Aneurysma leiden. Es gab jedoch einige weitaus jüngere Publikationen in der medizinischen Literatur, die auf das Vorhandensein eines Gens in 11q (genauer gesagt in der JS-Region) hindeuten, das Aneurysmen von Blutgefäßen verursachen und damit zu einem Schlaganfall führen kann. Angesichts dieser Kombination der jüngsten Entwicklungen glaube ich jetzt, dass wir diese Situation nicht länger ignorieren können. Nachfolgend ein Überblick meines Plans für dieses Problem:

- 1). Mit Ihrer Hilfe werden wir versuchen, möglichst schnell so viele Informationen wie möglich über die sechs bekannten Fälle von aufgetretenen Gehirnblutungen zu erhalten, möglicherweise auch über weitere Fälle, die mir nicht bekannt sind. In den meisten, wenn nicht in allen Fällen, trat der Schlaganfall nach der Kindheit auf und war ein spontanes Ereignis. Zusammengenommen legt dies nahe, dass es sich dabei um ein geplatztes Aneurysma eines Blutgefäßes im Gehirn gehandelt hat, das zweifellos durch die Paris-Trousseau-Blutgerinnungsstörung noch verschlimmert wurde.
- 2). Nachdem ich diese Informationen erhalten habe, werde ich andere Ärzte konsultieren, um einen proaktiven Ansatz auszuarbeiten, um die Personen festzustellen, die diese Gefahr betreffen könnte. Dazu wäre eine nicht-invasive bildgebende Gehirnstudie notwendig (wahrscheinlich eine spezielle Art von MRT, bei dem durch einen intravenösen Zugang ein Kontrastmittel injiziert wird). Wenn wir dies für notwendig halten, werden wir entscheiden müssen, in welchem Alter (und mit welcher Häufigkeit) dies geschehen muss. Unsere Sorge wird natürlich sein, was man mit diesen Informationen anfangen kann. (siehe Punkt 3)
- 3). Jeder, bei dem die Möglichkeit eines Gehirnaneurysmas festgestellt wurde, muss sofort ärztlich betreut werden. Zumindest in einigen Fällen kann ein Aneurysma des Gehirns durch ein interventionelles Verfahren behandelt werden, bei dem die abnormale Gefäßstruktur verschlossen wird (beispielsweise ähnlich einem Verfahren für Herzkatheter). Das muss sich jedoch erst noch zeigen, möglicherweise ist auch ein chirurgischer Ansatz erforderlich. Ich gehe davon aus, dass ich Rücksprache mit einem pädiatrischen Neurochirurgen halten werde, um Informationen über den besten Ansatz zu

erhalten. Letztlich muss JEDE gefährdete Person individuell beurteilt werden, um festzustellen, welcher der beste Therapieansatz für sie sein könnte. Es ist ebenfalls möglich, dass kein Eingriff durchgeführt wird, jedoch sind zumindest zeitnahe Nachuntersuchungen mit seriellen bildgebenden Gehirnstudien notwendig.

BITTE haben Sie Verständnis dafür, dass dies eine sehr neue Entwicklung ist und wir noch viel mehr darüber erfahren müssen, einschließlich der tatsächlichen Häufigkeit dieser Ereignisse, der Ursache, dem besten Weg zur Diagnose des Problems und schließlich der Behandlung. Ich möchte keine Panik verursachen, aber ich kann nicht genug betonen, wie wichtig es ist, weitere Informationen zu erhalten. Natürlich scheint dies ein sehr ernstes POTENTIELLES Problem zu sein, über das wir so schnell wie möglich unbedingt weitere Informationen erhalten müssen. Ich werde Sie in den folgenden Wochen und Monaten auf dem Laufenden halten, sobald uns neue Informationen vorliegen. Wie immer möchte ich mich für Ihre Hilfe herzlich bedanken!!!

Mit freundlichen Grüßen

Paul Grossfeld, M.D.  
Leitender medizinischer Berater  
Forschungs- und Ressourcengruppe 11q  
Professor für Pädiatrie  
UCSD School of Medicine  
pgrossfeld@ucsd.edu