

PJS-Treffen, 31.08.2019, Düsseldorf

Fragen der Teilnehmer/innen und Antworten von Frau Professor Möslein (Pr. M.) und Herrn Dr. Schmitz (Dr. S.)

Frage: Gibt es neue Informationen zur Genschere? Ein Teilnehmer nannte einen speziellen Fall, in dem ein Baby mit einer anderen seltenen Erkrankung mit der Genschere behandelt wurde.

Pr. M.: Die Konsequenzen einer solchen Behandlung sind nicht überschaubar.

Frage: Gibt es einen Zusammenhang zwischen der Stärke der Ausprägung der Pigmentierung und der PJS-Erkrankung?

Pr. M.: Nein

Frage: Ist es ein Problem, wenn die Kapsel nach einer Untersuchung mit der solchen nicht gefunden wird?

Pr. M.: Die Kapsel muss unbedingt geborgen werden. Das kann bis zu 7 Tage dauern.

Dr. S.: Falls die Kapsel irgendwo festsetzt (sichtbar durch Röntgenaufnahme), ist evtl. eine Operation nötig. Man kann auch eine auflösbare Kapsel als Testballon benutzen.

Pr. M.: Die Kapsel muss raus, ansonsten verursacht sie Beschwerden.

Teilnehmer-Kommentar: Die Kapsel wurde ohne Beschwerden 14 Tage lang gesucht.

Pr. M.: Es kann sein, dass sie irgendwo hängt. In den meisten Fällen transportiert aber die Peristaltik im Darm die Kapsel weiter bis zum Ausgang.

Dr. S.: Die Kapsel kann auch im Stuhl übersehen werden.

Pr. M. hat es erlebt, dass die Kapsel bei einem Patienten (ohne PJS) im Körper blieb und die Person Monate später mit durch die Kapsel verursachten Beschwerden wiederkam.

Ein Teilnehmer kommentierte, er habe in Offenbach eine neue Kapsel verwendet, die 360°-Weitwinkelaufnahmen macht und die Bilder direkt speichert. Sie wird also ohne Sensor benutzt und muss unbedingt geborgen werden, da sie alle Aufnahmen enthält. Der Teilnehmer hatte dazu ein Sieb und spezielles Material zum Bergen der Kapsel erhalten.

Frage: Ist Prophylaxe möglich?

Pr. M.: Der neueste Stand ist, dass nichts empfohlen werden kann. In sehr seltenen Fällen, wo 2 verschiedene Krankheitsgene parallel vorkommen, kann ein Medikament helfen.

Allgemein sind, wie bei allen Menschen, gesunde Ernährung und Sport wichtig.

Eine Teilnehmerin sagte, sie habe sehr gute Erfahrungen mit der regelmäßigen Einnahme von Yakult gemacht.

Pr. M.: Yakult kommt aus Japan, wo die Menschen generell gesünder sind als in Europa.

Mikrobiome sind wichtig. Es gibt auch andere Arten von Präbiotika. Und z.B. Bio-Äpfel, die nicht so schön aussehen, sind gesünder als gespritzte, glänzende Äpfel.

Frage: Soll man ohne Magen Kreon-Kapseln nehmen?

(Einer Teilnehmerin wurde in den 80er Jahren der gesamte Magen entfernt, wonach sie lange Kreon nahm und dann absetzte; ihr jetziger Arzt rät ihr wieder zu dem Medikament.)

Dr. S.: Kreon-Kapseln, die Bauchspeicheldrüsen-Enzyme enthalten, sind eigentlich bei einer funktionierenden Bauchspeicheldrüse nicht nötig. Allerdings kann es bei einer kompletten Magenentfernung Mangelerscheinungen geben. Man sollte eine Stuhlenzym-Untersuchung durchführen.

Pr. M. rät, die Kapseln ohne Beschwerden nicht zu nehmen, aber Vitamin B12.

Frage: Was bringt eine MRT-Untersuchung des Dünndarms?

Pr. M.: MR-Sellink mit Kontrastmittel für den Dünndarm wird für Kinder empfohlen. MRT des Dünndarms kann als Alternative für die Kapseluntersuchung eingesetzt werden.

Teilnehmer-Frage: Soll vor einer solchen Untersuchung abführt werden oder nicht?

Dr. S.: Besser abführen, damit der Darm sauber ist und die Bildqualität gut wird.

Frage: Gibt es 2 Arten von Sellink?

Eine ist mit Strahlenbelastung, eine mit Schlauch, eine ohne Schlauch?

Dr. S./Pr. M.: Heute ist MR-Sellink Standard.

Pr. M.: Man sollte sich auf die Wahl des Radiologen verlassen, der nach seiner Erfahrung handelt. Früher gab es Strahlenbelastung, aber heute mit der Kernspin-Tomographie nicht mehr.

Frage: Kann man das Kontrastmittel vor einer Sellink-Untersuchung auch trinken? Oder muss man es unbedingt durch die Nase in den Darm laufen lassen, was sehr unangenehm ist?

Pr. M.: Man kann das Mittel auch trinken.

Frage: Kann bei einer Untersuchung eine Darmverengung durch Vernarbung mit einem Polypen verwechselt werden?

Pr. M.: In der Regel kann es unterschieden werden; evtl. kann man hinterher noch eine Kapsel-Untersuchung durchführen.

Frage: Wie ist es mit der Früherkennung von PJS bei Kindern ohne Familiengeschichte? Es wurde ein Fall genannt, in dem die Eltern von überall ergebnislos weggeschickt wurden.

Pr. M.: Man sollte eine Blutabnahme mit Gentest verlangen; die Krankenkassen erstatten die Kosten (teilweise). Das Gendiagnostikgesetz sieht einen persönlichen Arzttermin zur Besprechung des Untersuchungsergebnisses vor. Wenn dabei nichts herauskommt, sollte man einen Fachgenetiker aufsuchen. Mit 8 Jahren sollte man ein Kind bei Verdacht auf PJS mit einem Gentest untersuchen; lassen; zu 70% wird dabei das PJ-Syndrom entdeckt. Beim dualen Krankenkassensystem in Deutschland braucht man eine Überweisung für den Besuch bei einem Humangenetiker. Die Überweisung oder auch Einweisung ins Krankenhaus für Tests kann ein Hausarzt oder auch Hautarzt ausstellen.

Frage: Wo sind gute gastroenterologische Abteilungen für Kinder?

Pr. M.: Standarduntersuchungen gibt es ab 8 Jahren in jeder Kindergastroenterologie-Abteilung: Doppelballon-Untersuchung, Magenspiegelung, Dickdarmspiegelung, MR-Sellink, Untersuchung der Genitalleiste.

Frage: Was ist, wenn ein Mann über 50 (hier: der Vater eines von PJS Betroffenen) ein Hämatom hat(te) und sich nicht testen lassen will?

Pr. M.: Der besagte Vater hat mit hoher Wahrscheinlichkeit PJS.

Frage: Hat Alkoholkonsum Einfluss auf PJS?

Pr. M.: Nein. Gemäßigter Alkoholkonsum ist o.k.

Frage: Ist der Untersuchungs-Rhythmus bei Kindern 3 Jahre?

Pr. M.: Ja. Später sollte man sich alle 2 Jahre und dann jährlich untersuchen lassen. Sitzt z.B. der Magen voller Polypen, muss öfter untersucht werden.

Frage: Wie ist es mit der Familienplanung?

Pr. M.: Man kann sich an jedes Institut für Humangenetik wenden. Man sollte alle Fragen sammeln und sich dort beraten lassen.

Teilnehmerfrage nach einer Adressenempfehlung.

Pr. M.: Alle Humangenetiker kann man kontaktieren; es handelt sich um ihre Kernkompetenz (z.B. Heidelberg, Bonn, München, Düsseldorf).

Frage: Die Krankenkasse verweigert die Erstattung einer ambulanten Kapseluntersuchung. Was tun?

Dr. S.: Früher mussten lange Standardanträge geschrieben werden. Jetzt führen auch niedergelassene Gastroenterologen Kapseluntersuchungen durch. Der Patient kann nach Hause gehen und das Datenerfassungsgerät am nächsten Tag abgeben.

Teilnehmer-Kommentar: Für ambulante Untersuchungen verlangt die Krankenkasse jedes Jahr ein neues Gutachten.

Dr. S.: Das hängt von der Krankenkasse ab. Für solche Situationen hat Dr. S. ein Standardformular, welches demnächst als Modell auf die Internetseite unseres Vereins gestellt wird.

Frage: Wie steht es bei PJS mit einer Erwerbsminderungsrente und/oder einem Schwerbehindertenausweis?

Pr. M.: Die Verfahren sind überhaupt nicht standardisiert. Aber allein die Diagnose PJS reicht bei weitem nicht aus. Man hat mehr Chancen, wenn man zusätzlich mehrere Operationen hinter sich hat, an Krebs und/oder anderen körperlichen Gebrechen leidet.

Frage: Was ist eine Spiralendoskopie und ist sie zu empfehlen?

Dr. S.: Keine persönliche Erfahrung, aber bei der halb-automatischen Untersuchungsmethode gab es schon Darmperforationen. Mit der Spirale kommt man nicht immer ans Ende. Dr. S. würde so ein Gerät persönlich nicht benutzen, da er gerne selber den Druck/Widerstand während der Endoskopie spürt und danach das Vorgehen anpasst. Dr. S. bevorzugt die Doppelballon- oder Singleballontherapie. Man kann sich von Ärzten, die das Spiralendoskop anwenden (z.B. Prof. Neuhaus in Düsseldorf), beraten lassen.

Ein Teilnehmer berichtete, er habe in Offenbach eine MR-Sellink- und eine Doppelballon-Untersuchung machen lassen, die vom Anfang bis zum Ende des Verdauungstraktes ging. Dieses Jahr gab es eine Untersuchung mit der bereits erwähnten neuen 360°-Weitwinkelkapsel; Dr. S. kennt diese neue Kapsel noch nicht.

Frage: Wie wäre es, wenn ein durch mehrere Operationen bereits stark verkürzter Dünndarm erneut operiert werden müsste?

Pr. M.: Jeder Zentimeter des Dünndarms ist kostbar. Polypen werden prophylaktisch entfernt; eine schnelle Reaktion ist wichtig. Man sollte den Arzt darauf ansprechen.

Frage: Sollte man eine 2. ärztliche Meinung einholen?

Pr. M.: Ja, eine 2. Meinung ist immer gut.

Frage: Der 1. Sohn ist die 1. Person in der Familie mit PJS-Symptomen, aber ein Gentest vor einigen Jahren hatte nichts ergeben. Sollte man den 2. Sohn auch testen lassen?

Pr. M.: Der 1. Sohn sollte nochmals getestet werden, da in den letzten Jahren noch andere Gene entdeckt wurden. Der 2. Sohn sollte sich ebenfalls einem Test unterziehen.

Frage: Ist es möglich, die Untersuchungen zu bündeln? Beispiel: 4 Spiegelungen/Untersuchungen innerhalb von 1,5 Jahren mit 3x Abführen.

Pr. M.: Besser und weniger belastend ist es, alles auf einmal machen zu lassen (stationär). Man sollte seinen Arzt darauf ansprechen.

Hinweis: Für diese Informationen übernehmen wir keine Haftung und Gewähr. Diese Fragen wurden im Rahmen eines Workshops von Patienten 2019 zusammengetragen.