

Maxima Trube
geb. 25.04.2004

Entwicklungschronologie
- medizinisch / sachlich -
(geschrieben von den Eltern für die Ärzte und Therapeuten)

Geboren am 25.4.04, SSW 41/+6 (mithilfe Einleitung), Apgar 10/10, 3310 g/ 50cm, Kopfumfang 38 cm; Schwangerschaftsverlauf ohne Auffälligkeiten.

I. Medizinisch / Diagnosen

1. -3. Lebensmonat:

Maxima fällt auf durch chronischen Schnupfen und Klitschaugen, fieberhafte Infekte, Mittelohrentzündung, schiefe Körperhaltung, Kopfvorzugshaltung nach rechts; sie schlält auffällig viel (20 Std. pro Tag) und ist im Wachzustand sehr ruhig.

4. –6. Lebensmonat:

Diagnosen:

- **Kinderarzt/Neuropädiatrie/SPZ:** Psychomotor. Entwicklungsverzögerung, Stomotorische Retardierung, Skoliose, Kopfvorzugshaltung nach rechts, muskuläre Hypotonie, Craniosacrales Syndrom; Verdacht auf eine ganzheitliche Krankheit bzw. Syndrom,
- **Schädel/Sonographie:** Erweiterte Seitenventrikel links>rechts, Makrozephalie, kein Hinweis auf Fehlbildungen
- **Augen:** Strabismus divergens, Hornhautverkrümmung
- **HNO:** Nasenmuschelhyperplasie, Synechien intranasal
- **Humangenetik:** keine syndromologische Zuordnung möglich

7. –12. Lebensmonat:

Diagnosen:

- **Kinderarzt:** U5: Zentrale Tonus- u. Koordinationsstörungen, Minderwachstum (10. Perzentile), Gewicht: 3.-10. Perzentile, Häufige Atemwegsinfekte, Paukenergusse auf beiden Ohren, Probleme mit Verstopfung
- **Orthopädie:** Kiss re.-konvex, akute WS-Blockierung CO/C1, (wird eingerenkt)
- **Humangenetik:** Ausschluss Prader-Willi-Syndrom
- **Augen:** 3 bis 5/05 Brillenverordnung

13. –18. Lebensmonat

Diagnosen:

- **Kinderklinik, Neurologie/ SPZ :** Entwicklungsstörung, Behinderung (SGB), MRT: erweiterte Ventrikel (wie gehabt), EEG ohne Befund
- **Kinderarzt:** fieberhafte Infekte, Paukenergusse;
- **Kinderklinik/HNO:** Endonasale Polypen, Otitis media mukös, Parazentese mit Paukenröhren

- **Zentrum für Frühförderung:** v.a. genetisches Syndrom, psychomotorische u. sprachliche Retardierung um ca. 6 Monate
- **Humangenetik:** Ausschluss William-Beuren-Syndrom, auf Chromosom 7 wird zusätzliches Genmaterial bisher unbekannter Herkunft entdeckt;
- **Augen:** 9 bis 11/05 Brillenverordnung (2. Mal)

Maxima erhält einen Schwerbehindertenausweis, Grad: 50%. (bis heute läuft eine Überprüfung der Graduierung)

19. - 24. Lebensmonat

Diagnosen:

- **Kinderarzt:** diverse fieberhafte Atemwegsinfekte mit eiternden Ohren, 1/06 beidseitige Mittelohrentzündung mit lang anhaltendem Fieber, Bronchitis
- **Frühförderzentrum / Neurologie:** Vitium cordis congenitum, mentale Entwicklungsstörung, Hypotone Bewegungsstörung
- **Humangenetik:** am 7.11.05 erfahren wir die endgültige Diagnose:
partielle Trisomie 1q
(auch bezeichnet als partielle Duplikation 1q)
46, XX, der (7), rev ish t(1;7)(q42;p22) de novo.
- **Kardiologie:** v.a. minimalen apikalen muskulären VSD, v,a, kleines PFO
- **Ergotherapie:** Wahrnehmungsstörungen im propriozeptiven und vestibulären Bereich; Stärke in der taktilen Wahrnehmung
- **Homöopathin (u. Kinderärztin):** wegen der vielen, immer wiederkehrenden Infekte suchen wir diese erstmals im Jan. 06 auf, um Maxima zu stärken und ihr Immunsystem aufzupeppeln. Die Gabe von Antibiotika u. starken Medikamenten stellen wir ein. 2/06 heftiger Magen-Darm-Infekt, Gewichtsverlust von 8000 auf 6.900 g, starke muskuläre Hypotonie
- **Heilpädagogin (Frühförderung):** Entwicklungsstand mit 23 Monaten: Krabbelalter / ca. 12 Monate
- **Orthopädie:** 3/06: LWS-Blockade (4. + 5. LW), Verordnung von 10 Einheiten manueller Therapie (hilft!)

25. Lebensmonat bis heute

- **Humangenetik:** Im Humangen. Institut der Uni Essen werden wir nochmals "beraten" (ohne Mehrerkenntnis), wir erhalten weiterführende Literatur/-hinweise zur partiellen Trisomie 1; es ist weltweit kein exakt gleicher Fall wie Maxima bekannt, jedoch sind dies ein paar Menschen mit partieller Trisomie 1q42-ter. Keiner von ihnen ist sehr schwer behindert, alle weisen "leichtere" Behinderungen u. Entwicklungsstörungen auf. Details stellen wir gerne zur Verfügung
- **Augen:** weiterhin keine Brille notwendig, Okklusionstherapie bis auf weiteres 3 Std. tägl., im Alter von 4-5 Jahren soll Maxima einer Schiel-Operation unterzogen werden.

II. Entwicklungsübergreifendes

Optische Auffälligkeiten:

Kleines und sehr zierliches Mädchen mit großem Kopf, hohe, breite Stirn, dreieckiges Gesicht, eingesunkene Nasenwurzel, kleines Näschen, kleines Kinn, tiefesitzende Ohren mit auffällig gemuschelter Helix, zwei Zehen bis zur Mitte zusammengewachsen, sehr kleine Füße (z.Zt. Gr. 16), etwas kurze Ärmchen, schiebt nach außen, Kiefer ist stark gewölbt (innen).

Therapien:	4. bis 11. LM:	Voyta- und Craniosacral-Therapie
	4. LM bis heute	Okklusionstherapie alternierend
	11. bis 13. LM	Brille
	17. bis 19. LM	2. Mal Brille
	12. bis 15. LM	Laserakkupunktur + Osteopathie
	12. LM bis heute:	Krankengymnastik nach Bobath
	19. bis 27. LM	Ergotherapie
	ab 28. LM bis	Hippotherapie
	ab 17. LM	Beginn mit „gezielten Spieleinheiten“ mithilfe von Tipps des Frühförderzentrums
	22. LM bis heute	heilpädagogische Einzelförderung

Essverhalten/Nahrungsaufnahme: Das Zufüttern mit dem Löffel gestaltet sich schwierig. Ab dem 9. Monat beginnt Maxima, Folgemilch aus der Flasche zu trinken. Den Löffel akzeptiert sie erstmals im 11. Lm., Stillende im 16. Lm., mit 20 Monaten trinkt sie allein aus einer Henkelflasche, im 24. LM beginnt sie, selbst mit Gabel u. Löffel zu essen.

Bis heute bereitet ihr das Schlucken bzw. Kauen trockener Speisen Schwierigkeiten, sie isst und trinkt nur Warmes und „stopft“ sehr häufig.

Entwicklungsfortschritte bis zum 24. Lebensmonat aus Sicht der Eltern:

- 2. LM: erstmaliges Lächeln, sie schlafet auffällig viel und wirkt sehr schwach, schlapp, ruhig und manchmal leidend
- **5. LM: hebt zum 1. Mal ihr Köpfchen** für 2-3 Sekunden, lacht erstmals stimmhaft, wird wacher, strampelt in Rückenlage und mundelt mit Gegenständen, die man ihr in die Hände gibt.
- **6. LM: dreht sich zum ersten Mal auf den Bauch**, Schlafbedarf normalisiert
- 7. LM: wird kommunikativer, jaucht vor Freude und reagiert auf Ansprache, brabbelt mehr und greift aktiv, auch in Bauchlage.
- **8: LM: dreht sich vom Bauch auf den Rücken und kugelt sich vorwärts**
- 9. LM: lautert: A, Ä, Ei, Ga, Prr, RR in allen Tonlagen
- 11. LM: sagt zum 1. Mal: „bababa“
- **13. LM: kann alleine und frei sitzen**, klatscht in die Hände, gibt Küsschen und schüttelt den Kopf bei „Nein“; sie bekommt ihren 1. Zahn; Musik und Toben machen ihr viel Freude
- **15. LM: beginnt zu robben**
- 16. LM: kommt vom Sitz in die Bauchlage, lautert fleißig, lernt Ball zu spielen
- 17. LM: kann zwei Klötze aufeinander setzen, übt sich im Vierfüßlerstand
- 18. LM: wippt im Vierfüßlerstand, kommt allein in den Sitz, kniet; Sie antwortet richtig auf bestimmte Fragen, z.B. wie macht die Katze / wie macht der Wind?

- 19. LM: das Buggy-Fahren klappt (bis dato weinte sie dabei immer); kommt souverän allein von Bauchlage in den Kniestütz und sitzt! Sie stemmt sich auf unserem Schoß häufiger auf ihre Beine.
- 21. LM: macht ihre ersten 2 Krabbelbewegungen
- **22. LM: beginnt zu sprechen**, (üss (tschüß), esse, heiß, kaka, popo, gigi (Schwester), Papa, Mama etc.)
- 23. LM: robbt häufig auch längere Strecken, nimmt ihre Umwelt mit Neugierde und Forscherdrang auf, übt „Auf- u. Zumachen“
- **24. LM: beginnt zaghaft zu krabbeln** (einen Tag, nachdem sie manuelltherapeutisch wegen ihrer LWS-Blockade behandelt wurde)

25. Lebensmonat bis heute:

Gesundheit: mit Beginn ihres 2. Geburtstages enden endlich ihre häufigen Infekte. Sie ist seit Ende April gesund und entwickelt sich unglaublich gut. Wir mussten keinen Arzt mehr aufsuchen. Bei der U7 wird Maxima von der Kinderärztin gelobt. Sie hat gut zugenommen und ihr Muskeltonus hat sich sehr verbessert, ist aber nach wie vor Maxima's großes Problem.

Sprache/Sprachverständnis: sie spricht sehr viel nach, ihr passiver Wortschatz ist vermutlich sehr groß, ihr aktiver liegt im Juli 06 bei ca. 20 Wörtern. Sie summt Melodien und singt erkennbar Bruchstücke ihrer Lieblingslieder. Sie kann uns manche Wünsche mitteilen. Wenn sie im TV die Teletubbies guckt, jauchzt sie an manchen Stellen vor Freude.

Sozialverhalten: Sie besucht seit Anfang April an zwei Tagen in der Woche die Kleinkindergruppe einer Tagesmutter. Sie geht gern dorthin, liebt es, unter Kindern zu sein und macht auch dort große Fortschritte. Sie fremdelt nicht mehr so stark und beginnt zu trotzen und sich abzugrenzen. Sie kann auch schon mal hauen und andere ärgern. In Summe ist sie jedoch ein absoluter Sonnenschein und hat selten schlechte Laune. Sie macht gerne Quatsch und versucht uns häufig, zum Lachen zu bringen.

Feinmotorik: sie kann Deckel, Schachteln, Schubladen, Türen, auf- und zumachen, sie begreift schnell Spiele wie z.B. Kugelbahn, Steckspiele, Geräuschspielsachen (an- u. aus) etc., sie fängt an zu zeichnen (Kritzelkratzel), sie übt am Drehverschluß, Grundformen kann sie mit dezenter Hilfe zuordnen (bei einigen Tätigkeiten fehlt es ihr an Kraft, nicht am Verständnis, z.B. Spieluhr aufziehen)

Motorik/Wahrnehmung: Sie zieht sich häufig in den Kniestand, manchmal auch in den Stand, robbt viel und souverän, beginnt zu klettern. Im Mai haben wir ihre „Bobath-Ecke“ mit Materialkisten (Bälle, Korken, Nudeln etc.) ergänzt und ihr eine Umgebung zum „dezenten“ Klettern geschaffen. Akribisch klettert sie in die Kisten hinein und wieder hinaus, sie kann lange Zeit darin verweilen und genießt die intensivere Körperwahrnehmung. Das Taktile ist nach wie vor ihre absolute Leidenschaft. Sie räumt alles aus und erforscht zur Zeit jeden Winkel ihrer Umgebung. Wackelige Untergründe (Schaukelbretter, Wippen, Trampolin, Bobby-Car) mag sie nach wie vor nicht – sie fängt schnell an zu schreien, wenn man sie damit konfrontiert. Auch Schaum / Glitschige Untergründe sowie Baden ohne festen Halt (insbes. Haarewaschen) stoßen bei ihr meist auf heftigen Protest.

Schlafverhalten: seit Juni schläft Maxima immer häufiger durch. Ihr Mittagsschlaf reduziert sich stark und zeigt die Tendenz, gänzlich hinfällig zu werden.

Unsere betreuende Heilpädagogin arbeitet zur Zeit an einer **Entwicklungsstandserhebung**. Die ersten Ergebnisse liegen vor: im Test „Feinmotorik, Mimik/Gestik und Sprache bis 24 Monate“ hat sie das Soll erreicht. Im selbigen Test „bis 36 Monate“ erreicht sie 39 von 50 Mindestpunkten, d.h. auf diesen Gebieten liegt ihr Entwicklungsstand bei ca. 24 Monaten. Grobmotorisch gesehen befindet sie sich allerdings erst auf einem Entwicklungsstand von ca. 10 Monaten. Im Bereich „Strategisches/Analytisches Denken und Handeln“ liegt sie nach Schätzung der Heilpädagogin bei ca. 18 Monaten.

Private Anmerkung: ...egal, wir lieben unsere Maxima so wie sie ist und haben unendlich viel Spaß mit ihr. Wir sind überglücklich, dass sie unsere Tochter ist und sich viel besser entwickelt, als wir zwischenzeitlich gedacht haben. Maxima versprüht so viel Lebensfreude und gibt so viel Liebe, Zuneigung und Mitgefühl, dass unsere Sorgen verblassen. Ihre Mitmenschen (Erwachsene und Kinder) sind entzückt von ihr, sie zieht sie mit ihrem sonnig-drolligen Wesen reihenweise in ihren Bann. Danke Maxima, dass es Dich gibt!

Selbsthilfegruppe Leona e.V. und Unique

Inzwischen sind wir beiden Gruppen als Vereinsmitglied beigetreten. Leona e.V. ist ein Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder mit Sitz in Dortmund, Unique (rare chromosome disorder support group) eine Selbsthilfegruppe mit Sitz in London und internationaler Ausrichtung. Beide haben uns sehr mit ihren Informationen (u.a. Datenbanken) geholfen.

Annette Trube, Stand 2.8.2006