

PORETTI BOLTSHAUSER SYNDROM

- **WAS IST DAS PORETTI
BOLTSHAUSER SYNDROM?**
- **WELCHE SYMPTOME GIBT ES?**
- **WELCHE THERAPIEN SIND
MÖGLICH?**
- **„UNIQUE & CONNECTED“**



**DIESER FLYER WURDE
VON UNIQUE &
CONNECTED ERSTELLT**



WIE KAM ES ZU DIESEM FLYER?

Dieser Flyer wurde von Alissa, der Vorsitzenden der Stiftung „Unique & Connected“, verfasst. Das Ziel der Stiftung ist es, Menschen mit seltenen Diagnosen zu unterstützen.

Als Betroffene des Poretti-Boltshauser-Syndroms (PTBHS) weiß Alissa genau, was es bedeutet, eine extrem seltene Diagnose zu haben. Es gibt nur wenige verständliche Informationen zu diesem Thema. Um dieses Problem zu lösen, wurde die Stiftung „Unique & Connected“ gegründet.

„Ich weiß aus eigener Erfahrung, wie frustrierend es sein kann, im Internet kaum Informationen über das Syndrom zu finden. Ich weiß, wie es sich anfühlt, von Ärzt:Innen oder Fachpersonal missverstanden zu werden. Ich kenne die Sorgen und Unsicherheiten, die mit einer so seltenen Diagnose einhergehen.“

Der Flyer soll dazu beitragen, Informationen über das Syndrom, das dich oder einen nahestehenden Menschen betrifft, weiterzugeben. Er soll helfen, anderen zu zeigen, was es bedeutet, um so zu einem besseren Verständnis von PTBHS beizutragen.“

Lade den Flyer gerne herunter und leite ihn an andere weiter.

Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org



q



WAS IST DAS PORETTI BOLTSHAUSER SYNDROM?

Das Poretti-Boltshauser-Syndrom (PTBHS) ist eine seltene, angeborene Erkrankung. Sie betrifft das Kleinhirn, also den Teil des Gehirns, der für die Koordination von Bewegungen und das Gleichgewicht zuständig ist. Dadurch können bei betroffenen Personen Schwierigkeiten mit der Koordination, der Muskelkontrolle und der allgemeinen Entwicklung auftreten.

Wichtig ist: PTBHS ist nicht progressiv. Das bedeutet, dass sich die Symptome im Laufe der Zeit nicht verschlechtern, sondern über das Leben hinweg relativ stabil bleiben.

Manchmal haben Kinder mit PTBHS Zysten im Kleinhirn, dies ist jedoch nicht immer der Fall.

PTBHS wurde erst im Jahr 2014 beschrieben und ist damit ein noch relativ neu bekanntes Syndrom. Aus diesem Grund sind viele Betroffene möglicherweise noch nicht diagnostiziert oder wurden falsch diagnostiziert.

Die Erkrankung wird durch eine Veränderung im LAMA1-Gen verursacht. In vielen Fällen sind beide Eltern Träger dieses Gens, ohne es zu wissen. Neuere Erkenntnisse zeigen jedoch, dass dies nicht immer zutrifft und die genetischen Zusammenhänge teilweise komplexer sein können.

Oft dauert es eine Weile, bis erkannt wird, dass ein Kind PTBHS hat. Jedes Kind entwickelt sich individuell, und die Anzeichen werden häufig erst nach und nach sichtbar.

nlisa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org

Algemeen Nut
Beogende Instelling
ANBI



9

WAS SIND DIE SYMPTOME?

Jede Person mit PTBHS ist einzigartig. Nicht alle Betroffenen haben die exakt gleichen Symptome und auch die Ausprägung kann von Person zu Person stark variieren.

Zu den möglichen Herausforderungen gehören unter anderem:

- *Geringerer Muskeltonus*
- *Entwicklungsverzögerungen*
- *Gleichgewichtsprobleme*
- *Sprachprobleme*
- *Schluckbeschwerden*
- *starke Kurzsichtigkeit (Myopie)*
- *Okulomotorische Apraxie*
- *variable Ausprägung der Netzhautdystrophie*
- *Lernschwierigkeiten*
- *Schwierigkeiten beim Fokussieren und Konzentrieren (ADHS)*
- *autistische Züge*
- *gastrointestinale Beschwerden (Reizdarm, Verstopfung)*
- *Probleme beim Toilettentraining*
- *Krampfanfälle*
- *erhöhte Erschöpfung bzw. schnellere Ermüdung*



Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org



q

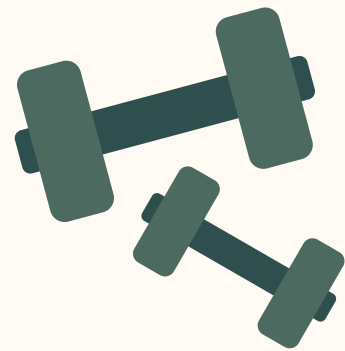
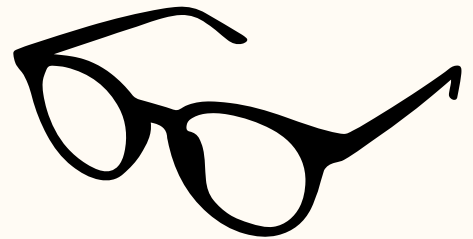
WELCHE THERAPIEN GIBT ES?

Derzeit gibt es keine Heilung für das Poretti-Boltshauser-Syndrom. Es gibt jedoch viele Möglichkeiten, Betroffene in ihrer Entwicklung und im Alltag zu unterstützen.

Mit der richtigen Begleitung und Förderung können sich Kinder und Erwachsene mit PTBHS weiter entwickeln, lernen und ihren eigenen Weg finden.

Einige unterstützende Maßnahmen sind beispielsweise:

- *Brillen*
- *Abkleben eines Auges bei Schielen*
- *Physiotherapie*
- *Logopädie*
- *Heilpädagogik*
- *Rehabilitationsärzte*
- *Sonderpädagogik*
- *Medikamente zur*
- *Konzentrationssteigerung (siehe ADHS)*
- *Psychologe/Psychiater*
- *Ernährungsberatung*
- *individuelle Coachings*



Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org

9



UNIQUE & CONNECTED

Die Stiftung „Unique and Connected“ wurde gegründet, um Menschen dabei zu helfen, sich in der Informationslage im Internet zu extrem seltenen Syndromen (oder vielmehr im Mangel an verständlichen Informationen) zurechtzufinden.

UNSERE MISSION

Unsere Mission ist es, Menschen mit extrem seltenen Erkrankungen zu vernetzen, verständliche und verlässliche Informationen bereitzustellen und eine unterstützende Gemeinschaft aufzubauen, in der sich niemand mit seiner Diagnose allein oder verloren fühlt.



Um dieses Ziel zu erreichen, möchten wir Orientierung bieten, die dabei hilft, die Herausforderungen im Umgang mit der Erkrankung besser zu bewältigen.

Mit unserer Stiftung wollen wir eine Umgebung schaffen, in der Betroffene und ihre Familien – unabhängig von ihrem Wohnort – Informationen und Unterstützung zu ihrer Erkrankung finden können.

Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org

9

