

Fachschule für Sozialwesen · Heilerziehungspflege · Edith-Stein-Berufskolleg Paderborn

Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom

Orientierungspraktikum

Studierende: Marie Miosga

Praxisstelle: Caritas Werkstätten Paderborn

Gliederung

01

Kurzprofil & Diagnosen

02

Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom (Theorie)

03

Theorie-Praxis-Vergleich bei Frau D.


04


Risikoeinschätzung & Prophylaxen

01 Kurzprofil

Name:	Frau D. (anon.)
Geburtsjahr:	1995 (31 Jahre)
Familienstand:	Ledig
Konfession:	Muslimisch
Wohnsituation:	Bei Familie (beh.-gerecht)
Einrichtung:	Caritas Werkstätten (10 J.)

 Vollständig auf Rollstuhl angewiesen

 Kommunikation über Augenbewegungen (Ja/Nein)

 Umfassende Unterstützung bei allen ATL notwendig

 Kognitive Fähigkeiten gut ausgeprägt

01 Diagnosen nach ICD-10

E75.2G

Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom

F79.9G

Nicht näher bezeichnete
Intelligenzminderung

I34.0G

Mitralklappeninsuffizienz

I10.90G

Essentielle Hypertonie

M41.99G

Skoliose

E63.9G

Alimentärer Mangelzustand

02 Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom (PMD)

PMD ist eine Leukodystrophie – eine seltene Erkrankung der weißen Hirnsubstanz (Myelin), bedingt durch Fehler im PLP1-Gen auf dem X-Chromosom.

Ursache & Genetik

- Myelin schützt & isoliert Nervenfasern
- Erblich (X-chromosomal) → v.a. Männer betroffen
- Fehler im PLP1-Gen → Myelinmangel

Symptome

- Schwacher Muskeltonus, Kopfwackeln, Nystagmus
- Spastizität, Ataxie, Entwicklungsverzögerung
- Epileptische Anfälle möglich
- Keine Heilung – nur Symptomlinderung

03 Theorie-Praxis-Vergleich

Theorie (klassisches PMD)

Überwiegend männliche Betroffene

Nystagmus (Augenzittern) möglich

Ataxie (unkontrollierte Bewegungen)

Kognitive Fähigkeiten oft erhalten

Sprachentwicklung verzögert

Rollstuhlabhängigkeit

Bei Frau D. beobachtet

Frau D. ist weiblich (Ausnahme!)

Kein Nystagmus beobachtbar

Keine Ataxie – genmutationsbedingt

Gute kognitive Fähigkeiten ✓

Sprache zunächst normal, jetzt nonverbal

Früher E-Rollstuhl, heute komplett angewiesen

04 Risikoeinschätzung & Prophylaxen


Dekubitus- prophylaxe

 Dauerdruck durch Rollstuhl + Skoliose + fehlende Eigenbewegung

Maßnahmen:

- Regelmäßige Hautkontrolle
- Fingertest an Druckstellen
- Gezielte Positionsveränderungen
- Durchblutungsförderung

Kontrakturen- prophylaxe

 Spastiken in Armen, Händen & Beinen + fehlende Eigenbewegung

Maßnahmen:

- Sanfte Mobilisationsübungen
- Dehnübungen (täglich)
- Integration in Pflegealltag
- Gelenkerhalt & Spastikreduktion

Aspirations- prophylaxe

 Kau- und Schluckstörungen + alimentärer Mangelzustand

Maßnahmen:

- Pürierte Mahlzeiten
- Dysphagie-Trinkbecher
- Aufrechte Positionierung
- Portionsweise Nahrungsreichung