

KiDS-22q11 e.V.

nfo

In dieser Ausgabe:

Begrüßung des 1. Vorsitzenden

Vereinsgründung in Stuttgart

Protokoll Vereinsgründung

www.KiDS-22q11.de

Vorstellung der „Aktiven“

Erfahrungsbericht: Katharinenhöhe

Aktuell

Beirat

Regionalgruppen

KiDS-22q11 e.V.

Kinder mit DiGeorge-Syndrom – 22q11 Deletion (KiDS – 22q11) e.V., Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen

Ist ein junger Selbsthilfeverein der sich für die Unterstützung von Kindern, Jugendlichen und deren heranwachsenden Erwachsenen mit DiGeorge-Syndrom/22q11-Deletion und ihren Familien einsetzt.

Das DiGeorge-Syndrom/22q11-Deletion ist ein genetischer Defekt, der in den meisten Fällen ohne erkennbare Ursachen auftritt.

Das Krankheitsbild weist ein breites Spektrum von Symptomen auf. Zu diesen gehören Herzfehler, Immunschwäche, Probleme im HNO-Bereich sowie psychomotorische und sprachliche Entwicklungsrückstände bzw. -defizite.

In der Bundesrepublik leben derzeit über 4000 ¹⁾ Betroffene. Häufig wird das Krankheitsbild nicht sofort erkannt. Bei der Mehrzahl der Betroffenen wird die Diagnose oft erst nach Entdeckung eines Herzfehlers gestellt.

Die frühzeitige Erkennung des Krankheitsbildes ist sehr wichtig, damit mögliche Komplikationen ver-

hütet oder zumindest rechtzeitig behandelt werden können. Nur durch eine rechtzeitige und gesamtheitliche Behandlung kann den Patienten ein hohes Maß an Lebensqualität gewährleistet werden. Dazu sollen Patienten, Eltern und Mediziner Hand in Hand arbeiten und sich mit vollem Engagement der Sache widmen.

Der Familie mit einem DiGeorge /22q11 Deletion-Kind steht eine Zeit voller Sorgen und vielfältiger Belastungen bevor.

Aus diesem Grund bietet Ihnen der Verein folgendes:

- Ansprechpartner für Probleme
- Erfahrungsaustausch
- Rundbriefe
- Literaturtipps
- Veranstaltungen mit Fachleuten
- Kontaktbörse
- Regionalgruppen
- Überregionale Treffen
- Homepage: www.KiDS-22q11.de

Sehr geehrte Leserin, sehr geehrter Leser,

nun ist es so weit, KiDS-22q11 gibt die erste Ausgabe Ihrer Info heraus!

Seit dem im Juni 1999 im DHZ München beschlossen wurde aus KiDS und 22q11 einen bundesweiten Verein zu machen, der sich für die Interessen unserer Kinder und Jugendlichen einsetzt war der Weg lang und manchmal auch etwas steinig bis wir endlich am 25. November in Stuttgart KiDS-22q11 gründen konnten. An dieser Stelle möchte ich besonders Frau Lange, Frau Metz, Frau Geckeler und Frau Diemer für die Energie und Einsatzbereitschaft danken, ohne die wir es bis hier her nicht geschafft hätten.

Tatsächlich stehen wir aber erst am Anfang unserer Arbeit. Bisher hatten wir es geschafft fünf Regionalgruppen in Deutschland zu bilden. Diese Einzugsgebiete sind derzeit relativ groß. Dies liegt natürlich daran, dass zum einen im Moment wenige Aktive sich die Arbeit teilen und auch in manchen Gegenden noch große weiße Flecken auf unserer Landkarte sind.

Aber ich bin zuversichtlich, dass

sich dies bereits in absehbarer Zeit ändern wird.

Ebenso werden wir unser geplantes Informationsangebot Zug um Zug aufbauen und erweitern. Immerhin halten sie ja eben das neueste Angebot unseres Vereins in Händen.

Im Laufe der nächsten Monate werden wir die Internetseite neu gestalten und mit mehr Informationen versehen. Ebenso sind wir bestrebt den Beirat, der aus Kapazitäten verschiedenster Fachbereiche bestehen wird zu etablieren, damit in Folge dessen auch die Informations- und Kontaktbörse ins Leben gerufen werden kann.

Aber es liegen noch vielfältige Aufgaben vor uns, die wir nur mit Ihnen zusammen bewältigen können. Daher geht mein Aufruf an Sie, beteiligen Sie sich aktiv. Dies muß nicht unbedingt bedeuten irgend ein „offizielles“ Amt zu übernehmen. Es sind noch sehr viele Aktive gefragt, die sich hier einbringen. Und das ist gerade das schöne an einem Verein, aus sehr vielen Personen mit unterschiedlichsten Kenntnissen und Fä-

(Fortsetzung auf Seite 4)

(Fortsetzung von Seite 3)

higkeiten entsteht am Ende ein starkes Team, das etwas zu bewegen vermag. Scheuen Sie sich nicht, rufen Sie mich an, wir brauchen jede helfende Hand.

Es freut mich persönlich außerordentlich, dass wir gemeinsam bisher bereits so viel auf den Weg gebracht haben. Und ich bin sicher, dass wir alle auch in Zukunft die

nötige Kraft und Energie aufbringen werden uns für unsere Kinder einzusetzen.

Ich wünsche Ihnen für die kommende Zeit alles Gute, Gesundheit, Gelassenheit und Ruhe und freue mich darauf Sie eines Tages persönlich kennen zu lernen.

Herzlichst,
Stephan Schmid
1. Vorsitzender



Stephan Schmid, 1. Vorsitzenden bei der Begrüßung

Vereinsgründung in Stuttgart

Am 25 November 2000 war es nun endlich soweit. Es trafen sich Roswitha und Ulrich Geckeler, Iris und Paul Kubben, Vera Lange, Stephan Schmid, Franz-Rainer Schulz, Annelies und Hermann Wolf und Frau Dr. Sauer im Olgahospital in Stuttgart zur Gründung unseres Vereins für Kinder mit DiGeorge Syndrom/22q11 Deletion.

Nach wochenlangen Vorbereitungen, sehr vielen Telefongesprächen bis oft spät in die Nacht, war es soweit: die Selbsthilfegruppen aus München (bisher geleitet von Frau Diemer und Frau Geckeler) und aus Köln-Bonn (geleitet von Vera Lange und Steffi Metz) werden die Kräfte bündeln um gemeinsam als bundesweiter Verein durch das Leben zu gehen. Bei einem Treffen in Würzburg am 30.09.2000 wurden alle Vorbereitungen getroffen und sämtliche Hausaufgaben verteilt. Dadurch war in Stuttgart ein zügigen Ablauf bei der Gründung möglich.

Notar Neuhofer aus Stuttgart war so freundlich um juristische Beistand zu leisten, damit die Formalitäten und Anmeldung beim Vereinsregister reibungslos verlief (Foto 6). Aus dem unten stehenden Protokoll können Sie die Einzelheiten der Gründungssitzung entnehmen.

Nachdem vormittags die Vereinsgründung erfolgreich abgeschlossen wurde, fand Nachmittags eine Infoveranstaltung statt mit Referenten aus verschiedenen Fachbereichen. Das Olgahospital stellte uns freundlicherweise nicht nur Räume zur

Viel Interesse an Info-Veranstaltung

Verfügung, sondern spendierte den über 30 Anwesenden das Mittagessen sowie Getränke, Kaffee und Kuchen.

In eine Einführungsrede präsentierte der frisch gewählte Vorsitzende Herrn Stephan Schmid die Entstehungsgeschichte des Vereins sowie weitere Pläne für die Zukunft. Frau Dr. Ursula Sauer, Kinderkardiologin, stellte sich als Vorsitzende des Beirat vor, der u.a. als Aufgabe hat den Verein mit wissenschaftlichen Beiträgen zu unterstützen und für mehr Aufmerksamkeit für das DiGeorge Syndrom/22q11 Deletion bei Fachkollegen zu sorgen.

Frau Sauer (Foto 2) freute sich sehr über die Vereinsgründung und betonte das es für alle Beteiligten sehr wichtig ist um mehr Information zu sammeln über das klinische Erscheinungsbild des DiGeorge Syndroms/22q11 Deletion, deren Behandlungen und Behandlungserfolge. Dr. med. Haas vom Kinderherzzentrum Stuttgart ging an Hand von zwei oft vorkommende Herzproblemen (Fallotsche Tetralogie und Truncus Aorta Communis) in seinem Vortrag auf die chirurgische Behandlungsmöglichkeiten, Schwierigkeiten und



Foto 2: Frau Dr. med. Sauer

mögliche Komplikationen ein. Auch die Langzeitprognose wurde von Dr. Haas besprochen. Gerade bei der Fallotschen Tetralogie und dem Truncus Aorta Communis sei es wichtig frühzeitig, d.h. wenn das Kind in einer guten konditionellen Verfassung ist einzugreifen um bleibende Schädigungen anderer Organe vorzubeugen.

Frau Winkler (Foto 3) vom psychoso-

zialer Dienst des Olgahospitals Stuttgart erläuterte ausführlich die Möglichkeiten des Schwerbehindertengesetzes, der Pflegeversicherung und der häuslichen Krankenpflege. Hierbei wurden einige sehr interessante Aspekte beleuchtet durch deren Inanspruchnahme sich Eltern finanzielle als auch persönliche Erleichterungen verschaffen können.

Frau Iven, Logopädin, (Foto 4) gab einen Einblick in die Behandlungsstrategien bei Sprachentwicklungsstörungen nach dem Padovan-Konzept. Beim Padovan-Konzept wird die Integration von Sensorik und Motorik für eine normale Sprachentwicklung vorausgesetzt. In der Therapie wird darum viel mit Spiele und Bewegungsübungen gearbeitet, um so eine solide Basis für die weitere Sprachentwicklung zu verschaffen.

Zum Abschluss sprach Frau Yvonne

(Fortsetzung auf Seite 7)

„Operiere das Kind solange es ihm gut geht“

Dr. Haas,
Kinderkardiologe

Aeschbach vom Deutsches Herzzentrum München über Ihre positive Erfahrungen als Eltern-Kontaktschwester. Diese im DHZM neu geschaffene Funktion bietet Eltern während und nach dem stationären Aufenthalt die Möglichkeit



Foto 3: Frau Winkler

offen über Fragen, Probleme und Ängste zu sprechen. Jeder der Referenten stand nach dem Vortrag und während der gesamten Veranstaltung für Fragen zur Verfügung. Dies wurde von den Teilnehmern ebenso ausgiebig genutzt, wie die Möglichkeit sich mit anderen betroffenen Eltern offen auszutauschen. Gerade in der Kaffeepause ergaben sich sehr schnell verschiedenste Gesprächsgruppen, die sich angeregt unterhielten. Aber auch nach Veranstaltungsende wurde noch ausgiebig diskutiert.

„Man muss die Motorik fördern um die Sprache zu stimulieren“

Frau Iven, Logopädin

Durch die von Fachpersonal des Olga-hospitals durchgeführte Kinderbetreuung konnten alle in der allgemein äußerst lockeren Atmosphäre den Nachmittag nutzen sich zu informieren und neue Kontakte zu knüpfen. Gegen 18:30 wurde diese erste Infoveranstaltung von KiDS-22q11 beendet. Wie eine Teilnehmerin sagte, ein äußerst interessanter Nachmittag.



Foto 4: Frau Iven

Protokoll Vereinsgründung

Heute, am 25.11.2000 um 10:30 Uhr, sind im Olga-hospital, Stuttgart auf Einladung von Herrn Stephan Schmid die in der beigefügten Anwesenheitsliste genannten 10 Damen und Herren zur Beschlussfassung über die Gründung eines Vereins KiDS-22q11 e.V. zusammengekommen.

Herr Stephan Schmid eröffnete die Versammlung, legte kurz den Zweck der Zusammenkunft dar und erläuterte das Verfahren bei der Vereinsgründung. Herr Stephan Schmid erklärte sodann, es seien ein Versammlungsleiter und ein Schriftführer zu bestellen.

Er sei bereit, die Versammlungsleitung zu übernehmen. Zur Protokollführung habe sich Frau Roswitha Geckeler bereit erklärt. Die Versammelten waren einstimmig damit einverstanden, dass die Versammlungsleitung Herr S. Schmid und die Protokollführung Frau R. Geckeler übernimmt. Beide nahmen das Amt an.

Der Versammlungsleiter gab folgende Tagesordnung bekannt:

1. Aussprache über die Gründung eines Vereins KiDS-22q11 e.V.
2. Beratung und Feststellung der Vereinssatzung
3. Wahl der Vorstandsmitglieder
4. Festsetzung des ersten Jahres-

beitrages

5. Weitere notwendige Beschlussfassung
Gegen die vorgeschlagene Tagesordnung erhob sich kein Widerspruch. Nach Aussprache beschlossen die Versammlungsteilnehmer einstimmig, den Verein KiDS-22q11 e.V. zu errichten.

Herr Schmid verlas anschließend den Entwurf der Satzung. Nach Diskussion einzelner Punkte brachte er die sich aus der Anlage ergebende Fassung der Satzung zur Abstimmung. Die Satzung wurde von allen Anwesenden einstimmig angenommen.

Herr Stephan Schmid stellte daraufhin fest, dass der Verein KiDS-22q11 e.V. gegründet ist und forderte die Teilnehmer auf, ihren Beitritt durch Unterzeichnung der Satzung zu bestätigen. Die Anwesenden unterzeichneten daraufhin die Satzung.

Anschließend wurde die Wahl der Vorstandsmitglieder mit folgendem Ergebnis durchgeführt.

1. Vorsitzender:

Herr Stephan Schmid 8 Ja - Stimmen bei Enthaltung des Betroffenen

2. Stellvertr. Vorsitzender:

Frau Vera Lange 8 Ja - Stimmen bei Enthaltung des Betroffenen

3. Schriftführer:

Frau Roswitha Geckeler 8 Ja - Stimmen bei Enthaltung des Betroffenen

4. Kassier:

Herr Fred-Rainer Schulz 8 Ja - Stimmen bei Enthaltung des Betroffenen

5. Beisitzer

Herr Hermann Wolf 8 Ja - Stimmen bei Enthaltung des Betroffenen

Sämtliche Gewählten erklärten, dass sie die Wahl annehmen.

Weiterhin beschloss die Versammlung einstimmig, den Jahresbeitrag, wie in der Satzung niedergeschrieben, festzulegen.

Der Vorstandsvorsitzende Herr

Schmid, gab bekannt, dass die erste Sitzung des Vorstandes nach Terminabsprache mit den einzelnen Vorstandsmitgliedern einberufen werde. Sodann wurde das Protokoll über die Gründungsversammlung verlesen und als richtig genehmigt.

Der Leiter schloss die Versammlung um 12:15 Uhr.

Stuttgart, den 25.11.2000

Versammlungsleiter,
Stephan Schmid

Protokollführer,
Roswitha Geckeler.



Foto 6: Stephan Schmid, Paul Kubben und Notar Herr Neuhofer (v.l.n.r.) beim letzten überarbeiten der Vereinssatzung.

www.KiDS-22q11.de

Der Verein ist „drin“

Seit Dezember 2000 ist KiDS-22q11 im Internet. Unter Adresse www.KiDS-22q11.de präsentiert sich der Verein nach innen und nach außen.

Warum brauchen wir so eine Präsenz im Internet? Was soll das?

Informationen für Mitglieder

Das Internet bietet viele Vorteile.

Es ist viel schneller als KiDS-22q11-Info, das nur drei Mal im Jahr erscheint und vom Sammeln der Beiträge über Layout, Druck und Versand vergehen ein paar Wochen. Im Internet können Informationen und Termine wirklich aktuell sein. Auch wer nicht so oft an Vereinsaktivitäten teilnimmt, kann sich über alles informieren, was im Verein abläuft.

(Fortsetzung auf Seite 11)



Das Internet ist auch keine Einbahnstraße. Informationen und Meinungen sollen aus dem gesamten Verein kommen. Wer sich aktiv beteiligen will, kann dies im Forum tun.

Einstieg für „Neue“

Wer noch keinen oder nur losen Kontakt zu KiDS-22q11 hat, fin-

det hier optimale Voraussetzungen. Man erhält einen Überblick, wer wir sind, was wir tun und kann sich erst aus der Distanz ein Bild machen, bevor er sich auf den Weg macht. Kontakt zur Geschäftsstelle und den Regionalgruppen bekommt man schnell und bequem. Wer neu ist, findet auch eine Sammlung von Links, die zu anderen interessanten Seiten führen.

Wir brauchen Sie!

Eine Internetpräsenz lebt von den Menschen, die sie gestalten. Machen Sie mit!

Jede Idee ist willkommen. Am einfachsten ist das im Forum, hier können Sie Ihre Meinung direkt äußern. Wenn Sie Ideen für die Seiten selber haben, mailen Sie einfach an Herrn Ulrich Geckeler (webmaster@KiDS-22q11.de), der unsere Homepage betreut.

Wir freuen uns über jede Anregung, auch gute Text- und Bildbeiträge sind selbstverständlich willkommen.

Melden Sie sich. Wir brauchen Sie!

Vorstellung der „Aktiven“

Stephan Schmid

36 Jahre, Unternehmer und Vater von Julian (26.08.94), Janik (01.04.99) und Jonas (01.04.99).

Bei Janik wurde das DiGeorge-Syndrom bereits vorgeburtlich durch eine Nabelschnurpunktion in der 20. SSW diagnostiziert. Vorausgegangen war dem eine Dopplersonographie wobei der Herzfehler und die Klumpfüße festgestellt wurden. Er hat einen äußerst komplexen Herzfehler (Pulmonalatresie, Ventrikel-Septum-Defekt, Vorhof-Septum-Defekt, überreitende Aorta, Kollateralversorgung (MAPCA's), fehlender Pulminalstamm und Arterien) sowie Klumpfüße beidseitig, eine Gaumenspalte, Muskel- und Trinkschwäche. Seine Thymusdrüse ist vorhanden, wenn auch etwas verkleinert. Neurologisch ist er derzeit nicht auffällig.

Die Gaumenspalte wurde bereits im Mai 2000 in der Universitätsklinik Tübingen erfolgreich verschlossen. Die Klumpfuß-OP wurde vor zwei Wochen im Olgahospital, Stuttgart durchgeführt. Das Ergebnis wird sich nach der sechswöchigen Gipsphase zeigen.

Seine gesamte Entwicklung hat zu seinem gesunden Zwilling Bruder

einen ca. 4 monatigen Rückstand, den er allerdings mit zunehmender Kraft nach und nach abbaut.

Durch die Arbeit bei KiDS-22q11 verspreche ich mir eine verbesserte Aufklärung sowie mehr Informationen für Eltern und Kinder. Sehr viele Eltern sind mit Ihren Problemen allein gelassen. Daher stelle ich mir vor, eine gemeinsame Plattform für alle betroffenen zu etablieren. Dieses „Elternnetzwerk“ für Informations- und Erfahrungsaustausch habe ich mir ebenso zum Ziel gesetzt, als auch die Zusammenarbeit mit Ärzten, Therapeuten und allen anderen, die unseren Kindern helfen ein normales Leben zu verbessern.

KiDS-22q11 ist ein Teil meines Lebens, ja des Lebens unserer Familie geworden. Mit der nötigen Energie möchte ich versuchen Ihre und unsere Ideen zusammen mit meinen Kolleginnen und Kollegen im Vorstand in die Tat umzusetzen, denn.....

....unsere Kinder haben nur uns !

Vera Lange

36 Jahre, Oberregierungsrätin,
Mutter von Jan (21.4.95) und Nils
(10.3.97)

Unser Sohn Nils kam im März 97 ohne jegliche Anzeigen von Problemen auf die Welt. Der Komplexe Herzfehler (Unterbrochener Aortenbogen Typ B, subaortaler Ventrikel-Septum-Defekt, Vorhof-Septum-Defekt und Arteria lusoria) machte sich erst am 2. Lebenstag bemerkbar und führte aufgrund des zu späten Erkennens zu einem kardiogenen Schock. Nur durch das schnelle Eingreifen im Kinderkrankenhaus Köln und dem sofortigen Hubschraubertransport in das Klinikum nach Aachen konnte sein Leben gerettet werden. Zehn Tage nach der Geburt erfolgte die Totalkorrektur in Aachen. Derzeit besteht bei ihm noch eine Subaortenstenose, die im Toleranzbereich liegt und alle 6 Monate kontrolliert wird. Immunologisch bestehen keine Probleme. Alle vorgesehenen Impfungen konnten durchgeführt werden und sogar Windpocken hat er gut überstanden. Die sonstige Entwicklung verlief im ersten Lebensjahr normal. Im 2. Lebensjahr fiel uns eine sprachliche Retardierung auf, die zunächst auf eine Hörstörung aufgrund wiederkehrende Paukenergüsse zurückgeführt wurde. Eine Adenotomie und

eine beidseitige Paukendrainage erfolgte im Sommer 1998. Die sprachliche Entwicklung verlief dennoch massiv verzögert. Erst nach einer Vielzahl von Konsultationen verschiedener Spezialisten wurde im Sommer 1999 eine submuköse Gaumenspalte diagnostiziert, obwohl die Symptome sehr deutlich darauf hingen. Die Gaumenspalte wurde Ende Oktober 1999 in Köln verschlossen. Trotz Gaumenspaltenverschluss und der nachfolgenden sprachtherapeutischen Förderung machte Nils nur geringe Fortschritte. Im Sommer 2000 wurde dann eine neue Hörstörung festgestellt. Zur Normalisierung des Hörvermögens sowie zur Vorbeugung und Therapie von Mittelohrinfektionen wurde permanente Paukenröhrchen eingelegt, da aufgrund der Vorgeschichte und der Grunderkrankung eine Neigung zu langandauernden Tubenventilationsstörungen bestand. Seit dieser Operation kämpfen wir mit dem Problem einer Otorrhoe (seröse, eitrig Absonderung aus dem Ohr), deren Ursache bisher nicht gefunden werden konnte. Dennoch brachte die Operation deutliche Fortschritte in der Sprachentwicklung. Darüber hinaus wirkt sich auch der Besuch des Sprachheilkindergartens und eine psychomotorische Förderung positiv auf seine sprachliche aber auch gesamte Entwicklung aus. Im Mai diesen Jahres

(Fortsetzung auf Seite 14)

ist eine sprachverbessernde Operation (Velopharynxoplastik) in der Medizinischen Hochschule Hannover vorgesehen.

Seit 1999 engagiere ich mich in der Elterninitiative „Kinder mit DiGeorge-Syndrom (KiDS)“, die ich mitgegründet habe. Das Zusammengehen von KiDS und der Münchener Gruppe 22q11 war mir ein großes Anliegen. Im neugegründeten Verein habe ich das Amt der stellvertretenden Vorsitzenden übernommen und hoffe zusammen mit anderen unser Anliegen weiter fortzubringen, denn: *„Wenn einer alleine träumt, ist es nur ein Traum, wenn viele gemeinsam träumen, ist es der Anfang einer neuen Wirklichkeit“*

Roswitha Geckeler

Ich bin 38 Jahre alt, verheiratet und zur Zeit Hausfrau. Ich wohne in Bayerbach - auf dem Lande - und fühle mich dort sehr wohl. Nach der Geburt meines ersten Kindes Michael (8 Jahre, DGS) habe ich meine Tätigkeit als Gebietsleiterin einer großen Kaffeeirma aufgegeben. In meiner Freizeit spiele ich leidenschaftlich Tennis, fahre Ski und bin gerne in Gesellschaft. Drei Jahre nach Michaels Geburt wurde meine Tochter Marina geboren (5 Jahre). Bei Michael wurde kurz nach der Geburt ein unterbrochener Aortenbogen Typ B, VSD, ASDII und ein

partiell DiGeorge-Syndrom diagnostiziert. Am 8. Lebenstag wurde er erfolgreich operiert. Seine Genesung war langwierig, dennoch hat er alles gut überstanden. Eine genetische Untersuchung im Dezember 1992 bestätigte das Vorliegen von 22q11. Im Mai 1993 nahmen wir an einer klinischen Studie im DHM teil, mit dem Ergebnis, dass Michaels Gendefekt nicht geerbt war.

Im Alter von 4 Jahren unterzog sich Michael einer Korrektur-OP. Es wurde eine plastische Erweiterung der Aorta und der abgehenden Kopfgefäße durchgeführt. Michael geht es heute sehr gut. Immunologisch gibt es nahezu keine Probleme, jedoch besteht eine enorme Entwicklungsverzögerung mit massiven Sprachstörungen und eine Verhaltensauffälligkeit.

Im Juli 1999 wurde eine velopharynxoplastische Korrektur des Gaumens im Klinikum rechts der Isar, München durchgeführt. Diese OP wirkte sich mit anschließender logopädischer Unterstützung (2x pro Woche) sehr positiv auf seine Sprachentwicklung aus. Michael besucht derzeit die 2. Klasse einer Förderschule, in der er sich sehr wohl fühlt. In den letzten Monaten erzielte er erstaunliche Fortschritte im schulischen als auch im sprachlichen Bereich, was natürlich sehr erfreulich ist.

Ab dem Zeitraum 1997/98 war ich in der Münchner Gruppe „22q11“ als

Mitbegründerin aktiv. Im Jahre 1999 wurde der Gedanke gefasst einen Verein zu gründen. Im November wurde zusammen mit der Kölner Gruppe „KiDS“ die Gründung des Vereins umgesetzt. Bei KiDS-22q11 habe ich die Aufgabe der Schriftführerin übernommen. Außerdem arbeite ich als Gruppenleiterin in der Region Bayern. In meiner Tätigkeit werde ich von meinem Ehemann sehr unterstützt.

Ulrich Geckeler

Ich bin 43 Jahre alt, verheiratet, von Beruf Maschinenbau-Ingenieur und arbeite bei einem sehr erfolgreichen bayerischen Automobilhersteller. Wir, meine Frau Roswitha, unsere Kinder Michael und Marina und ich wohnen in Niederbayern. Beruflich und in meiner Freizeit beschäftige ich mich mit EDV. Ab und zu fahre ich Ski, spiele Tennis und befasse mich mit der Natur unserer Umgebung.

Seit dem ersten Treffen der Münchner Gruppe „22q11“ unterstütze ich den Zusammenschluss betroffener Eltern.

Bei KiDS-22q11 engagiere ich mich von Anfang mit der Erstellung der Homepage, beim Entwurf und der Verwaltung von Formularen und Datenbanken

(webmaster@KiDS-22q11.de).

Andreas und Melanie Knoop-Eickelmann

Wir sind 34 und 40 Jahre alt und von Beruf Kinderkrankenschwester in Teilzeit sowie Restaurantfachmann.

Unser Sohn Tim ist 10 Jahre alt und Ole wird im Mai sieben.

Ole wurde mit einem unterbrochenen Aortenbogen, bikuspiden Aortenklappe, leichter Aortenisthmusstenose, ASD und VSD geboren. Die Diagnose DiGeorge-Syndrom wurde früh vermutet und 3 Jahre später humangenetisch bestätigt.

Körperlich geht es ihm sehr gut, neben seinem Kleinwuchs fällt vor allem die verzögerte Sprachentwicklung auf. Außerdem hat er eine halbseitige Lähmung links. Nachdem Ole 3 Jahre lang einen Regelkindergarten besucht hat, wechselt er nach den Sommerferien auf die Maria-Montessori-Schule.

Hermann Wolf

38 Jahre, Maschinenschlosser und Vater von Benjamin (28.05.1991) und Florian (13.01.1995)

Bei Benjamin fiel am Ende der Schwangerschaft ein leichtes Hydrommen auf. Benjamin wurde in

(Fortsetzung auf Seite 16)

der 38. SSW mit beginnenden EPH-Gestose in der Klinik Schwäbisch Gmünd geboren. Bei der Geburt wurde neben dem DiGeorge-Syndrom ein umfangreicher Herzfehler entdeckt. Pulmonalatresie mit hypoplastischen Lungengefäßen VSD, persistierendem Ductus arteriosus. Außerdem ein nicht kontrakter Hohlkletterfuß mit spastischer Zehenbeugekomponente bds. Es folgte ein ca. 2-wöchiger Klinikaufenthalt im DHZ-München, und dann wieder 4 Monate in der Kinderklinik in Schwäbisch Gmünd. Bis zur ersten OP im DHZ-München bekam er Sauerstoff. Bei der OP am 01.10.1993 wurde Benjamin durch eine mediane Längssternotomie mit Hilfe der Herz-Lungen-Maschine operiert. Sein Gesundheitszustand besserte sich dann langsam. Benjamin geht in eine Schule für geistig und körperlich Behinderte. Am 20.07.1998 wurde er im DHZ-München erneut operiert. Bei dieser OP wurde ein zentraler aortopulmonaler Goretex-Shunt (8mm) eingesetzt. Nach der Operation wurde dann ein Lungenhochdruck festgestellt. Nachts erhält Benjamin wieder einen Liter Sauerstoff. Seine gesamte Entwicklung ist erfreulich. Durch sein Interesse am Akkordeon wird dies positiv beeinflusst.

Bei KiDS-22q11 möchte ich dazu beitragen, möglichst viele Familien mit gleichen Problemen zusammen zu bringen.

Fred-Rainer Schulz

Wir sind die Familie Schulz, Fred - Rainer (45) und Veronika (43). Wir wohnen in der Nähe des Spreewald ca. 50 KM südlich von Berlin. Wir haben noch zwei eigene Mädchen 27 und 18 Jahre alt. Beide sind gesund und haben mit dem (physischem) Herzen keine Probleme. Weiterhin haben wir noch 3 Pflegekinder 15, 11 und 10 Jahre alt (auch alles Mädchen).

Unsere Peggy hat ein Di George Syndrom.

Peggy wurde am 28.10.1996 geboren. Nach einer normalen Schwangerschaft kam sie in der 36. Schwangerschaftswoche zur Welt. Sie wog 2850 g und war 59 cm groß. Der Kopfumfang war 32 cm. Bei der U 3 wurde ein Herzfehler festgestellt. Zur näheren Bestimmung wurde sie ins Klinikum Cottbus überwiesen. Sie kam von dort aus direkt nach Berlin ins Deutsche Herzzentrum. Am 06.12.1996 wurde ein Herzkatheder gemacht. Die Diagnose ergab Truncus arteriosus communis. und großer VSD. Die genetische Blutuntersuchung ergab nach einem Jahr ein DiGeorge-Syndrom. Peggy wurde am 16.12.1996 am Herzen insgesamt 6 Stunden operiert. Es wurde eine Totalkorrektur vorgenommen, ein Klappentragender Homograft implantiert und festgestellt, dass sie keine Thymusdrüse hat. Am

24.12.1996 kam sie schon wieder auf die normale Herzkinderstation (Das schönste Weihnachtsgeschenk !!!). Am 04.01.1997 wurde sie nach Hause entlassen.

Mit einem Jahr stellten wir fest, dass die Motorik nicht in Ordnung ist. Die Ärzte stimmten dem aber nicht zu. Mit zwei Jahren fiel uns auf, dass sie nicht richtig spricht und die Motorik fanden wir immer noch nicht altersgerecht. Die Ärzte sagten aber, dass wächst sich aus. Mit knapp 3 Jahren wurde bei Peggy durch eine Verengung der Pulmonalarterie und dadurch bedingte Erhöhung des Drucks in der rechten Herzkammer ein Herzkatheder gemacht. Hierbei wurden zwei Stents eingesetzt. Zwei Tage später fuhr sie schon wieder Dreirad. Im Herzzentrum sagten wir dem Arzt, dass die Motorik und die sprachliche Entwicklung nicht altersgemäß verläuft und sie auch zu klein ist. (86 cm und 10,5 Kg). Daraufhin gab es Überweisungen zum Logopäden, zur human-genetischen Beratung und zum sozialpaediatrischen Zentrum (SPZ). Die ersten Untersuchungen ergaben, dass Peggy mit dem Kopf weiter ist als mit dem Körper. Mit der Sprache war sie ca. ein halbes Jahr zurück. Jetzt ist sie 4,5 Jahre geht regelmäßig zur SI - Therapie. und in eine Eltern-Kind-Gruppe, was ihr große Freude bereitet. Ansonsten ist sie frech, popelt in der Nase und fühlt sich auch sonst ganz wohl.

Vor zwei Wochen waren wir wieder im SPZ zur Wiedervorstellung. Der untersuchende Arzt und der Psychologe waren sehr zufrieden mit ihrem Zustand. Sie ist zwar weiterhin nicht völlig altersgerecht einwickelt, macht aber große Fortschritte. Kardiologisch geht es ihr sehr gut. Sie muss nur jedes halbe Jahr zur kardiologischen Untersuchung zum Deutschen Herzzentrum nach Berlin. Wir haben für sie einen Schwerbehindertenausweis bekommen mit einer Behinderung von 70 %. Mein Eindruck ist, dass Peggy bis zum Einsetzen der beiden Stents noch um ihr Leben gekämpft hat. Sie hat seitdem enorme Fortschritte gemacht. Bekannte, die Peggy eine Weile nicht gesehen haben sagen alle, dass sie sich sowohl geistig als auch körperlich sehr gut entwickelt hat.

Paul Kubben

35 Jahre, Niederländer, Mitinhaber einer Praxis für Physiotherapie im Allgäu und Vater von Lukas (18.07.97) und Sophia (26.09.00). Bei Lukas wurde bei der U2 ein kleines Atrium Septum Defekt (ASD) diagnostiziert. Erst kurz vor seinem ersten Geburtstag wurde uns während eines Urlaubs auf Mallorca bei einem Klinikaufenthalt mitgeteilt dass er auch noch ein ca. 1,5 cm gro-

(Fortsetzung auf Seite 18)

ßes Loch im Ventrikel Septum hatte. Direkt nach Rückkehr nach Deutschland bekam er eine erfolgreiche Verschlussoperation des Ventrikel Septum Defektes im Deutschen Herzzentrum München. Hier wurde auch die Deletion 22q11 festgestellt. Erst nach diese Operation hat seine Entwicklungsverzögerung sich deutlich gebessert. Um Lukas weiter zu fördern bekommt er Ergotherapie, Logopädie und wird ab September eine schulvorbereitende Einrichtung besuchen.

Neben meiner Praxisarbeit bin ich noch sehr aktiv als Referent und Kursleiter im Bereich der Physiotherapie. Im Verein bin ich für die Redaktion dieser Zeitschrift, internationale Kontakte und als Kontaktperson zum Beirat zuständig.

Erfahrungsbericht

Reha auf der KATHARINENHÖHE

Endlich, am 21.11.2000 ist der lang-ersehnte Anreisetag da! Schon seit Wochen freuen wir uns auf diese Reha und haben kaum noch ein anderes Thema. Über die Katharinenhöhe bekamen wir schon vorher viel Gutes zu hören und zu lesen. Entsprechend hoch sind unsere Erwartungen.

Etwas gestresst und müde von der Anfahrt - aber auch sehr gespannt - erreichen wir am Nachmittag unser Ziel. Nach Zimmer- und Hausbesichtigung sitzen wir beim Abendessen und fangen langsam an, uns zu entspannen. Der Speisessaal hat nichts

gemeinsam mit einer Kantine, alles ist liebevoll dekoriert; wir fühlen uns willkommen. Diese familiäre Wohlfühl-Atmosphäre begleitet uns die ganzen 4 Wochen.

Nach dem Begrüßungsgespräch mit der Psychologin und dem Arztgespräch am nächsten Morgen bekommen wir unseren Therapieplan. Es gibt Massage, Rückenschule, Krankengymnastik, Bewegungsbad, Gruppengespräche und Entspannung für mich.

Unsere 3-jährige Tochter Felina

(Fortsetzung auf Seite 19)

lässt sich nach einigen Tagen problemlos im Kindergarten, der „Räuberhöhle“ betreuen. Aufgrund ihres Entwicklungsrückstandes durch das DiGeorge-Syndrom bekommt sie noch Krankengymnastik. Felina macht in dieser Zeit enorme Fortschritte, sowohl motorisch als auch sprachlich. Sie wird sicherer im Umgang mit Gleichaltrigen und wirkt fröhlich und ausgelassen.

Unser Sohn Nick, 9 Jahre alt, geht regelmäßig und mit wachsender Begeisterung in den „Club“, die Kindergruppe für ältere Kinder. An den altersgestaffelten Gruppen, die alle sehr kompetent und liebevoll geführt werden, nehmen sowohl Patienten als auch ihre Geschwister teil. Die Kinder erfahren dabei im täglichen Miteinander, dass das Leben der anderen ebenfalls durch Krankheit geprägt ist. Nick bekommt dadurch ein besseres Verständnis für seine eigene Situation als Geschwisterkind seiner herzkranken Schwester. Er erlebt sich nicht mehr als benachteiligt. Im „Club“ fühlt er sich sehr angenommen und wird zu sehens ausgeglichener. Dazu kommt, dass uns beiden die extra Zeit, die ich mir für ihn nehmen kann sehr gut tut.

Die Mitarbeiter der Katharinenhöhe sind allesamt immer freundlich zu uns, sehr aufmerksam und engagiert. Miteinander bilden sie ein tolles Team. Wir fühlen uns von ihnen als Mensch wahrgenommen, nicht nur

als Patient.

Mein Mann, der aus beruflichen Gründen nicht an der Reha teilnehmen kann, besucht uns an den Wochenenden. Als Gast fühlt auch er sich auf der Katharinenhöhe sehr willkommen - und die Übernachtungskosten halten sich auch in Grenzen.

Im Verlauf der Reha finden wir wieder zu mehr innerer Ruhe. Neben dem Therapieplan bleibt genügend Zeit, sich im Werkraum kreativ zu betätigen - Für manche Eltern das erste Mal seit Jahren. Es ergeben sich viele Momente des Austauschs mit anderen Eltern.

Der Kontakt mit Familien krebserkrankter Kinder, den ich zunächst als zusätzliche Belastung fürchtete, hilft mir nun doch bei der eigenen Bewältigung sehr. Alle Familien hatten schwere Zeiten erlebt. Wir sind hier mal keine Ausnahme! Trotzdem (oder vielleicht gerade deswegen?) geht es unheimlich lustig zu. Wir haben schon ewig nicht mehr so viel gelacht.

Mal wieder einfach nur Freude an dem Leben mit den Kindern haben, sie als Bereicherung zu empfinden. Das ist lange her. Natürlich fallen nicht alle Belastungen und Sorgen einfach von mir ab. Aber es gibt so viele Glücksmomente

(Fortsetzung auf Seite 20)

hier - laute wie leise -; das schafft einen guten Ausgleich!

Die 4 Wochen gehen viel zu schnell vorbei; und der Abschied fällt uns schwer.

Die Katharinenhöhe ist sicher eine ganz besondere Rehaklinik. Die Zeit die wir hier verbracht haben, erscheint mir wie ein Geschenk - Wir haben es dankbar angenommen.

Stefanie Metz, Bonn

Für weitere Informationen:

Katharinenhöhe
78141 Schönwald
Tel: 07723/6503-0
Fax: 07723/6503-100
www.katharinenhoehe.de

Aktuell

Vorstand

Der Vorstand wird am 17.03.2001 seine zweite Sitzung abhalten. Dabei geht es unter anderem um die Themen Finanzierung, Regional- und Bundesveranstaltung 2001, Mitgliederbetreuung, Pressearbeit und Beirat. Wir werden sie zu gegebener Zeit über die wichtigsten Neuigkeiten aus dem Vorstand informieren. Regionalgruppen

Schleswig-Holstein

An der Küste regt sich unter der Leitung von Frau Knoop-Eickelmann einiges. Telefonische Kontakte wurden bereits zu den meisten Familien

hergestellt und noch im ersten Halbjahr 2001 wird ein Regionaltreffen, das bereits in Vorbereitung ist stattfinden.

Neue Bundesländer

Leider haben wir in diesem Bereich noch fast keine Kontakte Daher ist Herr Schulz, wie alle anderen Gruppenleiter auch im wesentlichen damit beschäftigt Kontakte zu medizinischen Zentren herzustellen um den Bekanntheitsgrad von KiDS-22q11 in diesem Bereich zu steigern.

(Fortsetzung auf Seite 21)

Nordrhein-Westfalen

Auch bei Frau Lange tut sich was. Die Familien werden sich in den nächsten Wochen zu einem gemütlichen Nachmittag treffen und sich etwas näher kennen lernen. Gerade in diesem Einzugsgebiet konnten wir bereits einige Kliniken und Fachabteilungen auf uns aufmerksam machen.

Baden-Württemberg

Nach der Auftaktveranstaltung im November 2000 in Stuttgart findet am 24. und 25.03.2001 aktuell ein Logopädie-Workshop in Baiersbronn im Schwarzwald statt. Daneben ist Herr

Schmid derzeit dabei mit den Familien persönlich in Kontakt zu treten.

Bayern

Auch Frau Geckeler bewegt einiges in Ihrer Region. Derzeit ist eine Regionalveranstaltung im Mai geplant. Die Kliniken, gerade im Raum München nehmen die Kontaktaufnahme sehr positiv auf, so dass es auch neuen Familien möglich ist sich bei uns zu informieren

Beirat:

Dr. med. Ursula Sauer
Kinderkardiologin
München

Prof. Dr. med. John Hess
Direktor der Kinderkardiologie
Lazarettstraße 36
Deutsches Herzzentrum München

Prof. Dr. Belohradsky
Immunologe
Dr. von Haunerschen Kinderklinik
Lindwurmstr. 4
80337 München

Regionalgruppen:

Schleswig-Holstein, Niedersachsen,
Hamburg, Bremen:

Melanie und Andreas Eickelmann
Kronsforder Hauptstraße 35
23560 Lübeck
Tel: (0 45 08) 498
e-mail: Melanie.Eickelmann@KiDS-22q11.de

Neue Bundesländer:

Fred-Rainer Schulz
Dorfstraße 25
15938 Falkenhain
Tel/Fax: (03 54 53) 6 99 00
e-mail: Fred-Rainer.Schulz@KiDS-22q11.de

Bayern:

Roswitha Geckeler
Kirchweg 15
84092 Bayerbach
Tel: (0 87 74) 91 03 26
Fax: (0 87 74) 91 03 24
e-mail: Roswitha.Geckeler@KiDS-22q11.de

Hessen, Baden-Württemberg,
Schwaben:

Stephan Schmid
Blumenweg 2
87448 Waltenhofen
Tel: (0 83 79) 13 50
Fax: (0 83 79) 13 53
e-mail: Stephan.Schmid@KiDS-22q11.de

Nordrhein-Westfalen, Saarland,
Rheinland-Pfalz:

Vera Lange
Hameler Weg 32
51109 Köln
Tel: (02 21) 98 42 77 5
Fax: (02 21) 84 50 90
e-mail: Vera.Lange@KiDS-22q11.de

???????????

Hier kann auch Ihr Name stehen!
Falls Sie interessiert sind an der Leitung einer Regionalgruppe, melden Sie sich bitte bei einem der Vorstandsmitglieder. Wir unterstützen Sie wo nur möglich!
Tel: ()
Fax: ()
e-mail: ???@KiDS-22q11.de

Impressum:

KiDS-22q11 Info erscheint 3 mal pro Jahr und wird herausgegeben vom Verein Kinder mit DiGeorge-Syndrom-22q11 Deletion (KiDS-22q11) e.V., Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen. Telefon: 08379—1350, Fax: 0180—505255522196
Die Fachbeiträge entsprechen nicht unbedingt der Meinung des Vereins. Für ihren Inhalt ist ausschließlich der Autor verantwortlich. Handlungsanleitungen und Dosierungen sind vom Benutzer auf ihre Richtigkeit zu

überprüfen und fallen außerhalb der Verantwortung des Vereinsvorstandes bzw. der Redaktion. Nachdruck, aus auszugsweise, nur mit ausdrücklicher Genehmigung des Herausgebers.

Gesamtleitung: Stephan Schmid

Redaktion:
Paul Kubben
Vera Lange

Auflage: 200 Exemplare

Der Vorstand besteht aus:

Stephan Schmid
1. Vorsitzender
Blumenweg 2
87448 Waltenhofen
Tel: 08379 — 1350
Fax: 08379 — 1353
e-Mail: Stephan.Schmid@KiDS-22q11.de

Vera Lange
2. Vorsitzender
Hamer Weg 32
51109 Köln
Tel: 0221 — 9842775
Fax: 0221 — 845090
e-Mail: Vera.Lange@KiDS-22q11.de

Fred-Rainer Schulz
Kassier
Dorfstraße 25
15938 Falkenhain
Tel: 035453 — 69900
Fax: 035453 — 69900
e-Mail: Fred-Rainer.Schulz@KiDS-22q11.de

Roswitha Geckeler
Schriftführerin
Kirchweg 15
84092 Bayersbach
Tel: 08774 — 910326
Fax: 08774 — 910324
e-Mail: Roswitha.Geckeler@KiDS-22q11.de

Hermann Wolf
Beisitzer
In der Halde 20
73569 Eschach
Tel: 07175/74 12
Fax:
e-Mail: Hermann.Wolf@KiDS-22q11.de



Aufnahmeantrag in den Verein **Kinder mit DiGeorge-Syndrom-22q11 Deletion (KiDS-22q11) e.V.**

Bitte
Freimachen

Name Vorname geboren am

Name Vorname geb. am

Strasse PLZ Wohnort

Strasse PLZ Wohnort Telefon

Den jährlichen Mitgliedsbeitrag von _____ DM / € (Mindestbeitrag 60,00 DM)

Wenn mir treten dem Verein noch weitere Mitglieder unserer Familie bei:

Überweise ich selbst

Lasse ich bis zum Widerruf mittels Einzugsermächtigung erheben:

Name Vorname geb. am

Name Vorname geb. am

Name Vorname geb. am

Bank, Sparkasse, Postbank

Bankleitzahl Kontonummer

Ort, Datum Unterschrift

Datum Unterschrift
Ich bin damit einverstanden, dass meine Angaben elektronisch gespeichert werden. Diese Daten unterliegen dem Datenschutz und werden nicht an Dritte weitergegeben.

KiDS-22q11 e.V.

z. Hd. Herrn Stephan Schmid

Blumenweg 2

87448 Waltenhofen

Deutschland