

# KiDS-22q11 e.V.

## Info

Heft 15

In dieser Ausgabe:

Pädaudiologische Aspekte bei Kindern mit einem DS22q11:

„Und wie gut hörst Du?“ -  
Ergebnisse der Frankfurter Fragebogenstudie -

KiDS-22q11 psychosomatisches Projekt:

Fragen an Herrn Dr. Romanos von der Universität Würzburg -

Hormonstörungen bei DS22q11

Kleine 22q11-Hormonfibel

Vorstellung des wissenschaftlichen Beirats:

Herr Prof. Dr. med. Harald Bode -

Aus den Regionalgruppen:

Freizeitwochenende auf dem Höingshof (Regio 5) -  
Familientreffen in Herzogenbuchsee (Regio CH) -  
Freizeitwochenende in Thüle (Regio 2) -  
Freizeitwochenende auf dem Wendlerhof (Regio 9) -

Vorstellung der Aktiven:

Elke Tischler (Regio 2) -

Buch-Rezensionen :

„Annas Herzoperation“, kindgerechter Wegbegleiter für eine bevorstehende Herzoperation -  
„Gut informiert zur Herz-OP“, ein Wegbegleiter für Eltern herzkranker Kinder -

Infos aus dem Verein



[www.KiDS-22q11.de](http://www.KiDS-22q11.de)

Kinder mit DiGeorge-Syndrom - 22q11 Deletion (KiDS-22q11) e.V., Blumenweg2, 87448 Waltenhofen

ISSN: 1863-1568

# KiDS-22q11 e.V.

Kinder mit DeletionsSyndrom 22q11 ( KiDS-22q11) e.V., Blumenweg 2, D-87448 Waltenhofen

ist ein 2001 gegründete Selbsthilfeorganisation, die sich für Betroffene mit Deletionssyndrom 22q11 (DS 22q11) und ihre Familien einsetzt. Das Deletionssyndrom 22q11 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 unter anderem Herzfehler, Immunschwäche, psychomotorische und sprachliche Entwicklungsrückstände bzw. -defizite, Muskelschwäche, Probleme im HNO Bereich, Skoliosen. Auf jeden Betroffenen treffen jeweils nur einige zu.

Das Deletionssyndrom 22q11 tritt bei ca. jeder 4000. Geburt auf, daher wird das Krankheitsbild oftmals nicht sofort erkannt. Bei der Mehrzahl der Betroffenen wird die Diagnose oft erst nach Entdeckung eines Herzfehlers gestellt, bei manchen jedoch auch später. Die frühzeitige Erkennung des Krankheitsbildes ist sehr wichtig, damit mögliche Komplikationen verhütet oder zumindest rechtzeitig erkannt und entsprechend behandelt werden können.

Nur durch eine rechtzeitige und ganzheitliche 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.

Aus diesem Grund bietet Ihnen der Verein folgendes:

- Regionale Ansprechpartner und Kontaktbörse
- Jugendgruppe für Betroffene und Geschwisterkinder
- Erfahrungsaustausch und Informationen in regionalen und überregionalen Veranstaltungen
- Halbjährliche Infohefte / medizinische Themenhefte
- Medizinische Informationen durch den wissenschaftlichen Beirat, Veranstaltungen mit Fachleuten
- Homepage: [www.KiDS-22q11.de](http://www.KiDS-22q11.de) mit diversen weiteren Angeboten
- Internet-Forum mit individueller Hilfestellung bei Fragen und Problemen
- Sozialrechtliche Hilfen

## KiDS-22q11 e.V.

Falls Sie an weiteren Informationen zu KiDS-22q11 e.V. interessiert sind, rufen Sie uns einfach an, schreiben einen kurzen Brief oder e-Mail unter [Info@KiDS-22q11.de](mailto:Info@KiDS-22q11.de).  
Tel.: +49-(0)8379-72 88 0

## Sehr geehrte Leserin, sehr geehrter Leser!

Ein überaus ereignisreiches und wichtiges Jahr 2007 ist zu Ende und wir haben es gut geschafft.

KiDS-22q11 e.V. ist in einer neuen Hülle wieder erstanden.

Das mit Abstand wichtigste Projekt war die Neugründung unseres seit sieben Jahren bestehenden Vereins. Im Laufe des Jahres sind Sie alle, bis auf bisher wenige Ausnahmen, übergetreten so dass wir heute fast 1.000 Mitglieder zählen. Mit der bestehenden Energie und dem „neuen Rahmen“ werden wir die Aufgaben für das bevorstehende Jahr angehen und freuen uns auf Ihr Feedback.

Schon seit längerer Zeit begleitet uns das Thema Schule und Ausbildung. Endlich konnten wir in diesem zentralen Thema einen wichtigen Schritt voran kommen. Im Februar wird unser Kompetenzzentrum zum Thema Lernförderung seine Arbeit aufnehmen. Erste Angebote sind bereits vorbereitet und ich bin sicher, dass diese Keimzelle, wie bei den bisherigen Zentren auch, eine reiche Frucht tragen und Ihnen als Familie Ansprechpartner und Informationsquelle sein wird.

Mit den Veränderungen des Schul- und Ausbildungssystems rücken pädagogische und psychosoziale Themen immer stärker in den Mittelpunkt. Viele von Ihnen fragen sich, wie wird sich die Zukunft für unser Kind entwickeln.

Nicht nur in medizinischer Hinsicht sind immer wieder Entscheidungen von uns als Eltern gefordert. Auch für die weiteren Möglichkeiten der persönlichen Entwicklung sind Sie als Eltern immer wieder dabei neue Wege zu beschreiten.



Stephan Schmid, 1. Vorstand

Wir haben gelernt, dass es wichtig ist, Ihnen nicht nur Informationen rund um die verschiedenen Handicaps unserer Kinder an die Hand zu geben; sondern auch in Fragen die die dauernde persönliche Belastung für Kindern und Partnerschaft betreffen, Rat und Hilfen anbieten zu können.

Zeit für sich selbst nehmen - auch die Partnerschaft „leben“ lassen, das müssen wir manchmal erst wieder lernen. Es wird vergessen, dabei ist es so wichtig!

Einer der besonderen Höhepunkte der Vergangenheit war unsere Familienwo-

che vor fast genau einem Jahr. Auch in 2008 wird es wieder eine Woche Austausch, Information und Entspannung geben. Termin und Ort finden Sie hinten im Heft. Streichen Sie den November schon mal ganz dick im Kalender an - es wird sicher wieder interessant und spannend.

Unsere Bemühungen auch im medizinisch/wissenschaftlichen Umfeld tragen immer mehr Früchte. Neben neuen Mitgliedern für unseren Beirat im endokrinologischen als auch im orthopädischen Bereich geben geplante Fragebogenaktionen den bestehenden umfangreichen Aktivitäten weitere wichtige Impulse. Wie immer informieren wir Sie schnell und umfassend über neue und wichtige Erkenntnisse in diesem Bereich.

Endlich wird nun auch unser Internetauftritt neu strukturiert. Hierzu sind Ihre Anregungen und Ideen gefragt. Was soll rein?

Bereits zum selbstverständlichen Bestandteil geworden: unsere regionalen Veranstaltungen, Stammtische und Workshops. Es ist sehr schön zu spüren, wie intensiv für alle Teilnehmer eine gemeinsame Zeit wirkt. Diskutieren, Erfahrungen austauschen oder einfach nur gemeinsam lachen - Energie und Perspektiven tanken. Kommen Sie doch auch mal vorbei!

Bis dahin wünsche ich Ihnen Momente zum entspannen und neue Kraft zu fassen für das, was uns am Herzen liegt.

Herzlichst  
Stephan Schmid  
1. Vorsitzender

## „Und wie gut hörst Du?“

### Pädaudiologische Aspekte bei Kindern mit einem DS22q11. Ergebnisse der Frankfurter Fragebogenstudie

Christiane Hey, Kerstin Maas, Carla Wegener, Helen Leuninger, Robert Sader

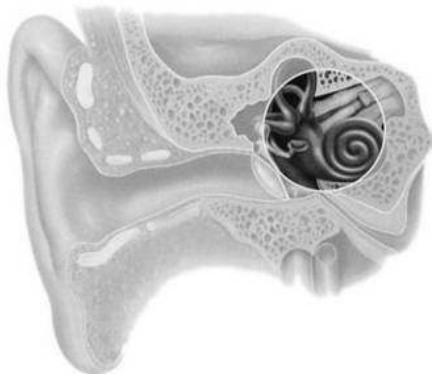
In der letzten KiDS-Info-Ausgabe veröffentlichte unsere interdisziplinäre Arbeitsgruppe des Kompetenzzentrums Sprache der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt/Main bereits erste Auszüge aus unserer Fragebogenstudie. Unser Ziel mit dieser Studie war die Erfassung der Komplexität der Sprech- und Sprachproblematik bei Kindern mit einem 22q11-Deletions-

syndrom. Unter der Federführung von Prof. Dr. Robert Sader, Direktor der Mund-, Kiefer- und Plastischen Gesichtschirurgie des Klinikums der Johann Wolfgang Goethe-Universität in Frankfurt am Main wurde interdisziplinär ein Elternfragebogen entwickelt, der die verschiedenen Teilaspekte des Phänomens „Sprechen, Sprache und Hören“ bei DS 22q11 näher beleuchten

sollte. Die Elterninitiative KiDS-22q11 e.V. versendete eine Anzahl von 320 dieses Fragebogens an Eltern betroffener Kinder. Insgesamt nahmen an der sehr umfangreichen Befragung immerhin 34,8 % der Eltern teil, so dass uns eine Fülle von Informationen von **110 Kindern**, 53 Mädchen und 57 Jungen, im Alter von 21 bis 246 Monaten zur Verfügung stand.

Da gerade das Hören einen wichtigen Einfluss auf die Entwicklung von Sprechen und Sprache nimmt, wurden alleine vierzehn Fragen nur zu dem Thema „Hören“ gestellt. Dabei wurden sehr allgemeine Fragen gestellt bis hin zu Fragen, die die Reaktion des Kindes auf Geräusche bzw. die akustische Verarbeitungs- oder Wahrnehmungsleistung erfassen sollten.

Zunächst einmal wollten wir wissen, bei wie vielen der Kinder überhaupt eine angeborene Schwerhörigkeit diagnostiziert worden war.



Das Resultat war verblüffend hoch: Laut Angaben der Eltern findet sich bei 22/107 Kindern, also 20,56% eine

von Geburt an bestehende Schwerhörigkeit; de facto eine therapierelevante Schwerhörigkeit, die also mit einer Hörhilfe verbunden war, zeigt sich nur bei 8 dieser Kinder, jedoch immerhin 7,48 %. Dies ist schon eine beachtliche Zahl, bedenkt man den Fakt, dass die Prävalenzrate einer therapierelevanten Schwerhörigkeit in der Normalbevölkerung mit 3-4/1000 Geburten angegeben wird (1,2). Um herauszufinden, ob eine familiäre Disposition, also eine Veranlagung innerhalb der Familie für eine kindliche Schwerhörigkeit vorliegt, fragten wir nach weiteren Familienmitgliedern, die von Kindesalter an mit Hörhilfen versorgt worden sind. Auch hier erhielten wir Antworten von 107/110 Kindern. Doch lediglich bei einem Familienmitglied fand sich eine weitere kindliche Schwerhörigkeit. Dagegen zeigte sich bei immerhin 5/106 Kindern eine familiäre Disposition für Sprech- bzw. Sprachstörungen bzw. Erkrankungen, die entsprechende Sprech- Sprachproblematiken zur Folge haben können.

Eine der häufigsten Diagnosen in einer Kinderarztpraxis, die mit einer Schwerhörigkeit einhergehen, ist die Mittelohrentzündung, also der bakterielle Infekt des Mittelohres.

Ca. 60% aller Kinder weisen bis zum Eintritt in die Schule mindestens eine Mittelohrentzündung auf. Eine Vorstufe davon ist der Paukenerguss, bei dem es zu einer Flüssigkeitsansammlung in der Paukenhöhle kommt, die normalerweise luftgefüllt ist. Dieser Erguss ist

„steril“, das heißt, es finden sich keine Bakterien oder Viren. Was häufig verkannt wird: der Paukenerguss geht einher mit einer so genannten Schallleitungsschwerhörigkeit, die jedoch leider häufig eher als ein „nicht Hören wollen“ abgetan wird, da der Paukenerguss ansonsten symptomfrei verläuft und nicht wie die Mittelohrentzündung Schmerzen verursacht.



Doch warum leiden so viele Kinder unter Mittelohrproblemen?

Der Belüftungsweg des Mittelohres, die sog. Ohrtrumpete, die den Nasenrachenraum mit der Paukenhöhle im Mittelohr verbindet, ist bei Säuglingen und Kindern sehr kurz und klein. Im Falle eines Infekts können Bakterien und Viren aus Hals und Nase so sehr schnell in das Mittelohr eindringen. Zugleich führt ein Infekt zu einer Schleimhautschwellung, die bei der schmalen Ohrtrumpete des Kindes schnell die Öffnung verschließt, so dass bei Infekten das vermehrt gebildete Sekret (Schleim) aus dem Mittelohr nicht abfließen kann.

Auf unsere Frage hin „*Hatte Ihr Kind immer wieder Mittelohrergüsse oder Entzündungen*“ bejahten immerhin die Eltern von 49/109 Kindern diese Frage, was 44,95% entspricht. Davon gaben die Eltern an, dass die Dauer der Mittelohrprobleme im Durchschnitt knapp 47 Monate, also fast vier Jahre betrug (von fünf bis hin zu 145 Monate). Nur 53 % davon, nämlich 26/49 erhielten entsprechend eine Paukendrainage. Allerdings gaben acht weitere Eltern an, dass ihr Kind eine Paukendrainagenversorgung erhalten hatte, also insgesamt 34/108 Kinder (31,48%), ohne dass Angaben über nennenswerte Mittelohrprobleme gemacht worden sind.

Diese Ausführungen zeigen, dass ein Kind mit einem DS 22q11 mit einer deutlich höheren Wahrscheinlichkeit eine Mittelohrentzündung oder einen Paukenerguss erleiden wird und, wenn dies der Fall ist, auch deutlich länger!

Also scheint etwas bei den Kindern Mittelohrprobleme zu begünstigen. Dieser Fakt ist mit Sicherheit multifaktoriell:

Bekannt ist, dass Kinder mit einem DS 22q11 gehäuft unter einer Immunschwäche leiden, und so wurde bei unserem Fragebogen entsprechend auch bei 50/108 also 46,3% der Kinder eine nachgewiesene Immunschwäche angegeben; bei den übrigen 58 Kindern wurde zwar eine diagnostizierte Immunschwäche verneint, allerdings zeigten 68% von diesen Kindern auch ohne nachgewiesene Immunschwäche eine gehäufte Infektneigung.

Zusätzlich weisen sie gehäuft Spaltenfehlbildungen auf, die bekannterweise zu den Kardinalsymptomen des DS 22q11 gehören und ebenfalls ihrerseits häufig negativ die Mittelohrbelüftungssituation beeinflussen. Entsprechend zeigen 25/109 der von uns erfassten Kinder, also 23% eine Spaltfehlbildung, und damit nicht genug, weisen sie eine abgeflachte Schädelbasis auf, was äußerlich erkennbar wird an dem charakteristischen Gesichtsbild, das nahezu 95% der Kinder aufweisen.

Darüber hinaus interessierte uns, ob die Eltern eine Hörminderung aufgrund der vorliegenden Mittelohrproblematik wahrgenommen haben. Dies war eine sehr schwierige Frage, zumal die Antwort natürlich auch durch die subjektive Einschätzung stark beeinflusst wird. Entsprechend gaben auch nur die Eltern von 68 Kindern eine Antwort: Davon zeigten 21/68 Kinder und damit immerhin 30,88% nach Meinung der Eltern eine Schwerhörigkeit, die auf Mittelohrprobleme zurückzuführen sind. 14 der Eltern wagten sich darüber hinaus sogar an eine zeitliche Einschätzung der Hörminderung, die ihr Kind durch eine Mittelohrproblematik erfahren hat und die lag im Schnitt: bei 64 Monaten (von 12 bis 151 Monaten), das entspricht einem Zeitraum von 5 Jahren und 4 Monaten, und das zu einem Zeitpunkt, wo die Kinder in das Hören und die Sprache kommen sollen! Besonders spannend sind dabei die Kinder im Alter von bis zu 2-3 Jahren.

Genau in diesem Zeitraum reift nach der Geburt das Hörsystem aus, was im Alter von knapp 4 Jahren überwiegend abgeschlossen ist (3,4). Ein mangelnder akustischer Input, bedingt durch eine Innenohr- oder Schallleitungsschwerhörigkeit, führt natürlich zu Einschränkungen in der Hörbahnreifung, was damit auch Auswirkungen hat auf die Wahrnehmung und Verarbeitung akustischer Signale, also von Gehörtem, was vom zentralen Nervensystem (ZNS) geleistet wird und auch bei intaktem Mittel- und Innenohr bei einem Kind zu entsprechenden Einschränkungen führen kann.

Mit unserer Fragebogenstudie konnten wir leider nur acht Kinder im Alter von 27 - 31 Monaten erfassen, doch erhalten wir trotzdem einen Eindruck über die Ohrverhältnisse in diesem Zeitraum:

Laut Angaben der Eltern hatte keines der Kinder ein eingeschränktes Hörvermögen. Allerdings zeigten 6 der Kinder (75%) häufige Infekte und vier davon (67%) immerhin mehr als drei im Jahr! Entsprechend erhielten 3 der Kinder bereits in den ersten beiden Lebensjahren Paukendrainagen. Bei mindestens 3/8 (37,5%) der Kinder ist also die Wahrscheinlichkeit relativ hoch, dass eine nicht diagnostizierte Mittelohrproblematik mit rezidivierendem Paukenerguss und damit eine nicht behandelte geringgradige Schwerhörigkeit vorliegt.

Wie zeigte sich denn jetzt insgesamt das Hörverhalten aller mit dem Fragebogen erfassten Kinder?

Wir stellten eine allgemeine Frage: „Wie reagiert ihr Kind bei Geräuschen?“ und gaben verschiedene Antwortmöglichkeiten, die die Eltern mit Ja oder Nein beantworten sollten:

„Es reagiert gut auf laute und leise Geräusche“ wurde von den Eltern für 100/106, also 94% der Kinder bejaht. 97/99, also 98% der Kinder zeigen auch ein gutes Lokalisationsvermögen und wenden den Kopf in Richtung der Schallquelle. Jedoch, so die Eltern, interessieren sich 16/99 der Kinder nicht wirklich für akustische Reize bzw. sind regelmäßig unaufmerksam gegenüber Geräuschen und sogar 53/103 Kindern also 51,5% der Kinder zeigen eine regelrechte Hyperakusis also auffällige Geräuschempfindlichkeit.

Neben dem Hören interessiert uns vor allem aber das Verstehen von Sprache, um zu erfahren, inwiefern unser Hörorgan uns lautsprachliche Kommunikation ermöglicht.

Also fragten wir die Eltern: „Wie reagiert Ihr Kind auf sprachliche Aufforderungen?": 102/103 der Kinder (99,03%) „drehen den Kopf, wenn sie den eigenen Namen hören!“ und 90/100 reagieren auf Ansprache außerhalb des Sichtfeldes. Auch eine sprachliche Aufforderung verstehen und ihr entsprechend nachkommen „ohne dass ein Blickkontakt und/oder Gesten notwendig sind“ ist für 87/99 Kinder möglich.

Die letzten Angaben lassen zwar ein nahezu problemloses Hören vermuten, doch: haben etwa ein Drittel der Kinder, nämlich 37%, Probleme sich Verse, Gedichte oder Lieder zu merken, genauso vielen ist es nicht möglich eine Geschichte sich vorlesen zu lassen und dabei gerne und konzentriert zuzuhören und sogar mehr als die Hälfte: 55/101 Kindern (54,46%) sind nicht in der Lage sich mehrteilige Aufforderungen zu behalten.

Noch offensichtlicher werden die Einschränkungen, wenn wir nach Hörleistungen des Kindes in komplexen Hörsituationen nachfragen, das Hören also unter erschwerten Bedingungen erfolgt.

Dafür ist neben einem intakten Mittel- und Innenohr eine regelrechte Verarbeitung des Gehörten notwendig: Also fragten wir die Eltern, wie ihrer Einschätzung nach ihr Kind Sprache im Störgeräusch versteht:

53,2% der Eltern gaben an, dass ihre Kinder nicht alles verstehen und es bei 54,4% dementsprechend auch zu Missverständnissen kommt bzw. die Kinder nachfragen.

Komplexe Hörsituationen ermüden in 72,7% der Fälle die erfassten Kinder sehr schnell und/oder führen bei über der Hälfte (53,2%) zu einem aufgedrehten oder von der bestehenden Problematik ablenkenden Verhalten, was häufig als Verhaltensauffälligkeit interpretiert wird.

Unsere Umfrage konnte aufweisen, dass neben der offensichtlichen

Sprech- und Sprachproblematik auch Einschränkungen des Hörvermögens ein wichtiges Thema im Alltag und damit in der Diagnostik und Therapie von Kindern mit DS 22q11 darstellen.

Es nimmt nicht nur einen wichtigen Einfluss auf ihre Sprech- und Sprachentwicklung sondern auch auf ihre emotionale und soziale Integration.

Wie wir zeigen konnten, sind dabei die verschiedenen Ebenen des Hörens betroffen: die Schallleitung, in geringem Maß die Schallempfindung und vor allem auch zentrale Verarbeitungs- und Wahrnehmungsleistungen.

Doch gerade das Hören ist besonders im Säuglings- und Kindesalter unabdingbare Voraussetzung dafür, Lautsprache richtig zu erlernen. Zahlreiche wissenschaftliche Untersuchungen haben in den letzten Jahrzehnten den Zusammenhang zwischen Früherkennung einer kindlichen Schwerhörigkeit und der entsprechenden Hör- und Sprachentwicklung aufgezeigt.

Darüber hinaus bildet das Hören eine wichtige Grundlage für eine gesunde psychosoziale Entwicklung und Integration.

Eine unerkannte oder zu spät diagnostizierte Hörstörung kann abgesehen von einer mangelnden sprachlichen Kommunikationsfähigkeit, eine Vielfalt von sekundären Zusatzbehinderungen

nach sich ziehen. Vielfach wird der retardierte (zurückgebliebene) Entwicklungszustand eines hörgeschädigten Kindes als kognitive (verstandesmäßige) und intellektuelle Minderbegabung verkannt. Verheerende Folge ist, dass das Kind nicht seinen Bedürfnissen entsprechend gefördert wird. Eingeschränkte oder gar fehlende mitmenschliche akustische Kontakte können einem Kind bei inadäquater und unzulänglicher Zuwendung das Gefühl sozialer Ausgrenzung vermitteln. Schlimmstenfalls können daraus Anpassungsschwäche und aggressives Verhalten resultieren, was dann oftmals als Verhaltensstörung abgetan werden kann und häufig auch wird.

Das Ausmaß an Folgen einer Schwerhörigkeit sich einmal vor Augen gehalten, lässt „hellhörig“ werden für die Problematik Hören bzw. eben Nicht-Hören: Doch in Deutschland ist eine regelmäßige Vorsorgeuntersuchung des Hörvermögens bei Säuglingen leider bei weitem noch nicht in allen Bundesländern üblich. Deshalb ist es umso wichtiger, dass die Eltern von Anfang an darauf achten, ob ihr Kind richtig hört. Natürlich gilt das besonders dann, wenn - wie im vorliegenden Fall - ein erhöhtes Risiko für eine Schwerhörigkeit vorliegt.

#### Literatur:

Gross M, Finckh-Krämer U, Spormann-Lagodzinski M. Congenital hearing disorders in children. 1: Acquired hearing disorders. HNO 2000; 48:879-886.

Nekahm S, Weichbold V, Welzl-Müller K. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in the Tyrol, 1980-1994. Scand Audiol 2001; 30:197-202.

Katz LC, Shatz CJ. Synaptic activity and the construction of cortical circuits. Science 1996; 274:1133-8.

Klinke R, Silbernagel S. Lehrbuch der Physiologie. 2. Auflage, Georg-Thieme-Verlag, Stuttgart 1996.

Gerdes, M., Solot, C., Wang, P., Moss, E. & Zackai, E. (1999). Cognitive and behavior profile of preeschool children with Chromosome 22q11.2 deletion, American Journal of Medical Genetics, 85, 127-133

Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome, 490-505

Scherer, N., D'Antonio, L. & Kalbfleisch (1999). Early speech and language development in children with Velocardiofacial syndrome. American Journal of Medical Genetics, 88, 714-723

Shprintzen, R. (2000). Velo-cardio-facial syndrome: A distinctive behavioural phenotype. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 6, 142-147

#### Fragen an Herrn Dr. Romanos von der Universität Würzburg zum KiDS-22q11 Psychosomatischen Projekt:

*Sehr geehrter Herr Dr. Romanos, seit 3 Jahren betreuen Sie bereits das Psychosomatische Projekt an der Universität Würzburg, welches in Zusammenarbeit mit KiDS-22q11 e.V. der Erforschung der psychischen Aspekte bei DS22q11 dient. In Ihrem Bereich werden dabei die betroffenen Kinder und Jugendlichen untersucht und betreut. Wir haben das Projekt bereits auf der Hauptversammlung 2004, auf der Familienwoche im November 2006 sowie im KiDS-Info Heft Nr. 8 vorgestellt. Nun wird es Zeit für eine Zwischenbilanz.*

*Sind Sie mit dem bisherigen Verlauf des Projektes zufrieden?*

In den letzten Jahren konnten wir einige Erfahrung sammeln hinsichtlich der Probleme und Sorgen, welche bei den Familien bestehen. Wir verstehen jetzt viele Besonderheiten der Kinder und Jugendlichen mit DS 22q11 besser und können den Familien so vermitteln, dass sie nicht die einzigen sind, die solche Schwierigkeiten haben. Insofern bin ich sehr zufrieden mit dem Projekt und ich habe auch den Eindruck, dass die Familien auf unser Angebot sehr gut reagieren. Wir sehen das Projekt als ein durchaus langfristiges Konzept und möchten auch in Zukunft als Ansprechpartner bei verschiedenen psychischen Problemen zur Verfügung stehen. Inzwischen nehmen auch andere Kollegen aus Deutschland Kontakt mit uns auf, um Ratschläge für die Behandlung von Betroffenen zu erhalten, was ein Zeichen da-

für ist, dass die Notwendigkeit für eine spezifische Behandlung psychischer Störungen bei DS22q11 zunehmend wahrgenommen wird.

*Wie viele Patienten aus welchen Altersgruppen haben sich bisher vorgestellt? Kamen diese mit akuten Problemen oder eher vorbeugend nach Würzburg?*

Wir haben mittlerweile über 20 Betroffene ambulant und 4 stationär behandelt. Die Meisten hatten tatsächlich ein Anliegen oder konkrete Fragen, die sie nach Würzburg geführt haben. Häufig waren schulische Schwierigkeiten oder Verhaltensprobleme Hintergrund, viele haben auch Schwierigkeiten im sozialen Umfeld und finden schwer Anschluss. Einige Familien kamen auch mit der Frage, ob eine bestimmte Erkrankung vorliegt, wie z.B. Autismus oder ADHS. Dennoch hatte jeder einzelne Termin auch vorbeugenden Charakter, zumal psychische Probleme generell einen Entwicklungsverlauf zeigen. Das bedeutet, dass eine genaue Untersuchung während der Kindheit und Jugend durchaus bei der Diagnose und Behandlung helfen kann, wenn später im Leben erstmals psychiatrische Symptome auftauchen und der Verlauf besser beurteilt werden kann.

*Konnten Sie den Familien, welche mit akuten Problemen zu Ihnen kamen, weiter helfen? Haben Sie Rückmeldungen über den weiteren Verlauf erhalten?*

Prinzipiell sind die meisten psychiatrischen Störungen sehr gut behandelbar. Dies wird in der Öffentlichkeit oft nicht so wahrgenommen, aber wir können generell in den meisten Fällen sehr gut und effizient weiterhelfen. Die Bandbreite der Störungsbilder, die wir bei DS 22q11 sehen, ist recht groß. Prinzipiell ist bei jedem Betroffenen zu klären, welche Therapie notwendig und sinnvoll ist. Manchmal genügt schon eine genaue Aufklärung der Eltern, wir haben auch vor Ort schon ein verhaltenstherapeutisches Elternttraining oder eine Erziehungsberatung vermitteln können. Wir geben auch verschiedene Ratschläge für Schulen oder weisen auf Möglichkeiten hin, soziale Situationen umzustrukturieren. In bestimmten Fällen ist es notwendig, zusätzliche Maßnahme mit Hilfe des Jugendamtes einzuführen. Medikamente spielen ebenfalls eine wichtige Rolle und viele Kinder konnten bereits sehr erfolgreich und nebenwirkungsarm medikamentös unterstützt werden. Zu vielen Familien haben wir weiterhin Kontakt, immer wieder melden sich auch Familien noch nach Jahren telefonisch oder kommen erneut in unsere Ambulanz.

*Warum ist eine Vorstellung in Würzburg für die betroffenen Familien auch ohne bestehende psychische Probleme sinnvoll (z.B. vergleichbar mit der Untersuchung in einem Spaltzentrum, ohne dass vorher feststeht, ob eine Gaumenspalte vorliegt oder nicht)?*

Es gibt verschiedene Gründe, warum ein Besuch in Würzburg Sinn macht. Einmal ist Vorbeugung besser als Nachsorge, wie bereits erwähnt. Andererseits sind viele Familien nachvollziehbar verunsichert, ob sie beispielsweise bei der Wahl des Schulsystems richtig gelegen haben. Ist mein Kind überfordert oder verpasse ich die Chance, es besser zu fördern? Auch bei diesen Fragestellungen können wir unsere Einschätzung abgeben und für mehr Sicherheit sorgen.

Zum anderen ist es unser wissenschaftliches Anliegen, bestimmte Merkmale in unseren Untersuchungen zu identifizieren, welche sozusagen Marker oder Frühwarnzeichen für psychiatrische Störungen sind. Insofern ist es auf lange Sicht ebenso wichtig, dass wir Kinder mit 22q11.2 Deletion untersuchen, die psychisch gesund sind. Nur so sind wir langfristig in der Lage, die Forschungsergebnisse in eine echte Verbesserung der Versorgungssituation der Kinder umzusetzen.

Wir haben also die Vorstellung, dass in Zukunft durch eine einfache Untersuchung die Gefahr abgeschätzt werden kann, beispielsweise an einer Psychose zu erkranken, um dann effektiv und frühzeitig die Behandlung einzuleiten. Jede einzelne Familie kann also dazu beitragen, unser Wissen über die psychischen Probleme der Kinder zu vergrößern.

*Ist die bei DS22q11 oft auftretende Aufmerksamkeitsstörung tatsächlich ein klassisches ADS oder wirken sich andere Faktoren nur ähnlich aus?*

Die Frage endgültig zu beantworten ist zum heutigen Zeitpunkt nicht möglich. Es gibt in der Literatur Hinweise, dass das ADHS bei DS 22q11 ein anderes „Muster“ hat als das klassische ADHS. Durch besondere Eigenheiten der Kinder, wie z.B. der niedrige Muskeltonus, wird die Symptomatik auch oft modifiziert und wirkt klinisch auf uns etwas anders als gewohnt. Man darf aber nicht vergessen, dass das ADHS selbst höchst unterschiedliche Ausprägungen annehmen kann. Eine Möglichkeit, diese Frage langfristig zu klären, sind die wissenschaftlichen Untersuchungen, die auch bei uns durchgeführt werden. Wir setzen sowohl genetische als auch elektrophysiologische Untersuchungsmethoden ein. Dennoch haben wir sehr gute Erfahrungen damit gemacht, Kinder mit DS 22q11 und Aufmerksamkeitsdefizit/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) medikamentös und verhaltenstherapeutisch zu behandeln.

*Welche Erkenntnisse ergaben sich aus den bisherigen Untersuchungen für das Projekt?*

Wir haben aktuell ein Manuskript zur Publikation eingereicht, welches unsere ersten Befunde zusammenfasst und welches zeigt, dass bestimmte Hirnregionen, die mit der Aufmerksamkeit, Gedächtnis und Emotionen zusammenhängen, weniger stark aktiv sind bei Kinder und Jugendlichen mit DS 22q11 als bei Gesunden. Da es

bislang nur sehr wenige Arbeiten in der Literatur gibt, die die Hirnfunktion bei DS 22q11 untersucht haben, können wir noch nicht sicher sagen, ob diese Auffälligkeiten mit dem häufigen Auftreten von psychiatrischen Störungen zusammenhängen.

*Bestätigt sich nach Ihren bisherigen Erfahrungen die in der Fach-Literatur geäußerte Vermutung des verstärkten Auftretens psychischer Störungen im Jugend- und Erwachsenenalter, speziell von Psychosen?*

Die in der Literatur beschriebenen Psychosen sind nach unserer Auffassung keine typischen Schizophrenien, welche die schwerste Ausprägung einer Psychose darstellen. Auch wiesen die wenigen Patienten mit Psychosen, welche wir behandelt haben, eher gutartige Verläufe auf, welche sehr gut und effektiv durch Medikamente behandelt werden können. Insofern ist die beschriebene hohe Rate an Psychosen durchaus ernst zu nehmen, jedoch darf nicht vergessen werden, dass auch diese Probleme in den Griff zu bekommen sind.

*Wie wird sich die weitere Arbeit am Projekt gestalten? Gibt es Veränderungen gegenüber dem ursprünglichen Ansatz? Wie lange wollen Sie die Untersuchungen fortführen?*

Wir sind begeistert von der außerordentlich guten Arbeit, die vom Verein geleistet wird und können den Eltern nur unseren Respekt aussprechen, mit welchem Engagement sie ihre Kinder unterstützen. Wir hoffen, dass diese Zusammenarbeit erst der Beginn war und wir unseren Beitrag leisten können für einen größeren Wissenszuwachs und bessere Versorgung der Betroffenen. Daran soll sich nichts ändern, jedoch kann es im Laufe der Zeit immer wieder sinnvoll erscheinen, die wissenschaftlichen Aspekte zu überdenken und an die neuesten Ergebnisse anzupassen. Wir wollen nun aktuell die neuen Erkenntnisse nutzen und haben unsere Untersuchungen soeben etwas verändert. Neben der Elektrophysiologie, d.h. der Messung der Gehirnströme, setzen wir nun auch einen recht neue völlig nebenwirkungsfreie Methode zur Untersuchung ein, die Nah-Infrarot-Spektroskopie. Hier können wir mittels einer einfachen Haube auf dem Kopf die Durchblutung und damit die Aktivität des Gehirns bei verschiedenen Aufgaben messen.

*Was möchten Sie unseren Mitgliedern mit auf den Weg geben?*

Wir haben den Namen „Psychosomatisches Projekt“ gewählt, um zu verdeutlichen, dass wir uns für ganz verschiedene Belange zuständig fühlen und als Ansprechpartner zur Verfügung stehen. Psychische Probleme können körperliche Symptome nach sich ziehen, andererseits wissen wir, dass viele psychiatrische Störungsbilder erbliche Faktoren und einen biologischen Hintergrund haben. Angesichts der

vielen mühsamen Arztbesuche und Behandlungen, die die Kinder auf sich nehmen mussten, bemühen wir uns, die Termine so zu gestalten, dass die Kinder und Jugendlichen auch gerne wiederkommen. Viele sind ganz begeistert von dem Pavillon, den wir den Familien, die weite Anreisen haben, als Übernachtungsmöglichkeit zur Verfügung stellen können. Und einmal ist es schon passiert, dass die Familie nur deswegen um einen neuen Termin gebeten hat, um einen Grund zu haben, nochmal ins schöne Würzburg zu fahren.

*Sehr geehrter Herr Dr. Romanos, wir danken Ihnen für Ihre Ausführungen und wünschen Ihnen mit dem Psychosomatischen Projekt noch viel Erfolg.*

Die Fragen stellte Susanne Adolphi

## Hormonstörungen bei Patienten mit dem Chromosom 22q11.2 Mikrodeletions-Syndrom

Professor Dr. HG Dörr

Wenngleich angeborene Herzfehler am häufigsten vorkommen und die betroffenen Patienten daher oft hauptsächlich von Kardiologen betreut werden, dürfen Störungen der endokrinen Organe nicht übersehen werden.

Die Hormonstörungen betreffen die Nebenschilddrüsen, die Schilddrüse und das Längenwachstum.

Bei einer Unterfunktion der **Nebenschilddrüsen** wird zuwenig Parathormon (PTH) gebildet und es kommt zu einer Hypokalzämie, d.h. die Kalziumkonzentrationen sind im Blut vermindert. Zusätzlich sind Autoimmunstörungen der **Schilddrüse**, die auch mit einer Überfunktion einhergehen können, beschrieben. Viele der betroffenen Kinder sind **kleinwüchsig**, wobei in der Literatur eine Häufigkeit von 39 % bis 67 % angegeben wird. Ein Kleinwuchs liegt vor, wenn die Körperlänge/-höhe unter der 3. Perzentile der Referenz

liegt, d.h. 97 % der gleichaltrigen Kinder größer sind.

In einer aktuellen Untersuchung von 61 Patienten (29 männlich, 32, weiblich) aus Südkorea (1), bei denen die Diagnose im mittleren Alter von 1,9 Jahren gestellt wurde und die im Mittel 5,2 Jahre nach der Diagnosestellung nachuntersucht wurden, fanden sich folgende Hormonstörungen: Hypokalzämie mit niedrigen PTH-Konzentrationen (13,1%), Hypokalzämie mit normalen PTH-Konzentrationen (19,7%), M. Basedow (1,6%), Hashimoto Thyreoiditis (1,6%), Kleinwuchs < 3. Perzentile (16,4%) sowie ein Untergewicht (37,7%). Bei 16 Patienten (26,2 %) lag das Gewicht bei der Geburt unter der Norm, d.h. hier lag eine Mangelsituation vor. Bei den kleinwüchsigen Kindern konnte keine Beziehungen zwischen dem Kleinwuchs und den Wachstumsfaktoren im Blut gefunden werden.



Störungen der Nebenschilddrüsenfunktion zeigen eine große Variabilität. Am häufigsten kommt es in der Neugeborenenperiode zu einer vorübergehenden Hypokalzämie, die sich danach bei den meisten Patienten nicht mehr nachweisen lässt. Die Unterfunktion der Nebenschilddrüsen, d.h. der Hypoparathyreoidismus, kann sich ebenfalls spontan normalisieren. Eine deutlich erkennbare Unterfunktion mit Hypokalzämie muss allerdings mit Vitamin D und Kalzium behandelt werden. Kinder, bei denen sich die Funktion der Nebenschilddrüsen spontan erholt hat, sollten regelmäßig nach klinischen Symptomen der Hypokalzämie befragt und untersucht werden. Es hat sich auch gezeigt, dass Kinder trotz normaler Kalziumspiegel im Blut, weiterhin unter Belastung zu wenig Parathormon produzieren können (sog. latenter Hypoparathyreoidismus).

Der Kleinwuchs der Kinder kann durch verschiedene Faktoren erklärt werden wie z.B. vorgeburtliche Mangelsituation, fehlendes Aufholwachstum nach der Geburt, Untergewicht, Fütterungsprobleme. In der Literatur finden sich auch spärliche Berichte über Patienten mit einem Wachstumshormonmangel und einem verbesserten Wachstum unter Wachstumshormon (2). In Deutschland kann eine Therapie mit Wachstumshormon nur durchgeführt werden, wenn die Grundlage, d.h. nachgewiesener Mangel, dafür vorliegt. Darüber hinaus muss gezeigt werden, ob sich das Längenwachstum dieser Kinder auch nachhaltig mit einer solchen Therapie verbessern lässt. Unabhängig von diesen Überlegungen gehören die regelmäßigen Messungen der Körpergröße und des Gewichts der betroffenen Kinder zum Standardprogramm jeder ambulanten Untersuchung.

Professor Dr. HG Dörr  
Kinder- und Jugendklinik der Universität Erlangen  
Abteilung pädiatrische Endokrinologie  
Loschgestr. 15, 91054 Erlangen

#### Literatur:

1. Choi JH et al.; Hormone Research 63:294 (2005)
2. Weinzimer et al. Pediatrics 101:929 (1988)

## Kleine 22q11-Hormonfibel

Gudrun Fahrenholz

Hormone gehören zu den wichtigen Botenstoffen im Körper. Sie werden an verschiedenen Orten im Körper gebildet und haben sehr unterschiedliche Aufgaben. Beim Deletionssyndrom

22q11 tauchen am häufigsten Störungen des Parathormons, der Schilddrüsenhormone und selten auch des Wachstumshormons auf.

Das **Wachstumshormon**, welches vor allem in der Nacht gebildet wird, hat eine aufbauende Wirkung auf das Skelett, die Muskulatur und die Leber. Wenn die individuelle Wachstumskurve einen Knick bekommt oder nicht gleichmäßig verläuft, sollte ein Mangel an Wachstumshormon ausgeschlossen werden. Eine frühe Behandlung bewirkt ein besonders gutes Aufholen der Körpergrößenentwicklung. Da der Wachstumshormonspiegel im Blut im Verlauf des Tages schwankt und nur mit einer Spezialmessung erfasst werden kann, sollte bei Verdacht eines Mangels immer ein Endokrinologe (Hormonspezialisten) aufgesucht werden. Häufig handelt es sich bei 22q11-Betroffenen jedoch um eine so genannte konstitutionelle Wachstumsverzögerung, bei der das Wachstum im Verlauf der Pubertät meist nachgeholt wird.

**Schilddrüsenerkrankungen**, die beim DS 22q11 auftreten können, sind meist bedingt durch eine Autoimmunerkrankung, die im Rahmen der beim Syndrom häufig veränderten Immunabwehr entstehen kann. Die Folgen einer Schilddrüsenfunktionsstörung sind sehr vielseitig. Da diese Erkrankung beim Syndrom ohnehin ein bekanntes Phänomen darstellt, sollte die Schilddrüsenfunktion regelmäßig routinemäßig überprüft werden.

Das Parathormon hat die Aufgabe, bei Bedarf den Kalziumspiegel anzuheben. Es schwankt dementsprechend im Tagesverlauf. Erst bei gleichzeitiger Erniedrigung von Parathormon und Kalzium ist ein so genannter „Hypoparathyreoidismus“ nachgewiesen. Bei Kalziummangel ist oft der Magnesiumspiegel gleichzeitig erniedrigt. Insbesondere bei Infekten sinkt der Kalziumspiegel oft ab und ein vorher unbemerkter Parathormonmangel kann sich zeigen. Oftmals werden aber auch dann die Zeichen verkannt, weil sie sich mit den Folgen des Infektes vermischen.

Das Parathormon hat die Aufgabe, bei Bedarf den Kalziumspiegel anzuheben. Es schwankt dementsprechend im Tagesverlauf. Erst bei gleichzeitiger Erniedrigung von Parathormon und Kalzium ist ein so genannter „Hypoparathyreoidismus“ nachgewiesen. Bei Kalziummangel ist oft der Magnesiumspiegel gleichzeitig erniedrigt. Insbesondere bei Infekten sinkt der Kalziumspiegel oft ab und ein vorher unbemerkter Parathormonmangel kann sich zeigen. Oftmals werden aber auch dann die Zeichen verkannt, weil sie sich mit den Folgen des Infektes vermischen.

Folgen eines länger andauernden Kalziummangels können sein:

- Muskelkämpfe, zentrale Krampfanfälle,
- Mentale Veränderungen (z.B. Erregbarkeit, Depressionen, Psychose, Ängste),
- Eine Neigung zu Herzrhythmusstörungen (Digitaliswirkung ist vermindert),
- vorübergehender Haarausfall und Kataraktbildung (grauer Star) und Hautpilz,
- Bauchkrämpfe, eine verminderte Nährstoffaufnahme aus dem Darm mit Durchfällen,
- im Kindesalter kann ein Minderwuchs resultieren, sowie Zahnveränderungen.

Der Kalziumspiegel und der des Parathormons sind von vielen anderen Faktoren im Blut abhängig. Daher sollte zur beim DS-22q11 empfohlenen halb-/jährlichen Kontrolle immer ionisiertes Kalzium, intaktes Parathormon, Magnesium und der pH-Wert gemessen werden.

**Serie: Vorstellung des wissenschaftlichen Beirats:****Im Gespräch mit Herrn Prof. Dr. med. Harald Bode,**

Universitäts- u. Poliklinik für Kinder- u. Jugendmedizin, SPZ und Kinderneurologie Ulm

Harald Bode wurde 1954 geboren. Er ist verheiratet und hat 3 Söhne im Alter von 25, 23 und 17 Jahren.

Sein Studium der Humanmedizin in Hannover und Heidelberg schloss er als Facharzt für Kinderheilkunde ab. Nach verschiedenen beruflichen Stationen in Krankenhäusern in London, Freiburg und Basel arbeitet er seit 1994 als Universitätsprofessor an der Universitätsklinik für Kinder und Jugendliche in Ulm und ist Leiter der Sektion Sozialpädiatrisches Zentrum und Kinderneurologie. Seit 1997 ist Herr Prof. Bode Vorstandsmitglied der Deutschen



Akademie für Kinderheilkunde und Jugendmedizin. Zwischen 1997 und 2000 war er Vizepräsident der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin und ist seit 2001 deren Präsident. Darüber hinaus ist er Mitglied in verschiedenen Fachgesellschaften, Kommissionen und wissenschaftlichen Beiräten sowie Autor zahlreicher Originalarbeiten, Buchbeiträge und Vorträge.

Zu seinen Interessenschwerpunkten zählen:

- Ursachen und Behandlung von Entwicklungsstörungen
- Diagnostik von Syndromen
- Bedingungen für eine gute Kooperation mit Eltern und gemeinsame Ziele
- Interdisziplinäre Therapie und Förderung und deren Qualitätssteigerung
- Verbesserung des Verständnisses für Menschen mit anderem kulturellen Hintergrund (transkulturelle Pädiatrie)
- Einsatz für sozial benachteiligte Familien
- Spezielle Krankheitsbilder: Epilepsien, Aufmerksamkeitsdefizitsyndrom, neurologische Erkrankungen mit genetischer Ursache

Als Mitglied unseres wissenschaftlichen Beirats hat Herr Prof. Bode nicht nur Anteil an der Erarbeitung der neuen Syndrombeschreibung, darüber hinaus war er maßgeblich an der Entstehung unseres blauen Flyers beteiligt, mit welchem wir die Öffentlichkeit einmal mehr über das Deletionssyndrom 22q11 informieren und aufklären wollen. Dafür bereits an dieser Stelle herzlichen Dank!

*Sehr geehrter Herr Prof. Bode, wann und wie sind Sie auf das 22q11-Deletions-Syndrom gestoßen, und welche Erfahrungen haben Sie bisher damit gemacht?*

Vor einigen Jahren lernte ich das DS 22q11 zunächst unter den (früheren) Bezeichnungen DiGeorge-Syndrom, Sprintzen-Syndrom, CATCH 22 kennen. In Ulm besteht sowohl in der Pädaudiologie als auch in der Kieferchirurgie eine große Erfahrung mit der Diagnostik und Behandlung von submukösen Gaumenspalten. Viele dieser Kinder sehen wir auch zu einer umfassenden Diagnostik und Therapie bzw. Förderempfehlung im sozialpädiatrischen Zentrum. Weitere Kinder mit 22q11-Syndrom fallen uns im Rahmen der Diagnostik bei Entwicklungsauffälligkeiten auf.

*Welche Möglichkeiten gibt es in Ihrem Fachgebiet, der Sozialpädiatrie, die Patienten zu unterstützen?*

Wir können neurologische sowie Entwicklungsauffälligkeiten feststellen und kompetent sozialpädiatrisch beraten. Das schließt die Belange der Familien und des Umfeldes mit ein. Hierzu steht uns ein interdisziplinäres Team aus Kinder- und Jugendärzten, Psychologen, Logopäden, Ergotherapeuten, Krankengymnasten, Heil- und/oder Sozialpädagogen zur Verfügung. Vielleicht können in einigen Regionen Deutschlands sozialpädiatrische Kompetenzzentren entstehen, die besondere Erfahrungen bei der Bewältigung der vielfältigen Probleme der Kinder und Jugendlichen mit DS 22q11 und ihren Familien haben und eng vernetzt mit anderen örtlich ansässigen Spezialisten aus anderen Fachgebieten zusammenarbeiten.

*Welche Forschungsthemen stellen Sie sich für die Zukunft, die direkt oder indirekt mit dem DS 22q11 in Zusammenhang stehen?*

Wichtige Themen sind einerseits Aspekte der familiären Bewältigung, die Versorgungssituation der Patienten, spezifische Förder- und Therapiemaßnahmen bei Entwicklungs- und Verhaltensproblemen, Wege zum Übergang der medizinischen Betreuung vom Kinder- und Jugendarzt zu Disziplinen der Erwachsenenmedizin sowie andererseits -gegebenenfalls in Zusammenarbeit mit Genetik und Psychiatrie- die Erforschung der Mechanismen der Syndromentstehung auch in Abhängigkeit von der Größe des genetischen Defektes.

*Sehr geehrter Herr Prof. Bode, welche Motive und Ziele haben Sie als Mitglied unseres medizinischen Beirates? Können Sie selbst vom Kontakt zu unserem Verein profitieren?*

In erster Linie will ich den Selbsthilfverein in fachlichen Fragen unterstützen. Außerdem bemühen wir uns um die stärkere Bekanntmachung der Möglichkeiten, die sozialpädiatrische Zentren in der Betreuung von Familien mit 22q11-Kindern bieten. Darüber hinaus möchten wir von den Erfahrungen anderer Spezialisten lernen sowie auch gegebenenfalls mit Unterstützung der Selbsthilfeorganisation eigene Forschungsprojekte durchführen. Wir profitieren von dieser Unterstüt-

zung z.B. bei Fragebogenaktionen, aber auch die Erfahrungen der Eltern und die Fachkunde anderer Spezialisten im wissenschaftlichen Beirat kommen uns zugute.

*Welche Tipps oder Wünsche möchten Sie unserem Verein oder unseren Familien mit auf den Weg geben?*

Bleiben Sie weiter so aktiv! Unterstützen Sie gute interdisziplinär angelegte Forschungsprojekte! Versuchen Sie, auch Familien aus anderen Kulturkreisen und Familien mit sozialer Benachteiligung zu erreichen! Und schließlich: Haben Sie Verständnis für die manchmal begrenzten zeitlichen Möglichkeiten der Fachleute, die zumeist noch sehr viele andere Aufgaben erfüllen müssen.

*Sehr geehrter Herr Prof. Bode, wir danken Ihnen sehr herzlich für Ihre Antworten auf unsere neugierigen Fragen. Wir wünschen Ihnen auch weiterhin viel Erfolg für Ihre Arbeit und genügend Zeit für Ihre vielfältigen Tätigkeiten.*

Die Fragen stellte Susanne Adolphi

#### 4. Freizeitwochenende auf dem Höingshof in Reken-Heiden

Marion Franken, für die Regionalgruppe 5

Nach scheinbar endloser Anreise mit unzähligen Staus sind um 19.15 Uhr endlich alle Familien eingetroffen, so dass wir mit einiger Verspätung um 19.30 Uhr endlich zu Abend essen können. Dort zeigt sich, dass außer einer neuen Familie, die den weiten Weg aus Hamburg zu uns gefunden hat, alle anderen „Wiederholungstäter“ sind. Erstaunt nehmen wir zur Kenntnis, dass die obligatorischen Pfannkuchen ausgeblieben sind und machen uns hungrig über das stattdessen gereichte Rührei und andere Leckereien her. Die geplante Nachtwanderung muss wegen der außerplanmäßigen Verzögerung (leider) ausfallen. Als Ersatz beginnen zwei Väter und einige Kinder das traditionelle Lagerfeuer anzuheizen, schließlich warten Stockbrot und Marshmallows. Der



Abend wird wundervoll - ein gemütlicher Auftakt in ein sonniges und geselliges Wochenende.

Der Samstagmorgen beginnt um angenehme 09.00 Uhr mit einem ausgedehnten Frühstück (wobei mir zu Ohren gekommen ist, dass ein Kind schon um 06.00 Uhr beim Pferdefüttern geholfen hat). Etwas später macht sich

die Karawane mit Ponys, glücklichen Kindern und herumtollenden Hunden auf den Weg zu den Teufelssteinen. Nach einem kurzen Stopp für eine Fotosession geht's zurück zum Hof - schließlich gibt es bald Mittagessen. Der Nachmittag beginnt für uns Erwachsene im benachbarten Café (schließlich müssen wir ja unseren Koffein-Spiegel konstant halten), während die Kinder über den Hof toben, die ausgerissenen Kaninchen verfolgen und Esel und Ziegen mit nicht enden wollender Zuneigung überschütten. Später fahren dann alle zum Frankenhof (ein Tierpark mit Märchenwald). Dort waren die Ziegen mit ihren süßen Babys das unerreichte Highlight.

ausfallen sollte. Da die Zimmer fürs nächste Jahr schon gebucht sind, muss ich ja wohl nicht extra erwähnen, dass diese Idee mit großem Protest verworfen wurde.

An dieser Stelle möchte ich es nicht versäumen, Martina und Vera für ihre geleistete Arbeit und Organisation zu danken. Wie immer war alles perfekt. Nach Frühstück und Abschlussrunde sitzen wir am Sonntag wieder mal gemütlich bei Kaffeeklatsch und Kuchen-schlacht, bevor wir mittags den Heimweg antreten müssen. Steffi Metz lehnt sich zufrieden seufzend zurück und meint:

Vor dem Ausgang machen wir noch halt an dem tollen Abenteuerspielplatz, wo Eltern und Kinder sich gleichermaßen begeistert auf der Hüpfburg austoben. Mit Sand in den Socken, jeder Menge Hunger im Bauch und etlichen Stachelschwein-Stacheln im Gepäck machen wir uns auf den Rückweg. Der Samstag endet mit Grillen, Kinderdisco und angeregten Gesprächen. Martina überlegte laut, ob wegen der im April 2008 in Olpe stattfindenden Jahreshauptversammlung (wir hoffen auf zahlreiches Erscheinen) das Höingshof-Wochenende 2008



„Was für ein schönes Wochenende, da werde ich jetzt wieder einige Tage von zehren.“ Also - ich kann ihr da nur uneingeschränkt zustimmen

## Familientreffen in Herzogenbuchsee

Beatrice. Schaller, Regionalgruppe CH

Am 15. September haben sich sieben Familien bei schönstem Spätsommerwetter in der Badwaldhütte bei Herzogenbuchsee getroffen. Bereits beim Begrüßungspapéro wurden neue Kontakte geknüpft und interessante Diskussionen gestartet. Auch die Kinder fühlten sich sehr schnell sichtlich wohl. Es wurde Fußball gespielt, im Wald gab es vieles zu entdecken und auch an den Spielen mit dem Fallschirm hatten alle ihren Spaß. Nach soviel Spaß und Bewegung hat das gemeinsame Essen doppelt gut geschmeckt. Der gemütliche Ausklang des Tages fand um das wärmende Lagerfeuer statt.

Ein herzliches Danke an Claudia und Andreas Gautschi für die tolle Organisation und an alle, die mit ihrer Teilnahme zum gelungenen Anlass beigetragen haben.



## Freizeitwochenende in Thüle

Elke Tischler, Regionalgruppe 2

Am 21.09.2007 war es wieder soweit: Die Regionalgruppe 2 traf sich zum Themen- und Freizeitwochenende in der Jugendherberge in Thüle. Schnell waren sich alle vertraut, und vor allem die Kinder nutzten das schöne Wetter, um sich auf dem weitläufigen Gelände auszutoben. Am Abend wurde in lockerer Runde am Lagerfeuer er-

den Schutz unserer Kinder gewährleistet, bat Herr Kache uns, die Policen daraufhin genau zu überprüfen.



zählt und beim Stockbrotessen das Zusammensein genossen.

Am Samstag stand der Besuch des Tier- und Freizeitparks auf dem Programm. Anlaufpunkt blieben den ganzen Tag über die Picknickdecken zum Essen, Ausruhen und Austauschen. Jeder konnte sich nach Belieben in den Parkattraktionen verausgaben oder noch im Tierpark verweilen.

Ein weiteres wichtiges Thema wurde am Sonntag durch den Rechtsanwalt und Notar Ewald Kober vertieft. Das Erb- und Sozialrecht besonders für behinderte Menschen wurde durchleuchtet und viele Fragen konnten beantwortet werden. Die neuen Kenntnisse stimmten nachdenklich, für die Zukunft unserer Kinder gibt es für die meisten von uns noch einiges zu klären.

Neben der Freizeit war für den Abend auch Information über Versicherungen für unsere Kinder von einem unabhängigen Versicherungsmakler vorgesehen. Da fast keine Zusatzunfallversicherung

Nach der Abschlussrunde brach man bei strahlendem Sonnenschein heimwärts auf mit der Gewissheit, dass sich viele im nächsten Jahr in Thüle wieder treffen werden.

## Freizeitwochenende auf dem Wendlerhof

Rosi Geckeler, Regionalgruppe 9



bayerische Brotzeit. Anschließend brachte uns die Hochseil-Kabinenbahn zum 1560 m hohen "Hochries". Atemberaubend war die Aussicht über das gesamte Chiemgauer Voralpenland. Interessant wurde es dann nicht nur für die Kids, als die Paragleiter und Drachenflieger vor

Bereits zum 5. Male fand vom 21. - 23. Sept. 2007 das Freizeitwochenende auf dem Wendlerhof statt. Diesmal waren die Anmeldungen so zahlreich, das leider einige Familien nicht dabei sein konnten. Dank des traumhaften Wetters und dem abwechslungsreichem Programm verbrachten 9 Familien ein super Wochenende.

Am Freitag, dem Anreisetag ging es gleich nach dem Abendessen zur Fackelwanderung mit anschließendem Lagerfeuer und Stockbrot. Die Nacht war dann viel zu kurz, den alle mussten doch früher aus den Betten, da am Samstag eine große Wanderung angesagt war. Ein Bus brachte uns in den Ort Samerberg, dem Ausgangspunkt. Der Aufstieg zur "Käseralm" war zwar nicht sehr anstrengend, jedoch sehr lang. Endlich, nach 2-stündigem Aufstieg sind wir an der Käseralm angekommen.

Umso besser schmeckte uns dann die

unseren Augen starteten. Und die Sonne schien uns ins Gesicht.



Auf dem Wendlerhof wieder angekommen ging's gleich weiter mit dem traditionellen Kürbisschnitzen. Nach dem Abendessen wurde eine sehr spannende Runde Bingo gespielt. Ein aufregender Tag ging zu Ende.

Eine Wanderung zum Simsee am Sonntagvormittag rundete das tolle Wochenende ab. Hier hatten die Kinder noch mal sehr viel Spaß am neu erbau-

ten Piratenschiff, am Steg und auch im Wasser. Nach dem Mittagessen mussten dann auch schon wieder die Koffer gepackt werden. Leider verging das Wochenende wie immer viel zu schnell.

Alle waren sich einig, hierher kommen wir nächstes Jahr wieder, ganz bestimmt.

### Vorstellung der Aktiven: Elke Tischler

Ich bin von Beruf medizinisch-technische Assistentin und habe vor der Geburt meiner Kinder in einem Labor gearbeitet. Seit 1998, als Susanna geboren wurde, bin ich jedoch zu Hause, und wohne mit meinem Mann und meinen mittlerweile drei Kindern auf dem Land in der Nähe von Osnabrück. Susannas Geschwister sind Nils (2001) und Svea (2007). Einen Ausgleich für die Familienarbeit finde ich vor allem beim Nordic Walking mit Freundinnen.



Meine erste Schwangerschaft verlief unproblematisch, Susanna hatte jedoch bei der Geburt ein ziemlich geringes Gewicht (2.550g) und war blass, außerdem hatte ich anfangs Stillprobleme. Bei der Entlassung von der Entbindungsstation wurde ein Herzgeräusch festgestellt und eine Kontrolle nach 4 bis 5 Wochen empfohlen. Als wir bereits zu Hause waren, bekam das Baby Krämpfe, und unsere Hebamme vermutete Kalziummangel. So kehrte Susanna im Alter von 2 Wochen in die Wochenklinik zurück, wo sich der Kalziummangel bestätigte. Aufgrund der allgemeinen Auffälligkeiten wurde außerdem ein Syndrom vermutet. Wir wurden nach Bad Oeynhausen überwiesen, dort fan-

den die Ärzte den Herzfehler: Hemitruncus, die Pulmonalarterie war an die Aorta angewachsen. Die Operation verlief erfolgreich, jedoch war nach der Extubation eine Reanimierung notwendig. Anschließend blieben dann noch 4 Wochen im Krankenhaus. Susanna behielt eine Verengung der Pulmonalarterie zurück, in den Jahren 2000 und 2001 gab es erfolglose Versuche, sie per Katheter zu weiten. Schließlich wurde 2004 ebenfalls per Katheter ein Stent gesetzt, wodurch sich ihr Zustand verbesserte. Susanna entwickelte sich gut, sie ist auch rechtzeitig gelaufen. Insgesamt war jedoch eine Entwicklungsverzögerung auffällig, so

dass unser Kinderarzt nach dem ersten Lebensjahr Frühförderung verordnete. Im Alter von knapp 2 Jahren erkannte die Frühförderung eine mittelgradige Schwerhörigkeit bei Susanna. Sie bekam Hörgeräte, welche jedoch die Belüftung der Ohren so verschlechterten, dass sie ständig mit Infekten zu kämpfen hatte, zu denen auch ein Pseudomonas-Infekt gehörte. Daraufhin versuchten wir es mit einem Knochenleitungs-Hörgerät von Baha, womit wir jetzt viel besser zurecht kommen. Außer Frühförderung erhielt Susanna eine Zeit lang Ergotherapie als Vorbereitung für die Logopädie. Seit dem Alter von dreieinhalb Jahren bekommt sie dauerhaft wöchentlich Logopädie wegen der nasalen Aussprache, aber auch wegen ihres geringen Wortschatzes. Die Therapie hat bereits gute Ergebnisse gezeigt, heute können auch Fremde Susanna gut verstehen. Auf der Suche nach einem Kindergartenplatz entschieden wir uns für den Integrationskindergarten vor Ort anstelle des Sprachheilkindergartens oder des Landesbildungszentrum für Hörgeschädigte. Anschließend wurde Susanna als normales Grundschulkind

vor Ort eingeschult und erhielt lediglich in den ersten beiden Schuljahren ein bis zwei Stunden wöchentlich Einzelförderung beim Klassenlehrer. Sie kommt im Unterricht gut mit und ist in Schule und Nachbarschaft ebenso gut integriert wie in unserer Verwandtschaft. Unsere Familie unterstützt uns und geht offen mit Susannas Problemen um.

Die Diagnose Deletionssyndrom 22q11 erhielten wir, als Susanna ein halbes Jahr alt war. Daraufhin recherchierte ich im Internet, was mich jedoch eher verwirrte. Der Kontakt zu KiDS-22q11 e.V. entstand 2003, als wir am Freizeitwochenende auf dem Höings Hof teilnahmen.

Positiv finde ich am Verein einerseits die Möglichkeit für unkomplizierten und netten Austausch, andererseits gibt es auch immer neue Informationen und Anstoß, sich zu kümmern.

Als Uta Elb nach einer neuen Ansprechpartnerin für unsere Region suchte, war dies der Anlass für mich, selbst aktiv zu werden. Gemeinsam mit Gudrun Fahrenholz und Sonja Kühling möchte ich die vielfältigen Aktivitäten der Nordlichter weiterführen.

### Spenden Sie – helfen Sie

Deutschland: Dresdner Bank Kempton - BLZ: 733 800 04 - Kto: 22 22 00 000

Österreich: Oberbank Perg - BLZ: 15005 - Kto: 791-0324.51

Schweiz: Migrosbank Luzern - BLZ: 8411 - Kto: 16 139 945 006

## Annas Herzoperation – kindgerechter Wegbegleiter für eine bevorstehende Herzoperation

Der BVHK hat zusammen mit dem BKK Bundesverband eine Informationsbroschüre für herzkrankte Kinder herausgebracht. In diesem, aus mehreren Teilen bestehenden Paket sind eine Geschichte über die Herzoperation von Anna, ein Spiel-, Bastel- und Tagebuch für die Kinder beinhaltet. In beiden Teilen kommt der Kobold Mutz vor, der die gesamte Serie begleitet.

Eine informative Broschüre zur Aufklärung und Information rund um eine Herzoperation ist für die Eltern bestimmt. Damit kann sich die Familie besser auf die Situation vorbereiten und hat einen Wegbegleiter für diese besondere Situation, den sie bereits im Vorfeld Zuhause einsetzen kann und der das herzkrankte Kind, oder im Doppelpack auch die Zuhause gebliebenen Geschwister, während dieser schweren Zeit begleitet.

In dem Buch Annas Herz-OP erzählt der Kobold Mutz die Geschichte der kleinen Anna, die wegen ihres Herzfehlers operiert werden soll. Auf der Station für herzkrankte Kinder, wo sich das Ärzte- und Pflegepersonal sehr gut um Anna kümmern, wird die Geschichte rund um eine Herzoperation in kindgerechter Form mit Fotos von Anna und Illustrationen einfühlsam erzählt.

Der Kobold Mutz ist immer dabei, passt während ihrer Zeit im Krankenhaus auf Anna auf und erklärt ihr, was alles im Krankenhaus gemacht wird und

was mit ihr geschieht. Er begleitet sie zu den vielen Untersu-

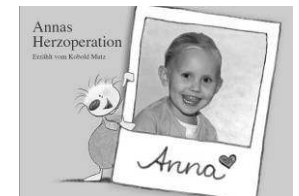
chungen und sogar während der Operation ist er bei ihr.

Das Buch ist eine Hilfe, das Kind auf eine Operation am Herzen vorzubereiten. Die Zeichnungen und die kindgerechte Sprache helfen Ängste abzubauen, in dem sie mit der Realität und der Fantasie spielen.

Passend zu der Geschichte von Annas Herzoperation gibt es ein Herztagebuch in dem das erlebte aufgeschrieben und Eintragungen von z.B. Ärzten, dem Pflegeteam oder von Freunden wie in einem „Freundebuch“ gemacht werden können.

Mit dem Herztagebuch können sich die Kinder während der Zeit im Krankenhaus aktiv mit der Herz-Operation auseinandersetzen. Jeder Schritt kann eingetragen oder durch Aufkleber die geschaffte Untersuchung für sich festgehalten werden. Die freien Flächen animieren zum Malen. Dazu gibt es ein Memoryspiel das erst noch ausgeschnitten werden will und ein Windrad zum selbst basteln.

Das Tagebuch wird somit eine ganz persönliche Erinnerung. Mit der Gestaltung werden krankheitsverarbeitende Aspekte gefördert.



## Gut informiert zur Herz-OP.

### Ein Wegbegleiter für Eltern herzkranker Kinder



Die Elternbroschüre „Gut informiert zur Herz-OP“ bietet in Ergänzung zum Arzt - Elterngespräch die Möglichkeit sich über die Abläufe des Klinikalltages und den Untersuchungen vor und nach der Operation zusätzlich zu informieren. Den Eltern werden Hilfen im Umgang mit der jeweiligen Situation angeboten. Für Eltern und Kinder ist es von großer Bedeutung, dass sie wissen, was sie erwartet. Die Publikation bereitet Kinder als auch Eltern einfühlsam auf die Operation vor. So wird Ängsten vorgebeugt und insbesondere Eltern fühlen sich sicherer und können beruhigend auf ihre Kinder einwirken.

#### Diese Materialien können beim:

Bundesverband Herzkranker Kinder, Kasinostrasse 84, 52066 Aachen oder unter [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de) im Internet kostenfrei angefordert werden.

## Aus dem Verein

### Zentrale Termine:

Themenwochenende ..... 2008 - vom 04.-06.04.2008 in Olpe.

Familienwoche ..... 2008 - vom 08.-15.11.2008 in Arendsee.

Die Einladungen und das Programm für beide Veranstaltungen folgen.

### Neuer Verein und Vorstand:

Der Übergang zum neuen Verein hat uns das Jahr über begleitet. Die Rückmeldungen waren äußerst positiv, so dass bisher über 90% der Mitglieder übergetreten sind. Somit werden sämtliche Aktivitäten ab dem kommenden Jahr vom neuen Verein übernommen.

Die letzte Vorstandssitzung fand vom 09.-11.11.2007 in Fulda statt. Neben wichtigen Punkten wie Themenwochenende und Familienwoche 2008 standen die Erstellung eines illustrierten Kinderbuches sowie der Aufbau eines Bücherpools für med. Fachliteratur als

neue Projekte auf dem Programm. Ebenso wurde die neue Homepage endgültig verabschiedet, und das Team wird in den nächsten Wochen seine Arbeit aufnehmen.

Am 10. Mai hatten wir einen Termin bei Eva Luise Köhler, der Frau des Bundespräsidenten. Frau Dr. Rauch und Herr Schmid konnten in einem einstündigen Gespräch unsere Organisation und die Anliegen unserer Familien darstellen. Frau Köhler, die Schirmherrin der ACHSE e.V. ist, war sehr interessiert und offen für unsere Arbeit.

### Kongresse:

Ein wichtiger Teil unserer Arbeit sind Kongresse und Tagungen der medizinischen und therapeutischen Fachwelt. Für das kommende Jahr haben wir die Teilnahme an folgenden Kongressen geplant.

25.-26.01.2008	wiss. Symposium Sprachtherapie und Mehrfachbehinderung der DGS in Karlsruhe
08.-10.04.2008	19. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft f. Humangenetik in Hannover
30.04.-04.05.2008	79. Jahrestagung der dt. Fachgesellschaft für Hals- Nasen- Ohrenheilkunde in Bonn
22.-25.05.2008	8. Europäischer Kongress d. Ergotherapeuten in Hamburg
22.-24.05.2008	37. dbl-Jahreskongress in Aachen
11.-14.09.2008	104. Jahrestagung d. DG f. Kinder- und Jugendheilkunde in München
25.-27.09.2008	Kongress der Deutschen Gesellschaft für Sprachheilkunde (DGS) in Cottbus
04.-07.10.2008	Jahrestagung der dt. Gesellschaft für pädiatrische Kardiologie in Ulm
15.-18.10.2008	REHACare Düsseldorf

Wer Interesse hat an einem Messetermin die Standcrew zu unterstützen meldet sich bitte bei Martina Wimmers (Tel: 0211/708911 e-mail: [martina.wimmers@kids-22q11.de](mailto:martina.wimmers@kids-22q11.de))

## Wissenschaftlicher Beirat:

Die diesjährige Beiratssitzung fand am 07. Juli in Würzburg statt.

Daran nahmen teil: die Beiratsmitglieder Frau PD Dr. Rauch (Humangenetik Uni Erlangen), Herr Prof. Sader (MKG-Chirurgie Uni Frankfurt), Herr Prof. Lesch (Psychiatrie Uni Würzburg) und Herr Prof. Streppel (HNO Köln). Als neue Mitglieder des Beirates wurde Herr Prof. Dörr und Herr Prof. Grünke vorgestellt. Herr Prof. Dörr von der Universitätsklinik Erlangen wird den Symptomkomplex pädiatrische Endokrinologie abdecken. Mit Herrn Prof. Grünke aus dem Department Heilpädagogik der Universität Köln bekommt der Beirat aktiven Zuwachs aus dem Bereich Lernförderung und Sonderpä-

dagogische Unterstützung.

Außerdem waren Frau Dr. Hey (Phoniatrie Uni Frankfurt), Frau Dr. Wegener (Linguistik Uni Frankfurt), Herr Dr. Romanos (Psychiatrie Uni Würzburg), sowie Stephan Schmid und Gudrun Fahrenholz anwesend.

Dem Bericht über die Vereinsaktivitäten von Herrn Schmid folgten Vorträge von Herrn Prof. Sader (Sprache) und Herrn Dr. Romanos (psychische Gesundheit) zum aktuellen Stand der medizinischen und wissenschaftlichen Arbeiten in den Kompetenzzentren.

Anschließend wurden verschiedene Projekte diskutiert. Der bereits veröffentlichten Syndrombeschreibung für Laien wird eine ausführliche, haupt-

sächlich auf Fachleute ausgerichtete und damit deutlich stärker medizinisch orientierte Übersicht der Symptomatiken erarbeitet.

Gleichzeitig werden die KiDS-22q11 med\_Hefte weiter ausgebaut. In Kürze erscheint ein Heft zum Thema Immunologie und weitere detaillierte Übersichten sind bereits auf dem Weg.

Weiterhin großes Augenmerk wird der Beirat auf Veröffentlichungen in verschiedenen Fachjournalen legen. Hierbei sollen auch die Ergebnisse jüngster

Arbeiten mit herangezogen werden.

Für das Jahr 2008 ist erstmals geplant einen wissenschaftlichen KiDS-22q11 Förderpreis auszuloben. Dieser wird dann jährlich an innovative Projekte im Einzugsbereich von KiDS-22q11 e.v. vergeben werden.

Die nächste Beiratssitzung am 27.-28. Juni 2008 findet in Frankfurt statt. Zentrales Thema wird dort ein breiter wissenschaftlicher Austausch unter den verschiedenen Fachbereichen sein.

#### Veröffentlichungen:

Nachdem das Projekt der familienorientierten Syndrombeschreibung abgeschlossen ist, arbeitet der Beirat an einer umfassenden Syndrombeschreibung für Fachleute. Diese wird voraussichtlich 2008 erscheinen.

### KiDS-22q11e.V.-Kompetenzzentren:

#### Psychische Gesundheit:

Über das Psychosomatische Projekt an der Universität Würzburg unter Leitung von Herrn Prof. Lesch gibt es in diesem Heft einen ausführlichen Zwischenbericht.

Für die Teilnahme an diesem Projekt genügt die Vorlage der Krankenversicherungskarte, eine Überweisung ist nicht erforderlich. Bei akuten Problemen oder Fragestellungen ist eine kurzfristige Terminvergabe möglich! Für Familien mit langer Anreise werden sogar eine kostenlose Übernachtung im klinikeigenen Pavillon in den Weinbergen sowie eine Fahrtkostenunterstützung angeboten.

Nähere Informationen unter [www.uni-wuerzburg.de/nervenklinik/psychobiologie/adhs.html](http://www.uni-wuerzburg.de/nervenklinik/psychobiologie/adhs.html) sowie bei der Telefon-Hotline: 0931-20177590 (Kinder und Jugendliche) oder 0931-20177800 (Erwachsene).

Anmeldung: Sekretariat Prof. K.P. Lesch: Frau J. Nicol  
Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie, Fuchsleinstr. 15, 97080 Würzburg  
Telefon: 0931-201 77600, Fax: 0931-201 77620, eMail: [kplesch@mail.uni-wuerzburg.de](mailto:kplesch@mail.uni-wuerzburg.de)

#### Sprache:

In diesem Heft finden Sie einen weiteren Bericht zum Thema Sprache, der aus der Fragebogenaktion des vergangenen Jahres resultiert.

Außerdem bietet auch dieses Kompetenzzentrum direkte Unterstützung z.B. bei Entscheidungen über bevorstehende sprachunterstützende Operationen oder Informationen und Tipps zur logopädischen Behandlung an.

Anmeldung: Sekretariat Prof. Robert Sader: Frau Liane Martin  
Universität Frankfurt/Main, Klinik für Mund-, Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie  
Theodor-Stern-Kai 7, 60596 Frankfurt, Tel.: 069 / 6301-5643, Fax: 069 /6301-5644,  
eMail: [liane.martin@kgu.de](mailto:liane.martin@kgu.de), [r.sader@em.uni-frankfurt.de](mailto:r.sader@em.uni-frankfurt.de)

#### Immunologie:

Unser Kompetenzzentrum Immunologie unter Leitung von Herrn Prof. Behloradsky im Dr. von Haunerschen Kinderspital München steht vor allem den Kinderärzten als Ansprechpartner z.B. bei Fragen zur Impfproblematik zur Verfügung:

Tel: 089/5160-3156.

#### Lernen:

An der Humanwissenschaftlichen Fakultät der Universität zu Köln wird im kommenden Jahr ein Kompetenzzentrum zum Thema Lernen und Lernförderung eingerichtet. Unter der Leitung von Herrn Prof. Matthias Grünke wird es Angebote zur differenzierten diagnostischen Abklärung der kognitiven Stärken und Schwächen betroffener Kinder sowie Möglichkeiten der Einzel- und Gruppenförderung geben. Näheres hierzu wird in Kürze folgen.

Kontaktdaten nach Eröffnung des Kompetenzzentrums!

### Aktuelles:

#### Aus den Regionen:

Das Regioleitertreffen 2008 findet vom 22. bis 24. Februar in Fulda statt.

Für die Aktiven aus den Regionalgruppen steht neben Erfahrungsaustausch und Gesprächstraining eine PC-Schulung auf dem Programm.

#### Landesgruppe Österreich:

Karin Hohenberger plant nach einem etwas ruhigen Jahr 2007 eine Faschingsveranstaltung in Linz. Ebenso sind Überlegungen für eine Wochenendveranstaltung zum Thema Schule ein Thema.

Ihre Mitstreiterin Sandra Braunreiter hat im Sommer ihr zweites Kind bekommen - herzlichen Glückwunsch..

#### Landesgruppe Schweiz:

Das Familientreffen in der Badwaldhütte vergangenen September war, auch wegen des guten Wetters, für alle ein tolles Erlebnis. Auch für 2008 ist unter anderem ein Familienwochenende Ende August in Planung. Wie immer kommt die Einladung, sobald ein Ereignis ansteht



**Regionalgruppe 1:**

Die Regionalgruppe hat unter der neuen Leitung von Elke Tischler in bestehender Tradition ein Familienwochenende in Thüle geplant - Termin 19.-21.09.2008.

Die Überlegung Stammtische in der Region durchzuführen hat auch Elke aufgegriffen. Wer Vorschläge hat, kann sich bei ihr melden.

**Regionalgruppe 2:**

Die Regionalgruppe hat unter der neuen Leitung von Elke Tischler in bestehender Tradition ein Familienwochenende in Thüle geplant - Termin 19.-21.09.2008.

Die Überlegung Stammtische in der Region durchzuführen hat auch Elke aufgegriffen. Wer Vorschläge hat, kann sich bei ihr melden

**Regionalgruppe 3 u. 6:**

In der Region wird es im Sommer neue Aktivitäten geben. Ein Freizeitwochenende ist in Vorbereitung.

Der KiDS-„Sprechtag“ in der Medizinischen Hochschule in Hannover kommt voraussichtlich im Herbst

**Regionalgruppe 4:**

Das erste Freizeitwochenende der Region fand im September statt. Die nächste Info-Veranstaltung im Herzzentrum Leipzig ist bereits für den 12.1.2008 geplant.

Außerdem finden unsere Stammtische in Dresden sowie Berlin wachsenden Zuspruch

**Regionalgruppe 5:**

Die Regionalgruppe 5 plant wie jedes Jahr ein Familienfreizeit-Wochenende auf dem Höingshof und hat daher den Termin bereits fest gemacht - 29.-31.08.2008.

Nachdem Anfang des Jahres 2008 das Kompetenzzentrum Lernen an den Start gehen wird, gibt es hierzu eine Auftaktveranstaltung an der Uni Köln.

**Regionalgruppe 7 und 8:**

Der Besuch im Berufsbildungswerk Hessen-Süd war für alle Beteiligten ein interessanter Einblick in die Möglichkeiten der beruflichen Ausbildung. 6 Familien nahmen daran teil.

Für 2008 findet ein Stammtisch am 18.01. in Hanau statt. Andrea Kraft baut wieder auf eine rege Beteiligung - die weiteren Aktivitäten für 2008 werden dann geplant

**Regionalgruppe 9:**

Mitte September fand bereits zum 5. Male der Wendlerhof statt. Wegen der guten Resonanz und begrenzter Bettenzahl mussten diesmal leider ein paar Familien zuhause bleiben. Der Wendlerhof wird auf alle Fälle nächstes Jahr wieder stattfinden und zwar vom 02.-05.10.

Die geplanten Stammtische konnten zwecks mangelndem Interesses nicht durchgeführt werden.

Vorschau: Im April 2008 findet in Landshut zusammen mit einer anderen Kinder-Selbsthilfegruppe eine Infoveranstaltung zum Thema "Schule und Behinderung" statt. Dazu gibt's noch eine gesonderte Einladung.

**Regionalgruppe 10:**

Im Januar / Februar sind in der Regionalgruppe einige Stammtische geplant. Wer Interesse hat kann sich gerne bei Stephan Schmid melden.

Das vergangene Freizeitwochenende auf dem Vaihinger Hof war sehr gut besucht. Auch für 2008 ist bereits wieder ein Wochenende am 17. - 19.10.2008 geplant.

**Jugendgruppe:**

Beim ersten Jugendcamp von KiDS-22q11 e.v. waren 20 Jugendliche mit dabei. Eindrücke kommen aus dem Bericht weiter vorne im Heft. Auch für 2008 plant die Jugendgruppe verschiedene Aktivitäten, z.B. im Rahmen des Themenwochenendes in Olpe sowie der Familienwoche im November

**unser Beirat**

Dr. med. Ursula Sauer  
Kinderkardiologin, München

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

Prof. Dr. Harald Bode  
Sozialpädiatrisches Zentrum  
Universitätskliniken Ulm

PD. Dr. Anita Rauch  
Humangenetikerin  
Universitätskliniken Erlangen

Prof. Dr. Klaus Peter Lesch  
Leitender Oberarzt  
Klinik f. Psychiatrie u. Psychotherapie,  
Universität Würzburg

Prof. Dr. Dr. med. Michael Streppel  
Hals-Nasen-Ohren Klinik  
Universität Köln

Prof. Dr. med. Dr. dent. Robert Sader  
Klinik und Poliklinik für Kiefer- und  
plastische Gesichtschirurgie  
Universität Frankfurt

Prof, Dr. Stephan Ehl  
Abteilung Immunologie am Zentrum für  
Kinderheilkunde und Jugendmedizin  
Universität Freiburg

Prof. Dr. Helmut-Günther Dörr  
Abteilung Kinder-Endokrinologie  
Universitätskliniken Erlangen  
-Kinderklinik

**Kontaktadressen**

Jugendgruppe:	
<b>Sonja Kühling</b> Bergstr. 5 49377 Holtrup / Langförden Tel: (0 44 47) 378 eMail: Sonja.Kuehling@KiDS-22q11.de	<b>Michael Schröter</b> Am Fuchsberg 06188 Landsberg Tel: (03 46 02) 23 600 e-Mail: Michael.Schroeter@KiDS-22q11.de
Medizin:	Redaktion:
<b>Gudrun Fahrenholz</b> Fürsterberg 7 21244 Buchholz i.d.N. Tel.: (0 41 81) 99 05 759 e-Mail: Gudrun.Fahrenholz@KiDS-22q11.de	<b>Susanne Adolphi</b> Elbvilkenweg 5a 01139 Dresden Tel: (03 51) 84 715 56 e-Mail: Susanne.Adolphi@KiDS-22q11.de

## Regionalgruppen

Regionalgruppe 1: PLZ: (17... - 19...); (23... - 25...)
N.N
Regionalgruppe 2: PLZ: (20... - 22...); (26... - 28...); 49...
<b>Elke Tischler</b> Küfergasse 9 49434 Neuenkirchen Tel.: (0 54 93) 99 60 34 e-Mail: Elke.Tischler@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 3: PLZ (29... - 33...); 38...
<b>Kerstin Lange</b> Lüneburger Str. 33 31275 Lehrte Tel: (0 51 75) 93 24 28 e-Mail: Kerstin.Lange@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 4: PLZ (01... - 16...); 39...
<b>Susanne Adolphi</b> Elbwillenweg 5a 01139 Dresden Tel: (03 51) 84 715 56 e-Mail: Susanne.Adolphi@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 5: PLZ (40... - 48...); (50... - 54...); (56... - 59...)
<b>Vera Lange</b> Hameler Weg 32 51109 Köln Tel: (02 21) 98 42 77 5 Fax: 84 50 90 e-Mail: Vera.Lange@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 6: PLZ (34... - 37...); 99...
<b>Christina Lang</b> An der Kippe 34582 Borken Tel: (0 56 82) 73 89 21 e-Mail: Christina.Lang@KiDS-22q11.de

Regionalgruppe 7: PLZ (60... - 65...)
<b>Andrea Kraft</b> Albrecht-Dürer-Str.7 63456 Hanau Tel: (0 61 81) 65 92 65 - Fax: 96 60 33 e-Mail: Andrea.Kraft@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 8: PLZ 55...; (66... - 69...)
<b>Viola Kirschke-Deck</b> Silvanerweg 9 67487 Maikammer Tel: (0 63 21) 95 030 e-Mail: Viola.Kirschke-Deck@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 9: PLZ (80... - 86...); (90... - 98...)
<b>Roswitha Geckeler</b> Kirchweg 15 84092 Bayerbach Tel: (0 87 74) 91 03 26 Fax: 91 03 24 e-Mail: Roswitha.Geckeler@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 10: PLZ (70... - 79...); (87... - 89...)
<b>Stephan Schmid</b> Blumenweg 2 87448 Waltenhofen Tel: (0 83 79) 72 88 0 Fax: 72 88 44 e-Mail: Stephan.Schmid@KiDS-22q11.de
Landesgruppe AT: Österreich
<b>Karin Hohenberger</b> Heustrasse 50/4 4320 Perg Tel: 0 72 62) 53 413 e-Mail: Karin.Hohenberger@KiDS-22q11.at
Landesgruppe CH: Schweiz
<b>Beatrice Schaller Günter</b> Paradisli 3 6017 Ruswil Tel: (0 41) 49 52 719 e-Mail: Beatrice.Schaller@KiDS-22q11.ch

## Impressum

KiDS-22q11 - Info erscheint 2 mal pro Jahr und wird herausgegeben vom Verein Kinder mit DeletionsSyndrom 22q11 (KiDS-22q11) e.v.

Blumenweg 2 - 87448 Waltenhofen - DEUTSCHLAND

ISSN: 1863-1568

Gemeinnützig anerkannt Finanzamt Kempten, StNr. 109/50677

Vereinsregister AG Kempten (Allgäu) VR 200148

Telefon: 08379 - 72 88 0,

Fax: 0700 - k i d s 2 2 q 1 1 (0,12 €/min)

0700 - 5 4 3 7 2 2 7 1 1

Die Fachbeiträge entsprechen nicht unbedingt der Meinung des Vereins. Für ihren Inhalt ist ausschließlich der Autor verantwortlich.

Behandlungsanleitungen und Dosierungen sind vom Benutzer auf ihre Richtigkeit zu überprüfen und fallen außerhalb der Verantwortung des Vereinsvorstandes bzw. der Redaktion.

Nachdruck, auch auszugsweise, nur mit ausdrücklicher Genehmigung des Herausgebers.

Gesamtleitung: ..... Stephan Schmid

Layout: ..... Ulrich Geckeler

Redaktion: ..... Susanne Adolphi  
Uwe Zillmann

Druck: ..... Druckerei Klanikow  
www.dsk-druck.de

Heft 15..... Dezember 2007

Auflage: ..... 1400 Exemplare

## wer macht was:

Vorstand.....Hr. Stephan Schmid

Schatzmeister / Kassenwart ..... Fr. Kerstin Lange

Schriftführer ..... Fr. Roswitha Geckeler

Beisitzer: ..... Fr. Martina Wimmers

Mitgliederverwaltung ..... Hr. Ulrich Geckeler

Presse / Öffentlichkeitsarbeit ..... Hr. Stephan Schmid

Redaktion ..... Fr. Susanne Adolphi, Uwe Zillmann

Jugendgruppe..... Fr. Sonja Kühling / Michael Schröter

Messeplanung.....Fr. Martina Wimmers

Kontakt zum Beirat ..... Fr. Gudrun Fahrenholz

Kontakt zu Selbsthilfeverbänden / Dachorganisationen ..... Hr. Stephan Schmid

Betreuung der Homepage ..... Hr. Ulrich Geckeler

## KiDS-22q11 - Jugendseiten

(die speziellen Seiten zum Raustrennen und Schmökern!)

### Unser Highlight des Jahres - 1. KiDS-Jugendcamp

Für alle die dabei waren zur schönen Erinnerung und für alle anderen zum „Appetit“ holen.

Eine Woche gemeinsame Freizeit - Endlich mal richtig viel Zeit für die „alten“ KiDS-Freunde, aber auch Zeit, neue Freunde zu finden, tolle Aktionen zu erleben, ... solche oder ähnliche Gedanken werden wohl vielen durch den Kopf gegangen sein. Endlich saßen wir in den Zügen, die uns aus allen Himmelsrichtungen an einen Ort brachten: Fulda Hbf.

Dort gab es lauten Jubel für jedes bekannte Gesicht! Gemeinsam ging's dann mit dem Bus weiter zum Ziel.

Kurz die „Technischen Daten“:

- Wann? - 26. Juli bis 2. August 2007;
- Wo? - Kolping-Feriendorf Herbstein (30km westl. von Fulda, Naturpark Hoher Vogelsberg);
- Wer? - 19 jugendliche Betroffene; Geschwister und 10 Betreuer.



Indianerort und Sportplatz, schauten wir in all die vielen Räume des Hauptgebäudes, natürlich mit Tischtennis, Billard und Kicker...

Nach Eroberung der „coolen“ Bungalows und ersten Entdeckungen des Geländes, trafen wir uns alle zur Kennenlernrunde - nicht ganz einfach, waren doch viele neue Gesichter dabei. Doch schon am Abend hatten sich die ersten Grüppchen gefunden, saßen auf den Schaukeln, spielten Karten, quatschten pausenlos oder fütterten das Lagerfeuer.

Am nächsten Tag hatten wir „straffes Programm“ und teilten uns in 3 Gruppen. Neben der Erkundung des gesamten Geländes mit



Die zweite Gruppe nahm gleich die hauseigene Töpferwerkstatt in Beschlag. Dort konnte jeder seinen Vorstellungen mit eigenen Fingern Form verleihen oder auch viele tolle Ideen und Hinweise bekommen. Der hauseigene Brennofen garantierte, dass die kleinen und großen Kunstwerke noch in der Woche reisefertig gemacht werden konnten.



Das unbestrittene Highlight war jedoch Wolfgang's Trommel-Workshop, seine besondere Mischung aus Entspannungsrounden, Konzentrationsübungen und gemeinsamem Musizieren. Dabei hatte jeder eine Trommel vor sich und Wolfgang's wunderbare Art, zu wirklich allen einen persönlichen Draht zu spannen, faszinierte uns. Es ermöglichte, dass jeder sich einbringen und ausprobieren konnte.

Schnell war der Abend heran und schon saßen wir wieder in der Runde, versuchten uns (mit unterschiedlichem Erfolg) an Knüppelkuchen und Lagerfeuermusik. Vorher wurde kräftige Indianerbemalung aufgetragen!



Der Samstag wurde ganz spontan zum Harry Potter Tag. Eine Theateraufführung sollte es sein - die Ideen und Wünsche kamen ganz allein von Euch! Dann ging es los, Kostüme und Zauberstöcke basteln, aus den vielen Szenenwünschen ein „Drehbuch“ erarbeiten, die akrobatische Bühnenshow entwickeln, proben, Generalprobe und schließlich die abendliche Aufführung mit eigener musikalischer Unterstützung - ein echter Höhepunkt unserer Woche

Parallel dazu sendeten wir immer ängstlichere Blicke zum Regenradar, denn der Sonntag sollte doch unser Kanutag werden. Dann war die Hoffnung auf Sonnenstrahlen endgültig verflogen und wir schwenkten um auf den Besuch der nahe gelegenen Reithalle. Dort hatten wir alle unseren Spaß, auch weil die therapeutische Reitlehrerin uns mit vielen Gruppenspielen immer in Bewegung hielt.



Abends luden die Musiker unter uns mit schon an Tradition grenzender Selbstverständlichkeit zum Konzert. Diesmal wurden wir in der Kirche des Feriendorfes durch ein langes Programm von 7 Interpreten geführt. Viel Applaus und staunende Gesichter belohnten die Künstler!



Den Montag begannen wir mit einer kleinen Erlebniswanderung durch die angrenzenden Wälder, zwischendurch das eine oder andere Vertrauens- bzw. Gruppenspiel. Da führten wir uns gegenseitig mit geschlossenen Augen querfeldein durch den Wald, sortierten uns auf einem dicken Baumstamm stehend der Größe nach, ohne den Boden zu berühren ... oder wer erinnert sich nicht gern an das Gefühl auf Händen getragen zu werden?

Am Nachmittag ging's in die Kinderakademie nach Fulda. Diese große Sammlung an Experimenten wollte doch ausprobiert, bereits Bekanntes wiederentdeckt werden. Doch das Beeindruckendste war sicher das begehbare Herz, ein 5m hohes sehr anschauliches Modell, bei dem wir mit viel Spaß alle Herzkammern durchsteigen konnten. Der Museumsshop musste uns dann noch den Stadtbummel ersetzen, welcher den Wetterkapriolen zum Opfer gefallen war.

Ja und am Dienstag ermöglichte uns Petrus endlich unsere Kanutour auf der Fulda, einem sich durch Wiesen schlängelnden Fluss, schön gesäumt von vielen Bäumen. Zu dritt oder viert in den Kanadiern, seicht dahin gleitend oder mit Bugwelle beim Aufholen - jetzt war Zusammenarbeit angesagt!



Nach einem guten Stück Paddeln und dem zweiten Umtragen aller Boote erzwang sich der Hunger beizeiten die Lunchpakete. Frisch gestärkt nahmen wir wieder flott Fahrt auf, bis unsere Reise von einem im Flusslauf liegenden Baum



jäh unterbrochen wurde. Eins der Boote kam dem Stamm zu nahe, schöpfte Wasser und kurz entschlossen tauschten die drei Paddler das schwankende Boot gegen den fest im Wasser stehenden Baum ein. Nass von Kopf bis Fuß waren wir sehr froh über unser Begleitfahrzeug. So ging es dann auf der Straße schnell ins Hofgut Rimbach - direkt an den wärmenden Kamin des Rittersaals oder noch Sonne tanken in die Liegestühle auf dem Hof oder auf die Pferdekoppel oder einfach direkt an Teller und Glas ... „Darf es noch eine frische Waffel sein?“ - die reinste Verwöhnung und Entspannung nach dieser turbulenten Aktion.

Am Mittwoch krochen die Vorböten der Abreise langsam in unsere Bungalows. Eifrig Absprachen treffen, alles zusammentragen und Taschen packen. Schnell war der Vormittag um und dabei schien die Sonne so schön...bestes Wetter für eine Schnitzeljagd nach der Schatztruhe von Captain Hook. Natürlich gab es auch wieder einige „Einlagen“, die gute Zusammenarbeit und wache Sinne erforderten. Es war nicht leicht, aber zum Schluss hatten alle Gruppen ihren Schatz geborgen.

Pünktlich zum großen Pfannkuchenfest der wirklich hervorragenden Küche, waren wir alle wieder zusammen, schließlich wollte doch keiner das große Buffet und die Leckereien direkt aus der Pfanne verpassen - einfach Essen und Trinken bis zum Abwinken!

Dann war er da, der letzte Abend. Noch einmal setzten wir uns ums Feuer, zauberten echten Kesselgulasch und ließen die Tage Revue passieren. Ja, eine wirklich ereignisreiche Woche lag hinter uns. Zeit in der wir uns gefunden, Gemeinsames erlebt hatten. Jeder nahm einen Sack voller



schöner Erinnerungen mit nach Hause, mancher sogar ein liebevoll gestaltetes Tagebuch und alle waren wir uns einig: Es war eine wirklich tolle Woche!



Vielen Dank an dieser Stelle an all die fleißigen Hände und rauchenden Köpfe, die diese Freizeit ermöglicht und gestaltet haben und ganz besonderen Dank an unsere externen Betreuerinnen, die mit ihrem unerschöpflichen Ideenreichtum und Engagement dieser Woche Farbe und Glanz gaben!!!

Eure Jugendgruppe



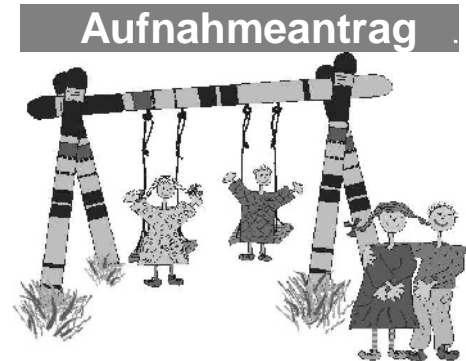
KiDS-22q11 e.V. ist ein junger Verein, der von allen Beteiligten ehrenamtlich geführt wird. Neben den Erfahrungen unserer Eltern

und Kinder, werden wir durch einen medizinischen Beirat, dem namhafte Kapazitäten der Medizin angehören, unterstützt.

Bankverbindung / Spendenkonto  
Dresdner Bank Kempten  
BLZ: 733 800 04  
Kto: 22 22 00 000  
Spenden sind steuerlich absetzbar

----- " bitte hier abtrennen (für Fensterbrief DIN C6 lang) -----

**KiDS-22q11** e.V.



KiDS-22q11 e.V.

Blumenweg 2  
D-87448 Waltenhofen

home: <http://www.kids-22q11.de>

E-mail: [info@kids-22q11.de](mailto:info@kids-22q11.de)

Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 22 00 000

Gemeinnützig anerkannt in Deutschland vom Finanzamt Kempten, StNr. 109/50677  
Vereinsregister AG Kempten (Allgäu) VR 200148

