

KiDS-22q11 e.V.

Info

Heft 13

In dieser Ausgabe:

Pädiatrische Dysphagiezentrum Darmstädter Kinderkliniken:

ein Angebot für Kinder mit Schluckstörungen und deren Eltern -
Die Rolle von PÄDY im KiDS-22q11 e.V. - Kompetenzzentrum Sprache -

Elternbericht:

Finger-Feeding (Finger-Füttern) -
Essen aber wie? - Sonden-Entwöhnung-

Das Castillo Morales Konzept

Vorstellung des wissenschaftlichen Beirats:

Frau Privatdozentin Dr. med. Anita Rauch -

Rehaklinik Werscherberg:

Infoveranstaltung -
Erfahrungsberichte -

Serie Sozialrecht:

Neuregelungen bei der Pflegeversicherung ab September 2006 -

Kongress:

europäischer Deletionssyndrom 22q11 Kongress -

Aus den Regionalgruppen

Vorstellung der Aktiven:

Christina Lang (R6) -

Infos aus dem Verein



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

ist ein junger Selbsthilfeverein, der sich für die Unterstützung von Kindern und Jugendlichen 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.

Das DiGeorge-Syndrom tritt bei ca. jeder 4000. Geburt auf¹. 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 verhütet 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.

Aus diesem Grund bietet Ihnen der Verein folgendes:

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



KiDS-22q11 e.V.

¹ med. Genetik LMU, München

Sehr geehrte Leserin, sehr geehrter Leser!

Mit dem bisher umfangreichsten Angebot, der Familienwoche, geht dieses sehr aktive Jahr zu Ende.

Eine Woche mit neuen und alten Freunden, vielen interessanten Aktivitäten und jeder Menge Spaß. Ihre Resonanz zeigt uns - das muss wiederholt werden - und es wird!

Auch das Jugendprogramm im Rahmen der Familienwoche war spannend und abwechslungsreich. Fast 20 Jugendliche waren mit dabei.

Gleichzeitig hatten wir dieses Jahr in den Regionen eine Vielzahl, auch völlig unterschiedlicher, Veranstaltungen für die Sie sich sehr interessiert haben. Dabei wurde eines völlig klar: Mit dem übergreifenden Thema Schule und Ausbildung ist ein andauernde zentrale Fragestellung verbunden, die gerade auch in den derzeit sehr im Umbruch befindlichen Schulsystemen für unsere Kinder im Mittelpunkt steht.

Daher wird es auch im nächsten Jahr verstärkt Angebote und Informationen gerade zur Ausbildung und Beschäftigungsmöglichkeiten geben, von denen Sie für Ihre Entscheidungen profitieren sollen.

Auch von der Schule werden wir uns nicht abwenden, sondern verstärkt an Möglichkeiten arbeiten für unsere Kinder das Optimalere zu erreichen zu können. Eltern, Pädagogen, Behandler und auch Entscheidungsträger sind gefordert aus Gutem mehr zu machen.

Wieder mal hatten wir Sie mit einem Fragebogen (zum Thema Sprache) aufgefordert unsere wissenschaftlichen Aktivitäten zu unterstützen. Ihre Bereitschaft ist ungebrochen - 119 eingesandte Bögen - das ist einfach nur Spitze! In der Rubrik Beirat / Kompetenzzentren finden sie näheres hierzu.

Gerade auch durch Ihre Unterstützung eröffnen sich für KiDS-22q11 e.V. und seine Kompetenzzentren viele neue Wege und Möglichkeiten wichtige Erfahrungen über die Vielschichtigkeit des Deletionssyndroms 22q11 zu erlangen.



Stephan Schmid, 1. Vorstand

Auch konnten wir vor einigen Wochen mit Herrn Prof. Dr. Helmuth-Günther Dörr von der Universitätskinderklinik Erlangen, einen erfahrenen Endokrinologen für unseren medizinischen Beirat gewinnen.

Wir würden uns freuen, wenn die Bereitschaft und das Interesse von Medizinerinnen und Wissenschaftlern mit KiDS-22q11 e.V. aktiv zusammenzuarbeiten weiterhin anhält und wir noch weitere Kapazitäten für unsere gemeinsame Sache gewinnen können. Im Juli hatten wir die Möglichkeit zu erfahren wie aktiv Medizin und Forschung im internationalen Umfeld mit DS22q11 umgeht. Elterninformation und aktive Kooperation erlauben noch viele Entwicklungsmöglichkeiten.

Aber der Blick geht nach vorn und das neue Jahr bringt sicher wieder neue interessante Aktivitäten mit.

Ganz wesentlich sind im kommenden Jahr die Neuwahlen des Vorstandes. Bleiben Sie aktiv - wählen Sie!

Wie bereits angekündigt wird die Jugendgruppe mit einem verstärkten Team ab Januar starten. Der Ideenkoffer ist voll und unsere Aktiven freuen sich auf Ihre Kontakte und Anregungen.

Aber auch sonst leben wir sehr intensiv von Ihren Anregungen und Feedback. Sagen Sie uns was Ihnen wichtig ist - wir kümmern uns.

Neben Stammtischen und den von ihnen immer zahlreicher besuchten Familienrunden wird es auch wieder eine Vielzahl an Regionalveranstaltungen geben die Möglichkeit zu Information und Austausch bieten.

Eine Mutter sagte die Tage zu mir:

Zu erleben, dass es vielen Mit-Familien ähnlich geht, ist auf eine Art stärkend, nämlich in dem Sinne: Gemeinsam sind wir stark!

Genau die Stärke und Kraft wünsche ich Ihnen - und dazu Momente um loszulassen, zu entspannen und neue Energien zu tanken.

Herzlichst
Stephan Schmid
1. Vorsitzender

Spenden Sie - helfen Sie

Deutschland: Dresdner Bank Kempten - BLZ: 733 800 04 - Kto: 22 66 77 500

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

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

PÄDY - Das Pädiatrische Dysphagiezentrum der Darmstädter Kinderkliniken Prinzessin Margaret: ein Angebot für Kinder mit Schluckstörungen und deren Eltern:

Jeder weiß, dass Essen und Trinken nicht nur lebensnotwendig sind, sondern auch Genuss und Lebensfreude bedeuten. Dieser Genuss bleibt behinderten Kindern mit Schluckstörung verwehrt, wenn Eltern und Therapeuten Angst vor Aspiration haben, weil die Gelegenheit zur Diagnostik fehlt. Die Darmstädter Kinderkliniken Prinzessin Margaret optimieren durch das im Oktober 2004 eröffnete Pädiatrische Dysphagiezentrum (Zentrum für Kinder mit Schluckstörungen) die Versorgung von Kindern mit Schluckstörungen.

Lungenfachärzte, Kinderneurologen und Schlucktherapeuten arbeiten bei der Versorgung der kleinen Patienten eng zusammen. Nach der Diagnostik werden die Eltern in den besonderen Maßnahmen im Umgang mit der Schluckstörung angeleitet. Durch Aufklärung wird die Angst vor dem Füttern genommen. Es wird Kontakt zu wohnortnahen Behandlern hergestellt, um die langfristige Therapie zu gewährleisten. Die Dauer des Klinikaufenthaltes kann dadurch für Kind und Eltern auf ein Minimum reduziert werden.

Mit diesem Angebot ist das Pädiatrische Dysphagiezentrum einzigartig in seiner Konzeption in Deutschland.

Das Konzept beinhaltet eine klinisch-therapeutische und eine ausführliche

videoendoskopische Schluckdiagnostik. Es folgt eine auf die Fähigkeiten des Kindes angepasste intensive Therapiewoche. Die Eltern werden in aller Ruhe im Umgang mit der Schluckstörung und den erforderlichen kompensatorischen Maßnahmen angeleitet. Die weiterbehandelnden Therapeuten erhalten eine Übergabe, um die rehabilitative Therapie wohnortnah weiterführen zu können.

Zielgruppe sind alle Kinder mit Ess- und Schluckstörungen, bei denen bislang die apparative Diagnostik fehlt, um eine zielgerichtete, effiziente Therapie durchführen zu können. Das Konzept des Pädiatrischen Dysphagiezentrums ist in Anlehnung an die Leitlinien für Neurogene Dysphagien 2003 der DGNKN erstellt worden. Ein weiteres Ziel ist der Aufbau eines bundesweiten Netzwerks für pädiatrische Dysphagien.

Dysphagien (medizinisch für Schluckstörungen) können zum Beispiel bei Kindern mit einer angeborenen Behinderung, nach einem Schädel-Hirn-Trauma, nach Hirnhautentzündung oder nach Entfernung eines Hirntumors vorkommen.

Wenn der beim Schlucken lebenserhaltende Verschluss der Luftröhre nicht mehr funktioniert und das Essen zum Gesundheitsrisiko wird, müssen sie

über eine Magensonde ernährt werden. Durch einen gestörten Schluckvorgang ist die Gefahr, dass Nahrung oder Flüssigkeit in die Lunge kommt (auch Aspiration genannt) sehr groß, daraus ergibt sich ein enorm hohes Risiko für Lungenentzündungen, spastische Bronchitiden oder Lungenvernarbungen. Viele niedergelassene Therapeuten schrecken allerdings vor der Behandlung von Kindern mit Schluckstörungen zurück, wenn es keine umfangreiche Diagnostik gibt. Ohne eine genaue Schluckuntersuchung kann weder das Risiko einer Aspiration eingeschätzt noch eine gezielte Therapie durchgeführt werden.

Symptome einer Schluckstörung sind:

- Husten bei oder nach dem Essen/Trinken
- Gurgelnde Stimme oder "Verschleimung" der Atmung bei oder nach dem Essen/Trinken
- Unkontrollierter Speichelfluss
- Fremdkörpergefühl
- Häufige Infekte
- Ablehnen der Nahrungsaufnahme
- Angst vor der Nahrungsaufnahme
- Sensibilitätsstörung
- Reflux
- Dysarthrie

Achtung: Kein Husten beim Essen und Trinken ist keine Garantie für einen gesunden Schluckablauf!!!

Bei Kindern mit einer schweren Schluckstörung ist häufig der schützende Hustenreflex nicht oder nur sehr schwach vorhanden. Dabei kann es ungehindert zum Eindringen von Nahrung oder Flüssigkeiten in die Lunge kommen. Diese Art von Verschlucken wird **stille Aspiration** genannt. Sie ist besonders gefährlich, da sich daraus sehr schnell eine Lungenentzündung entwickeln kann, sie ist für den Laien nicht immer erkennbar. Das Risiko einer stillen Aspiration kann nur durch eine apparative Diagnostik genau bewertet werden.

Die Einschätzung des Aspirationsrisikos ist extrem schwierig. Häufig werden die einzelnen klinischen Anzeichen isoliert gesehen und symptomatisch behandelt. Erst wenn der Gesamtkontext betrachtet wird, kann der Zusammenhang mit einer dysphagiebedingten Aspiration entstehen.

Diagnostik:

Die klinische Diagnostik wird im Tandem von Kinderneurologen und Schlucktherapeutin durchgeführt. Sie beinhaltet eine ausführliche Erhebung der Anamnese und des Krankheitsbildes. Unter Berücksichtigung der Ausgangsstellung und Rumpftonisierung des Kindes wird eine Ruhebeobachtung und Funktionsprüfung der orofazialen Funktionen erhoben. Anschließend folgt eine standardisierte Konsistenzprüfung, beginnend mit einem Teelöffel-schluck übergehend zu einem Becherschluck.

Ein ausführlicher klinischer Befund ermöglicht eine kompetente Beurteilung der oralen Phase (im Mund) des Schluckvorgangs, jedoch nur eine grobe Einschätzung der pharyngealen Phase (im Rachen), so dass eine stille Aspiration nicht ausgeschlossen werden kann und eine apparative Diagnostik den klinischen Befund ergänzen muss, bevor gezielte und effektive Behandlungsmaßnahmen geplant und durchgeführt werden können.

Mit einer apparativen Schluckdiagnostik (Videoendoskopie oder Videofluoroskopie) kann objektiv die Aspirationswahrscheinlichkeit beurteilt werden. Die Diagnostik sollte primär die Frage beantworten, warum, wann, wieviel und bei welcher Konsistenz aspiriert wird.

Gezielte Therapie:

Therapeutische Interventionen bei Patienten mit Schluckstörungen:

1. **Kompensatorisch** wird das Schlucken sofort sicherer und effektiver, ohne dabei die Ursache der Schluckstörung zu verändern, zum Beispiel durch:
 - Position: Stabilisierung der Rumpfposition im Sitz

- Hilfsmittel zur Erleichterung der Nahrungsaufnahme
- Kostform: Konsistenzanpassung, z.B.: angedickte Getränke
- Volumen: Bolus- / Portionsvolumen wird angepasst
- Mixtur, z. B.: Vermeiden von Mischkonsistenzen
- Schluckmanöver oder Anpassung der Schluckhäufigkeit

2. Die **rehabilitativen** Maßnahmen haben das Ziel, langfristig die Ursache der Schluckstörung zu verändern und ein normales Schlucken anzubahnen.

- Tonusnormalisierung: Verbesserung der Körperhaltung, eine gute Rumpfstabilität und -mobilität bilden die Basis für synchrone Bewegungen der Gesichts und Halsmuskulatur.
- FDT (Funktionelle Dysphagie Therapie): Gezielte funktionelle Therapie im Bereich des Schluckapparates
- Verbesserung der Sensibilität im Orofazialen Komplex, Eisstimulation.

Die Rolle von PÄDY im KiDS-22q11 e.v. - Kompetenzzentrum Sprache:

„Im Kompetenzzentrum Sprache haben wir die Aufgabe übernommen, Diagnostik, Beratung und Behandlung von Ess- und Schluckstörungen durchzuführen. Im Rahmen der geplanten Studie wollen wir analysieren, warum

22q11-Kinder in den ersten 2 Lebensjahren massive Essprobleme haben. Unsere Erfahrungen mit dieser speziellen Patientengruppe sind leider noch nicht sehr ausgeprägt, wir verfügen aber über umfassende Erfahrungen

bei Kindern mit Ess- und Schluckstörungen aller Altersklassen mit den unterschiedlichsten Störungsbildern. Für Kinder mit Deletion 22q11 können wir anbieten, Symptome gründlich zu analysieren und gemeinsam mit den Eltern eine ganzheitliche Problemlösung zu erarbeiten. Unser Angebot umfasst derzeit klinische und instrumentelle

Diagnostik von Ess- und Schluckproblemen, intensive Therapiewochen, sowie Ernährungsberatung und bei Bedarf familientherapeutische Unterstützung. Außerdem führen wir Sondenentwöhnung in Anlehnung an das Grazer-Modell durch.“ (Sophie Müller-Wolff, Leiterin PÄDY)

Anmeldung im Pädiatrischen Dysphagiezentrum:

Tel.: 06151 / 402-3138, Fax: 402-3019, eMail: dysphagiezentrum@kinderkliniken.de

Ansprechpartnerin: Frau Sophie Müller-Wolff

(Ergotherapeutin, Castillo-Morales-, Bobath-, Affolter- und FOTT-Therapeutin)

Dieser Text basiert auf der Internetpräsenz des Dysphagiezentrums

(www.kinderkliniken.de/klinik/fachgebiete/l.html) von Dr. Angela Polanowski und Jan Tränkner sowie Auskunft von Frau Müller-Wolff

Finger-Feeding (Finger-Füttern)

Unsere Linda wurde am 25. Juni 2004 geboren, 11 Tage nach Termin, 3350 g, 52 cm. Wir waren glücklich darüber, dass wir unser Töchterchen endlich im Arm halten konnten. Doch schon im Kreißsaal hieß es, da sei eine kleine Kerbe im Gaumen. Im ersten Moment dachte ich - noch schwebend in meinem Glück - das verwächst sich bestimmt noch. Dann die kurze Episode während des Wartens auf den Kinderarzt, in der Linda plötzlich kreidebleich wurde... ich verschwieg und verdrängte sie schnell wieder.

Der Kinderarzt erklärte uns dann, dass es sich bei Lindas „Kerbe“ um eine Gaumensegelspalte handelt - kein akuter Handlungsbedarf. Da wir eine ambulante Geburt wünschten, wurden freundlicher- und erstaunlicherweise

alle Hebel in Gang gesetzt, um Linda an diesem Freitag noch einem Spezialisten vorstellen zu können. So fuhren wir



Finger-Feeding (Finger-Füttern)

zwei Stunden später zur Spaltsprechstunde in die Uniklinik Dresden. Die Oberärztin schaute sich Linda an, gab uns Informationen über die notwendige Operation und darüber, dass es Trinkprobleme geben könnte, und man dann einen speziellen Flaschenaufsatz (den

so genannten Haberman-Sauger) verwenden sollte. Naiv dachte ich weiterhin - bei unserem Kind wird es bestimmt keine Probleme geben.

Im weiteren Tagesverlauf wurde noch Ultraschall von Kopf bis Fuß durchgeführt. Alles o.B., nur beim Herzen hieß es, dass die Werte nicht ganz in Ordnung seien, was vielleicht aber noch mit der Kreislaufumstellung nach Geburt zusammenhänge, kurzfristige Kontrolle notwendig.

Es ließ uns keiner wirklich gerne gehen, aber wir wollten trotz allem nach Hause, und unsere Nachsorgehebamme war informiert und einverstanden.

Mit dem Stillen lief es dann tatsächlich nicht so toll. Linda schien das Saugen schwer zu fallen, sie nuckelte lange an der Brust und schlief zwischendurch immer wieder ein. Ich versuchte es mit Stillhütchen, da war immer Milch drin, also dachte ich, Linda würde sicher auch trinken. Uns war nur unklar, warum sie nach einer Stunde „Trinken“ immer noch unruhig war.

Am 3. Tag wog sie 3100 g, am 5. Tag 2900 g, und als die Windel dann trocken blieb, schlugen bei uns endlich die Alarmglocken. Ich begann mit der Handpumpe einer Freundin abzapfen und Linda etwas mit dem Löffel zu geben. Wir probierten auch ein normales Milchfläschchen aus, aber da bekam sie gar nichts raus, auch nach Lochvergrößerung nicht. Am 6. Tag ließ ich mir eine Milchpumpe verschreiben, versuchte es aber weiter mit dem Stillen.

Auf Empfehlung unserer Hebamme besorgten wir uns einen Termin bei einer

professionellen Stillberaterin - den bekamen wir für den 11. Tag. Sie gab mir gleich eine doppelseitige Milchpumpe mit. Die war echt Gold wert. Ein paar Wochen später besorgte ich mir auf ihren Vorschlag hin noch einen größeren Brustaufsatz, da das Abpumpen ziemlich schmerzte.

Aber noch wichtiger: Die Stillberaterin machte uns den Vorschlag, Linda mittels Finger-Feeding zu ernähren (Finger-Füttern). Wir kannten das noch überhaupt nicht, und dabei hörte es sich wirklich gut an. Sie erklärte uns, wie gut die Zungen- und Saugmuskulatur mit dieser Methode trainiert wird. In mir blieb also Hoffnung, dass Linda doch noch irgendwann von der Brust trinken könnte, und so versuchte ich es parallel immer wieder mit dem Stillen.

Der „Finger-Feeder“ ist ein spezieller kegelförmiger Silikonauflauf (von Medela), den wir von der Stillberaterin gleich mitbekamen. Diesen steckt man auf eine normale Spritze (wir haben 20 ml-Spritzen verwendet), die mit Milch gefüllt ist. Dann legt man sein Baby so vor sich hin, dass man bequem den Zeigefinger der einen Hand in den Baby-Mund stecken und mit der anderen Hand die Spritze benutzen kann. Wir haben einiges ausprobiert (Wickeltisch, Stillkissen; Linda in dem einen Arm und mit der anderen Hand Finger und Spritze - das ging gar nicht) und sind am besten damit zurecht gekommen, auf einem Stuhl sitzend Linda in den Schoß zu legen, während die Beine z.B. auf einem Hocker erhöht standen,

so dass Linda nicht ganz flach liegen musste.

Mit dem Finger tippt man im Mund an den Gaumen und löst damit den Saugreiz des Kindes aus, sozusagen als Brustersatz. Und dann spritzt man im Rhythmus der „arbeitenden“ kleinen Zunge Tröpfchen für Tröpfchen in den Mund.



Ich war froh, dass wir dieses Werkzeug zur Hand hatten, als wir am 12. Tag endlich zur Herzultraschall-Kontrolle gingen. Dort wurden Lindas Ventrikelseptumdefekt und eine bereits vergrößerte linke Herzkammer entdeckt, so dass wir im Krankenhaus zur Medikamenteneinstellung bleiben mussten. Der Schreck war groß, vor allem darüber, dass in der Zwischenzeit vielleicht auch Schlimmeres hätte passieren können. Einerseits lösten sich

mit einem Mal einige Rätsel (Lindas Blässe, die Gefäßzeichnungen auf ihren Wangen, ihr großer Schlafbedarf, das schnelle Außer-Atem-Kommen beim Trinken), andererseits machte ich mir Vorwürfe, dass wir nicht schon eher zur Kontrolle gegangen waren. Außerdem erfuhren wir, dass wir Linda bis dahin maximal ein Drittel der notwendigen Trinkmenge gegeben hatten - wir hatten uns immer noch an den 20 ml pro Mahlzeit orientiert, die uns unsere Hebamme zu Beginn als Richtmaß gesagt hatte. Als neues Richtmaß wurde uns nun 1/6 des Körpergewichts vorgegeben. Das hieß 8 x 65 ml. Da hatte ich erstmal gewaltig zu tun, diese Menge überhaupt abzapfen.

Zum Glück hatte mir die Stillberaterin mit auf den Weg gegeben, dass es „zu wenig Milch“ nicht gibt, sondern dass man die Milchmenge jederzeit durch häufigeres Anlegen steigern kann...und sie hatte Recht!

Vorübergehend erhielt Linda eine Nasensonde, die wir nach 10 Tagen wieder weglassen konnten - Linda hatte sie sich inzwischen selbst entfernt.

Im Krankenhaus hörten wir auch zum ersten Mal davon, dass Linda möglicherweise „CATCH 22“ haben könnte. 4 Wochen später wurde die Vermutung von der Genetik bestätigt, und kurz danach erhielten wir über unseren Kinderkardiologen den Kontakt zu KiDS 22q11, was uns in vielen Dingen sehr weitergeholfen hat.

Mit 3 Monaten wurde Linda am Herzen operiert. Zuvor hatte sie mindestens 2 Wochen lang gar nicht mehr zugenom-

men. Das änderte sich nach der OP schlagartig. Ihr Gewicht stieg, sie wurde fideler, und ihre Trinkmenge steigerte sich so sehr, dass ich bald wieder mit dem Abpumpen nicht mehr hinterherkam. 6 Monate lang habe ich Linda ausschließlich, bis zum Ende des 9. Monats noch teilweise mit Muttermilch ernährt, und ich bin sehr froh, dass ich das -auch dank des Finger-Feedings- für sie machen konnte.

Linda an die Brust anzulegen habe ich parallel zum Abpumpen und Finger-Feeding nicht lange durchgehalten - wir waren beide, vor allem zu Beginn, viel zu k.o. dafür. Als ich es nach der Gaumenspalat-Operation im 8. Monat noch mal probierte, hat sich Linda gewei-

gert. Danach konnte sie ja auch prima aus der Flasche trinken, und wir hatten uns schon viel zu sehr daran gewöhnt, dass Papa Ralf und ich uns mit dem Füttern abwechseln konnten!

Neben dem Finger-Feeding war die frühzeitige Physiotherapie nach Castillo-Morales (ab dem 4. Monat) unserer Überzeugung nach ein wesentlicher Baustein für Lindas gute motorische Entwicklung.

Linda ist ein fröhliches Sonnenscheinchen und erfreut uns jetzt jeden Tag mit neuen Wörtern und Kunststücken. Top-aktuell sind „ich auch“, „Eiße-bah“ und Rollerfahren!

Katja Schwurack und Ralf Blüthner, November 2006

Essen - aber wie?

Unser Sohn Janik wurde nach einer komplikationslosen Schwangerschaft in der 33. Schwangerschaftswoche mittels Kaiserschnitt zusammen mit seinem gesunden Zwillingsbruder Jonas am 1. April 1999 geboren. Nachdem die Diagnose Deletionssyndrom 22q11 bereits vorgeburtlich bekannt war, konnte alles auf die nun beginnende Zeit vorbereitet werden.

Ganz wesentlich waren gerade in den ersten Monaten und Jahren seine generalisierte Hypotonie und eine offene Spalte im hinteren, weichen Gaumen. Dadurch trank Janik anfangs nur sehr wenig (20-40 ml) selbständig. Also war es unumgänglich, ihn zusätzlich über

eine Magensonde zu ernähren. Nach einer kurzen Zeit, in der er schon mal auch auf 80 ml kam, nahmen die Trinkmengen durch verschiedene Probleme mit der Lunge und ständiges Erbrechen allerdings immer weiter ab, und schon bald wurde Janik fast ausschließlich über die gastronasale Sonde ernährt. Dies wurde auch erschwert durch die immer höhere Kalorienmenge, die er benötigte. Selbst mit der Sonde war es so, dass Janik sehr häufig erbrechen musste, da der Magen aufgrund der kardialen Probleme immer gereizt war. Auch mit dem Verschluss der Gaumenspalte im Juni 2000 verbesserte sich Janiks Trinken nicht merklich.

Wir hatten während der gesamten Zeit darauf geachtet, dass Janik an den gewohnten Mahlzeiten der Familie teilnimmt. Dadurch konnte er zumindest ein in Grundzügen normales Essverhalten leben, auch wenn dabei nur 3 Nudeln oder wenige Reiskörner den gewohnten Weg fanden. Janik wurde immer erst nach dem Essen sondiert.

Nach fast drei Jahren Sonde und etlichen eigenen Versuchen zu entwöhnen fassten wir Anfang 2002 den Entschluss, unter professioneller Hilfestellung die Nasensonde nun endlich loszuwerden.



Von verschiedenen Seiten wurde uns die Universitätsklinik in Graz/Österreich empfohlen. In der dortigen Abteilung für Psychosomatik und Psychotherapie werden unter der Leitung von

Frau Prof. Marguerite Dunitz-Scheer Kinder jeden Alters von der Sonde entwöhnt. Die entsprechende Genehmigung durch unsere Krankenkasse war kein Problem. Im Antragsverfahren wurden wir durch unseren Kinderarzt und das SPZ mit entsprechenden Berichten und Gutachten unterstützt. Aber auch die Hilfe der Abteilung in Graz war jederzeit vorhanden. So war in kürzester Zeit auch unsere Haushaltshilfe für die anderen beiden bewilligt, die wir bewusst zu Hause gelassen haben.

Also zuerst muss ich sagen: unsere Erfahrungen in Graz waren sehr positiv. Das ganze lässt sich sehr schwer nur in wenige Worte fassen. Das Konzept ist einfach super, die Leute sind äußerst kompetent und auch einfühlsam mit ihren Patienten. Wobei hier nicht nur das Sondenkind als Patient angesehen ist, sondern die ganze Familie (soweit anwesend). Graz behandelt alle Fälle von Sondenkindern (gastronasale und PEG) mit sehr großem Erfolg. Wobei die Grunderkrankung nicht die wesentliche Rolle spielt. Das Konzept basiert auf mehreren Säulen, in denen sicherlich das "Spieleessen" den zentralen Raum einnimmt. Alle abendländischen Konventionen bzgl. Essen werden über Bord geworfen, und die Kinder können Essen "erleben und begreifen". Janik war zum Zeitpunkt der Entwöhnung 3 Jahre alt. Zu Beginn der Entwöhnung wog er ca. 6200 g bei 75 cm. Wobei dies allerdings hauptsächlich auf die kardiologische Problematik zu-

rückzuführen ist. Natürlich hatte er auch durch die mit zunehmendem Alter nicht mehr ausgewogenen Nahrung ein zusätzliches Problem. Das Gewichtsproblem wurde auch im Rahmen von SPZ-Kontrollen immer wieder angesprochen und uns sehr eindringlich eine PEG-Sonde empfohlen. Janik liegt schon immer weit unter der dritten Perzentile. Aber unsere Meinung war immer, so lange es dem Kind gut geht, ist das Gewicht sekundär.

Wir Eltern waren zu Anfang alleine mit Janik in Graz. Die Mutter wird zusammen mit dem Kind stationär aufgenommen. Ich konnte in einem nahe gelegenen Hotel wohnen. Nach sieben Tagen reiste ich wieder ab, und knapp zwei Wochen später kamen die Brüder und ich auf ein verlängertes Wochenende wieder zurück nach Graz. Alle wieder um sich zu haben, gab dann den „letzten Kick“, und Janik konnte nach Hause.

Die Therapie beginnt mit einer intensiven Phase des Kennenlernens von Ärzten, Betreuern und der schönen Umgebung der Kinderklinik Graz. Eingebettet ist die psychosomatisch ausgerichtete Behandlung in ein enges Netzwerk von ergo- und physiotherapeutischen Terminen sowie einer psychologischen Betreuung der Eltern. Therapien und Gespräche finden am Vormittag statt, und ab 14:00 Uhr steht die Zeit bis zum Abend zur freien Verfügung. Zusammen mit anderen Familien können so allerlei Aktivitäten geplant werden, die

den Klinikalltag etwas in den Hintergrund rücken lassen. Bereits am 5. Tag hat sich Janik die Sonde selbst gezogen, und von da an ging es langsam aber stet voran. Beim täglichen „Spieleessen“ hatte er nicht nur Spaß, sondern lernte auch sehr schnell, was besonders gut schmeckt.

Man muss sich das so vorstellen: ein Raum mit einem bequemen Sofa und zwei Tische mit allerlei Essbarem. Die Kinder können nehmen, was sie wollen. Mit den Händen essen (auch Pudding) ist völlig selbstverständlich. Es gibt eigentlich keine Regeln - außer es schmeckt und man hat Freude dabei. Gleichzeitig hat jedes Kind auf seinem Zimmer ein so genanntes „Kinderbuffet“, auf dem immer in Reichweite allerlei Essbares bereit steht. Dadurch konnte Janik, wann er wollte, etwas essen. Natürlich fand er sehr schnell heraus, dass Nutella völlig anders schmeckt als Apfel oder einfache Butterkekse. Aber das Ding hat ja auch ein paar mehr Kalorien - von daher in jedem Fall die richtige Wahl, für ihn und uns.

Die „normalen Mahlzeiten“ gibt es selbstverständlich auch für Mutter und Kind. Dabei kann man entweder im Gemeinschaftsraum oder auf dem Zimmer essen.

Nach der erfolgreichen Entwöhnung (18 Tage) führten wir die Therapie mit dem gewohnten „Kinderbuffet“ auch noch zu Hause weiter fort, und Janik begann zunehmend mehr und vor allem mit Freude zu essen. Während der

Therapie hatte Janik ca. 6% an Gewicht verloren und sah aus wie Haut und Knochen. Durch die ständige Überwachung und medizinische Begleitung entstand aber nie ein beängstigender Zustand für uns Eltern, und das Gewicht hatte er im Laufe der folgenden Monate zu Hause wieder aufgeholt.

Für die Psyche von Kind und Eltern ist Graz sicher äußerst angenehm. Zum einen was das Umfeld anbelangt, aber auch die Betreuung für alle Beteiligten. Es ist in keinster Weise Stress, man hat immer das Gefühl, wichtig zu sein und ernst genommen zu werden. Sicher sind auch verschiedene Zeiten, gerade der "Abschied von der Sonde" für die Eltern etwas aufreibender. Aber auch wir müssen lernen, unseren Kindern et-

was zuzutrauen, denn sie wollen und können es. Kurze Zeit später waren noch drei weitere Familien, die ich persönlich kenne, in Graz und wurden alle erfolgreich entwöhnt. Wir haben Frau Dunitz-Scheer als eine äußerst kompetente Persönlichkeit mit Einfühlungsvermögen und Weitblick erlebt, die allerdings auch manchmal hartnäckig sein kann, wenn wir unseren Kindern zu wenig zutrauen.

Heute ist Janik ein siebenjähriger aufgeweckter fröhlicher Junge, der mit beiden Beinen im Leben steht und, vor allem bei Spaghetti, mindestens zweimal Nachschlag verlangt. Das einzige, was geblieben ist, ist eine ausgeprägte Abneigung gegen Sonden.

Stephan Schmid

Das Castillo Morales Konzept

Das Castillo Morales Konzept ist ein ganzheitlich neurophysiologisch orientiertes Therapiekonzept für Kinder und Erwachsenen mit kommunikativen, sensomotorischen und orofazialen Störungen.

Mit Hilfe des Konzeptes können die sensorischen und motorischen Fähigkeiten sowie die orofazialen Funktionen insbesondere von Patienten mit einer muskulären Hypotonie verbessert werden.

Ziele der Behandlung sind

- die Kommunikationsfähigkeiten des Kindes durch Aktivierung der mimischen Muskulatur und der an der

Artikulation beteiligten Muskeln zu verbessern

- die Wahrnehmungsentwicklung zu fördern
- die aktive Aufrichtung und Bewegung zu unterstützen
- die Aktivierung und Regulierung der orofazialen Funktionen wie das Saugen, Schlucken und Kauen

Das Castillo Morales Konzept ist primär keine klassische Sprachtherapie. Durch die Aktivierung und Regulierung der an der Artikulation beteiligten Muskeln hat es indirekt Einfluss auf den Sprechvorgang.

Mit den orofazialen Übungen kann bereits im frühen Säuglingsalter begonnen werden, um die Funktionen wie Saugen und Schlucken zu aktivieren und um möglichst physiologisch Bewegungsabläufe anzubahnen. Die Aktivierung und Stimulation der an diesen Funktionen beteiligten Muskeln erfolgt über die Techniken Berührung, Streichen, Druck, Zug und Vibration. Wichtigste Technik im Castillo Morales Konzept ist die manuelle Vibration, die je nach Spannungszustand des Muskels lang anhaltend oder intermittierend angewendet wird.

Durch individuell zusammengestellte an die Bedürfnisse des Patienten angepasste Übungsprogramme können z. B. der Mundschluss, der wichtig ist für das Saugen, Schlucken, Kauen aber auch für die Bildung von Lauten (z. B. bei der Artikulation des Lautes M oder P/B), der Spannungszustand der Wangen oder eine eingeschränkte Gaumensegelfunktion beeinflusst werden.

Bei der Behandlung der orofazialen Beeinträchtigungen ist es aus unserer Sicht wichtig, auch die sensomotorischen Entwicklung mit zu berücksichtigen, die ihrerseits großen Einfluss auf die Entwicklung der Funktionen des orofazialen Komplexes hat. Dies bedeutet, dass wir für die Kinder geeignete Ausgangs-/Sitzpositionen finden müssen, um über einen adäquaten

Spannungsaufbau des gesamten Körpers den Mundbereich für das Essen und Sprechen positiv beeinflussen können.

Weitere wichtige Aspekte im Castillo Morales Konzept sind die Förderung der Eigeninitiative und Selbständigkeit des Kindes in den Bereichen Kommunikation, Essen und Trinken und Fortbewegung sowie das Stärken der elterlichen Kompetenzen. Um den Kindern eine optimale Förderung geben zu können, ist es notwendig die Eltern in die Behandlung mit ein zu beziehen. So kann im Alltag des Kindes durch adäquate Haltungen, angepasste Utensilien (z.B. ausgewählte Sauger, Löffel) oder auch gezielte mundmotorische Übungen die Entwicklung des orofazialen Komplexes unterstützt werden mit dem Ziel, die Kommunikationsfähigkeit und das Essen und Trinken zu erleichtern.

Die Castillo Morales Vereinigung e.V. ist Mitglied des Kompetenzzentrums Sprache (Leitung Herr Prof. Sader, Frankfurt) mit der Fragestellung, ob durch frühe therapeutische Intervention nach dem Castillo Morales Konzept die Trink- und Schluckschwäche positiv beeinflusst werden kann und ob es positive Auswirkungen auf die Artikulation und Nasalität gibt.

Christiane Türk/ Angela Hoffmann - Keining,
Logopädinnen und Castillo Morales Lehrtherapeutinnen

Weitere Informationen erhalten Sie von unserer Geschäftsstelle in Berlin oder auf unserer Homepage: Castillo Morales Vereinigung e.V.

Spanische Allee 27, 14129 Berlin - Tel: 030/ 802 05 197, Fax: 030/ 802 05 198

e-mail: cm.vereinigung@alice-dsl.de - www.castillomoralesvereinigung.de

Dort finden Sie auch eine Liste von TherapeutInnen, die nach dem Castillo Morales Konzept ausgebildet wurden.

Interview mit Frau Privatdozentin Dr. med. Anita Rauch

Anita Rauch studierte Humanmedizin an den Universitäten Regensburg und Erlangen-Nürnberg, im Dezember 1994 schloss sie ihre Dissertation bei Prof. Dr. R. A. Pfeiffer am Institut für Humangenetik der Friedrich-Alexander Universität (FAU) Erlangen-Nürnberg über das Thema: "Identifizierung von Markerchromosomen mittels Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung" ab. Anschließend absolvierte sie die Facharztausbildung zur Fachärztin für Humangenetik am Institut für Humangenetik (Prof. Dr. R. A. Pfeiffer) und an der Klinik für Kinder und Jugendliche der FAU Erlangen-Nürnberg (Prof. Dr. W. Rascher). Im April 1995 konnte Frau Dr. Rauch an einer Weiterbildung in den Techniken FISH (Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung) und PRINS (Primed in situ Hybridisierung) am MRC Human Genetics Unit Edinburgh bei Dr. John R. Gosden teilnehmen, welche vom Boehringer Ingelheim Fonds gefördert wurde. Auch an die University of Utah, Salt Lake City (USA) führte sie später eine Weiterbildung in genetischer Syndromologie bei Prof. Dr. John M. Opitz, diesmal unter Förderung der Deutschen Forschungsgemeinschaft sowie des Primary Children's Medical Center, Salt Lake City.

Seit dem Jahre 2000 ist Frau Dr. Rauch Oberärztin und Arbeitsgruppenleiterin am Institut für Humangenetik der FAU Erlangen-Nürnberg. Dort habilitierte sie 2003 im Fach Humangenetik zum Thema "Genetische Deter-

minanten der Manifestation angeborener Herzfehler bei chromosomaler Monosomie 22q11.2". Für Ihre Habilitationsschrift erhielt sie den Thiersch-Preis der Friedrich-Alexander Universität Erlangen-Nürnberg 2004. Weitere Auszeichnungen erhielt sie 2001 für die beste Präsentation auf dem 12. Europäischen Dismorphologie Treffen (6.-7.9.2001, Bischenberg bei Straßburg) sowie 2004 den John M. Opitz Young Investigator Award 2004 für die Arbeit: "A Novel 5q35.3 subtelomeric deletion syndrome" (Am J Med Genet, 121A:1:1-8, 2003).

Frau Dr. Rauch ist Mitglied in der Deutschen, Europäischen und Amerikanischen Gesellschaft für Humangenetik sowie in der Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin. Ihre Kompetenz bringt sie z.B. als Associate Editor des European Journal of Medical Genetics ein.

Interessensschwerpunkte sind die genetischen Ursachen von Entwicklungsverzögerung, angeborenen Herzfehlern und Kleinwuchs.

Frau PD Dr. Rauch ist Mitglied des wissenschaftlichen Beirats von KiDS-22q11 e.v. und wurde auf der ersten Sitzung zur Vorsitzenden gewählt. In dieser Funktion hat sie z.B. die Beiträge aller Beiratsmitglieder für unsere neue Syndrombeschreibung koordiniert, welche Anfang 2007 erscheinen wird.

Sehr geehrte Frau Dr. Rauch, wann und wie sind Sie auf das 22q11-Deletions-Syndrom gestoßen, welche Erfahrungen haben Sie bisher damit gemacht?

Als ich meine Facharzt-Ausbildung als Ärztin im Praktikum 1994 in der Humangenetik begann, betraute mich mein akademischer Lehrer, Prof. Pfeiffer, mit der Aufgabe, mich mit der damals neu-entdeckten Mikrodeletion 22q11 auseinanderzusetzen. Meine Aufgabe war es zunächst, die Labormethoden, die zum Nachweis der Mikrodeletion notwendig sind, zu etablieren. Ferner sollte ich herausfinden, wie häufig diese Mikrodeletion bei Patienten mit bestimmten Herzfehlern oder allgemeiner Entwicklungsverzögerung vorkommt und was die Betroffenen sonst noch für Probleme haben. In enger Zusammenarbeit mit der Kinderkardiologie unter Prof. Singer und Prof. Hofbeck haben wir dann einige Studien hierzu durchgeführt und veröffentlicht. Schon bald interessierte mich dann auch die bis heute größtenteils ungeklärte Frage, warum manche Patienten Herzfehler aufweisen und andere nicht. Besonders verwunderlich ist ja auch, dass manchmal auch innerhalb ein und derselben Familie der Ausprägungsgrad der 22q11-Deletion sehr unterschiedlich sein kann. Diesem Thema war dann meine Habilitation gewidmet. Auch die Frage, warum manche Patienten deutlich in ihrer geistigen Entwicklung zurückbleiben und andere gar nicht, beschäftigte mich, und meine Arbeitsgruppe konnte zeigen, dass

hierbei die Größe der Deletion eine Rolle spielt. Derzeit untersucht meine Arbeitsgruppe Patienten, deren Symptomatik an eine 22q11-Deletion erinnert, die aber keine Deletion aufweisen, auf kleinste Veränderungen in einzelnen Genen.



Frau Privatdozentin Dr. med. Anita Rauch.

In den 12 Jahren, in denen ich mich nun schon mit der Deletion 22q11 beschäftige, habe ich viele Kinder und einige Erwachsene diagnostiziert und über das Krankheitsbild aufgeklärt. Im Gegenzug habe ich aber auch sehr viel von den Betroffenen und ihren Familien gelernt, deren Probleme ja sehr unterschiedlich gelagert sein können.

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

Häufig stellen wir in der genetischen Sprechstunde überhaupt erst klinisch den Verdacht auf eine 22q11-Deletion. Im humangenetischen Labor kann dieser Verdacht dann durch den Nachweis der Deletion bestätigt werden. Im Rahmen der genetischen Beratung klären wir die Patienten bzw. deren Eltern über das Krankheitsbild auf, was dabei alles vorkommen kann, was für Vorsorgemaßnahmen sinnvoll wären, bei welchen Situationen besonders aufgepasst werden muss usw. Diese Informationen geben wir auch an den jeweiligen behandelnden Kinderarzt oder Hausarzt weiter, damit die tägliche Versorgung optimiert wird. Somit betreuen wir die Patienten nicht im Alltag, aber wir versuchen, ihnen und den behandelnden Ärzten das Rüstzeug dafür mitzugeben. Wir klären aber natürlich auch auf, wie es mit der Vererbbarkeit aussieht. Dabei versuchen wir immer, oftmals vorhandene Schuldgefühle zu entkräften, denn für seine Gene kann niemand etwas, und niemand von uns hat „perfekte“ Gene. Manche Familien kommen nur einmal zum Gespräch, andere immer wieder, wenn mit fortschreitendem Alter der Kinder neue Probleme und Fragestellungen auftauchen, oder wenn mit der Zeit detailliertere Fragen zu weiterem Kinderwunsch entstehen.

Welche Forschungsthemen stellen Sie sich für die Zukunft, die direkt oder

indirekt mit dem DS 22q11 in Zusammenhang stehen?

Ich beschäftige mich weiterhin mit der Rolle der chromosomalen Region 22q11 bei der Entstehung angeborener Herzfehler und mit den Ursachen geistiger Entwicklungsverzögerung.

Welche Motive und Ziele haben Sie als Mitglied unseres medizinischen Beirates?

Wie in meiner täglichen Arbeit auch, möchte ich als Mitglied des medizinischen Beirates dazu beitragen, dass die Kenntnisse über die Deletion 22q11 besser unter Betroffenen und behandelnden Ärzten verbreitet werden. Umgekehrt erfahre ich durch die Beiratsarbeit aber auch, welche Probleme und Sorgen den Betroffenen am Herzen liegen.

Können Sie selbst vom Kontakt zu unserem Verein profitieren (z.B. bei Fragebogenaktionen o.ä.)?

Ich habe über Ihren Verein schon sehr interessante Menschen kennen gelernt und erfahre über die Beiratsarbeit, welche Problemfelder den Betroffenen am wichtigsten sind.

Bei dem 22q11-Syndrom gibt es eine Vielzahl von Symptomen. Welcher Arzt sollte die verschiedenen Untersuchungen koordinieren, und wann sollte eine betroffene Familie sich mit welchen Themen befassen?

Die Frage nach der besten Vorgehensweise ist immer auch abhängig von den lokalen Gegebenheiten und einzelnen Persönlichkeiten. In Erlangen werden

die Betroffenen in der Regel in der genetischen Sprechstunde über das Krankheitsbild aufgeklärt, wobei auch eine Liste an notwendigen Vorsorgeuntersuchungen erstellt wird. In der Regel wird dann aber der betreuende Kinder- oder Hausarzt in Interaktion mit den jeweiligen Organ-Spezialisten die Koordination übernehmen. Wann eine Familie sich mit welchen Themen befassen sollte oder muss, kann nur individuell beantwortet werden. Einerseits ist die benötigte Zeit, bis die Diagnose an sich verarbeitet wurde und die Familienmitglieder aufnahmefähig für Details sind, sehr unterschiedlich und andererseits sind die Problemfelder bei den einzelnen Betroffenen auch in Abhängigkeit vom Lebensalter sehr unterschiedlich.

Welche Tipps oder Wünsche möchten Sie unserem Verein oder unseren Familien mitgeben?

Ich denke, dass der menschliche Beistand und die fachliche Unterstützung, die KiDS-22q11 e.V. den Betroffenen geben kann, sehr wertvoll sind. Ich bin davon überzeugt, dass die gemeinsame Arbeit langsam aber sicher zur deutlichen Verbesserung des Umgangs mit der Erkrankung beitragen wird. Da Vereinsarbeit aber immer auch von einzelnen Persönlichkeiten und dem friedlichen Miteinander abhängt, wünsche ich KiDS-22q11 e.V., dass die bisherige Harmonie engagiert fortgesetzt werden kann.

Sehr geehrte Frau Dr. Rauch, wir danken Ihnen für dieses Interview und freuen uns, dass Sie unseren Verein weiterhin unterstützen wollen.

Susanne Adolphi

Infoveranstaltung in der Rehaklinik Werscherberg,

24. 06 2006

Die Regionalgruppen 2, 3 und 5 hatten gemeinsam in die Rehaklinik Werscherberg eingeladen, vor allem um die sehr gefragten Themen der Düsseldorfer Infoveranstaltung Ende 2005 zu wiederholen und darüber hinaus interessierten Eltern die Möglichkeit zu geben, die dort vorgestellte Rehaklinik kennen zu lernen. 35 Erwachsene mit 23 Kindern folgten der Einladung. Am Anfang stand die Vorstellung der Klinik durch den ärztlichen Leiter,

Herrn Dr. Kallista. Er beschrieb den Werdegang der Einrichtung vom Beginn 1991 mit 26 erwachsenen Patienten, später mit der Kinderstation für Kinder ohne Begleitung, und seit 1997 mit Angeboten für Kinder mit Begleitung, die heute den Schwerpunkt der Arbeit bilden.

Ausführlich erläuterte er das Konzept der interdisziplinären Zusammenarbeit der Diagnostiker und verschiedenen Therapeuten, den individuellen Ablauf

mit ausführlicher Anamnese und Diagnose, konstanten Therapeuten und Einbeziehung der Eltern.

Außerdem spielen gruppodynamische Prozesse eine große Rolle: die Familien eines vierwöchigen Durchgangs reisen gemeinsam an, jeweils 6 Patienten wohnen mit ihren Familien in einem Bungalow und essen auch gemeinsam, so dass zwischen Kindern und auch Eltern gute Kontakte entstehen können.

Herr Dr. Kallista betonte, dass die stationäre Intensiv-Therapie kein Ersatz für die regelmäßige ambulante Logopädie ist, sondern eine wertvolle Ergänzung.

Beim anschließenden Klinik-Rundgang konnten wir uns selbst ein Bild zu den vielfältigen Informationen machen.

Der zweite Vortrag von Herrn Prof. Streppel, HNO-Spezialist von der Universität Köln, widmete sich der Diagnostik und Therapie kindlicher Hörstörungen. Die Bedeutung des Hörens nicht nur für die sprachliche sondern vor allem für die soziale Entwicklung unterstrich er mit den Worten des Philosophen Kant: „Nicht sehen können trennt von den Dingen, nicht hören können von den Menschen.“

Die sensible Phase der Hörentwicklung beginnt bereits vor der Geburt, danach beginnt die Reifung der zentralen Hörbahn vom Innenohr zum „Verstehzentrum“ bis zum Ende des zweiten Lebensjahres - in dieser Zeit ist gute Hören sehr wichtig!

Herr Prof. Streppel stellte fest, dass Diagnose und Versorgung von Hörprob-

lemen meist zu spät kommen, und empfiehlt die Prüfung des Gehörs direkt nach der Geburt. Zu so frühem Zeitpunkt können subjektive Verfahren, die auf der Reaktion des Kindes auf Schallreize beruhen, nicht angewandt werden. Objektive Verfahren sind z.B. Impedanzaudiometrie (Messung der Schwingung des Trommelfells), Otoakustische Emissionen (Messung der vom Ohr ausgesandten Schallwellen mit einem kleinen Mikrofon im Gehörgang) und ERA (EEG mit kurzen akustischen Reizen, hierfür ist meist eine Sedierung notwendig!). Eine virtuelle Reise in das Ohr veranschaulichte die Funktionsweise dieses komplexen Organs.

In seinem weiteren Vortrag beschrieb Herr Prof. Streppel die Folgen von schlechter Belüftung des Mittelohrs sowie deren typische Ursachen bei DS 22q11, er widmete sich den Paukenröhrchen, der Therapie von chronischen Mittelohrentzündungen („laufendes Ohr“) und wies auf die großen Gefahren in diesem Zusammenhang hin, die nicht nur in einer Verschlechterung des Hörvermögens, sondern darüber hinaus in Hirnhautentzündung und Knochenentzündung bestehen können.

Zuletzt wurden auch die apparativen Versorgungsmöglichkeiten von Hörstörungen: Hörgeräte und Cochlea-Implantat vorgestellt.

Herr Prof. Streppel ist Mitglied unseres wissenschaftlichen Beirats und wird zum Thema einen eigenen Beitrag (in der Reihe med_Berichte) verfassen.

Den dritten Vortrag bestritt Herr Prof. Sader, MKG-Chirurg an der Universität Frankfurt und Leiter unseres Kompetenzzentrums Sprache, zu Ursachen, Diagnostik und Therapie von Sprechstörungen bei DS 22q11. Das Sprech-Problem betrifft die meisten unserer Familien, weshalb es nicht oft genug thematisiert werden kann.

Herr Professor Sader ist bereits seit fast 20 Jahren mit dem DS 22q11 vertraut und kann aus diesem reichen Erfahrungsschatz schöpfen.

Er beschrieb, dass die Sprechprobleme schon vorgeburtlich durch falsche Schluckreflexe beginnen und sich aus vielfältigen Ursachen entwickeln, dazu gehören neben Fehlbildungen, Wahrnehmungs- und Funktionsstörungen im Rachenbereich auch die kognitiven und emotionalen Probleme sowie die Hörstörungen unserer Kinder.

Herr Prof. Sader stellte Diagnosemethoden wie die Nasenendoskopie und die Hochfrequenz-Videokinematografie (Röntgen-Filmaufnahmen beim Sprechen) vor und gab Hinweise für die Therapie: er unterstrich die positive Wirkung des Stillens als myofunktionelle Therapie (wenn nötig Hilfsmittel wie Gaumenplatten verwenden!), empfahl die Therapie nach Castillo-Morales (auch die von diesem entwickelten Hilfsmittel wie die Zungen-Stimulationsplatte), betonte die Notwendigkeit der frühzeitigen Diagnose und Operation von Spalten, intensive Logopädie nach ganzheitlichem Ansatz sowie - nach ausgereizter Logopädie-sprechunterstützende Operation im

Alter von vier bis fünf Jahren (vor der Einschulung).

Abschließend verwies Herr Prof. Sader auf die Forschungsarbeit des Kompetenzzentrums, dessen Ziel die Erarbeitung eines Logopädischen Ratgebers ist.

Herr Prof. Sader ist ebenfalls Mitglied unseres wissenschaftlichen Beirats und hat zum Thema einen eigenen Beitrag (med_Berichte 002) verfasst.

Am Nachmittag folgte der letzte Vortrag, den Logopädinnen und Ergotherapeutinnen des Klinik-Teams gemeinsam und mit vielen praktischen Beispielen sehr anschaulich gestalteten. Zu den vielfältigen Bausteinen der ganzheitlichen Sprachtherapie gehört zum Beispiel die abenteuerliche Bewegungstherapie im Wald, wo die Kinder einen lehmigen Abhang hinunterrutschen und an Wurzeln festgeklammert wieder hinaufklettern. Durch diese und andere Erlebnisse kann ein sicheres Körperschema erarbeitet werden: die Kinder lernen, sich zu fühlen. Die verschiedenen Therapeutinnen tauschen sich nicht nur häufig über die Kinder aus, sondern erarbeiten auch gemeinsame Themen für die Gestaltung konzentrierter und abwechslungsreicher Therapien. Der übliche Therapieplan mit drei bis vier Therapien pro Tag beinhaltet tägliche logopädische Einzeltherapie, 4 x wöchentlich Bewegungstherapie in kleinen Gruppen, 2 x heilpädagogische Einzeltherapie, 2 x Rhythmik in kleinen Gruppen sowie Krankengymnastik als Einzeltherapie nach Abspra-

che. Neben anderen wird schon jetzt Padovan-Therapie angeboten, auch eine Castillo-Morales-Ausbildung ist vorgesehen.

Abgerundet durch das Mittagessen in der Klinik und eine gute Kinderbetreu-

ung war es eine sehr gelungene Veranstaltung. Vielen Dank an die Organisatoren! Der Geschäftsführer Herr Schweppe lud unseren Verein herzlich zu weiteren Treffen sowie natürlich alle Familien zur Reha-Kur ein.

Susanne Adolphi

Kate war da:

Hallo, wir sind Michaela und Markus Hoch, Eltern von Janet (9J.) und Kate (5 $\frac{3}{4}$ J./Diagnose Di-George-Syndrom vor 2 Jahren), und möchten euch unsere Erfahrungen und Eindrücke von und

Siegen gesprochen, die uns zustimmten, weil sie darin eine erfolgsversprechende Kombination für Kate sahen, erst die Velo und im Anschluss daran (ca. 6-8 Wochen nach OP) die 4wöchige



aus der Reha-Klinik Werscherberg mitteilen.

Nach dem Vortrag über diese Einrichtung Ende November 05 in Düsseldorf stand für uns sofort fest, dass wir einen Reha-Antrag für Kate stellen werden, zumal bei ihr noch die Velopharyngoplastik bevorstand. Wir haben direkt mit den zuständigen Ärzten im SPZ

Reha. Bei der Antragstellung haben wir gleich umfangreiches Material zugefügt wie Arztbefunde oder auch Infos über das Di-George-Syndrom.

Zu unserer Überraschung lief alles glatt durch, und so erhielten wir schon Anfang Januar die Bewilligung für diese Maßnahme. Nach erfolgreicher OP Anfang März ging es dann 8 Wochen

später in die Reha, die ersten 2 Wochen bin ich mitgefahren, die letzten 2 Wochen mein Mann. Für uns stand von Anfang an fest, dass wir uns die Zeit teilen werden, denn schließlich ist unsere Tochter Janet auch noch da und sie musste durch Kates Krankenhausaufenthalte schon immer genug zurückstecken. Seitens der Klinik war das auch überhaupt kein Problem, im Gegenteil, sie begrüßten den Wechsel und fanden dies sehr gut. Mit gemischten Gefühlen, was wohl auf uns zukommen wird, sind wir Anfang Mai in die Klinik gefahren.

Das Klinikum besteht aus 12 einzelnen Häusern plus Haupthaus, und wir wurden in Haus Nr. 12 mit 5 anderen Müttern + Kind/Kindern untergebracht. Jede Familie hat ihr eigenes Zimmer mit Bad, der übrige Wohnbereich (Küche, Wohnbereich, Abstellraum mit Waschmaschine/Trockner) wird von allen gleich genutzt. Die Mahlzeiten wer-

bekam jedes Kind seinen Therapieplan. Das ganzheitliche Konzept der Klinik Werscherberg umfasst folgende Therapien: Logopädie, Heilpädagogik, Rhythmik, Bewegungstherapien im Wald, in der Turnhalle sowie auf dem Trampolin, heilpädagogisches Reiten (eigentlich Schwimmen, aber zu unserer Zeit wurde das Hallenbad gerade umgebaut) und teilweise noch Krankengymnastik.

Diese Anwendungen werden -individuell auf das Kind abgestimmt- in Einzel- bzw. Gruppentherapie durchgeführt. In der Regel finden die Therapiestunden ohne Begleitung der Eltern statt, man wird aber immer wieder über den Verlauf der Anwendungen informiert. Außerdem gibt es regelmäßige Elterngespräche sowie am Ende der Reha-Maßnahme ein Abschlussgespräch, bei dem alle Therapeuten anwesend sind.

Wir finden, dass die Klinik Werscherberg eine sehr gute Einrichtung für



den gemeinsam im Haus eingenommen, es ist ein bisschen wie in einer WG, und daran muss man sich erst einmal gewöhnen. Nach der Begrüßung und den Eingangsuntersuchungen der Kinder



Kinder mit Kommunikationsschwierigkeiten jeglicher Art ist. Unserer Tochter haben die ganzheitlichen, täglichen, intensiven Therapien gut getan. Es waren sehr schöne, teilweise aber auch

sehr anstrengende 4 Wochen für alle Beteiligten. Kate ist oft an ihre Grenzen gestoßen, ist aber -Gott sei Dank- nie therapiemüde geworden. Es war natürlich auch sehr schön, dass sie den ganzen Tag Spielkameraden um sich hatte, Langeweile kam jedenfalls nie auf. Trotz unterschiedlichster Probleme und Defizite jedes einzelnen Kindes haben sich alle toll verstanden und die ganze Zeit über sehr wohl gefühlt. Kates Selbstbewusstsein, das schon nach der Velo enorm angestiegen ist, wurde durch die Reha nochmals verstärkt und gefestigt. Sie hat gelernt, sich auch mal durchzusetzen und nicht immer nur „Ja und Amen“ zu sagen. Sie traut sich

viel mehr zu, und das kommt ihr in allen Bereichen, in denen sie Defizite hat, zugute. Uns ist in der Klinik nochmals verstärkt bewusst geworden, dass bei Defiziten z.B. in der Sprachentwicklung, in der Motorik, der Wahrnehmung usw. immer der ganzheitliche Bereich gesehen werden muss, denn alles greift ineinander über. Seitens der Klinik hält man eine zweite 4wöchige Reha-Maßnahme für Kate vor Schulstart im nächsten Jahr für sinnvoll und wichtig. Wir sehen das genau so und werden im Herbst wieder einen Antrag für unsere Tochter stellen.

Michaela und Markus Hoch

Hausanschrift: Rehabilitationsklinik Werscherberg
Am Werscher Berg 3, 49143 Bissendorf

Postanschrift: Rehabilitationsklinik Werscherberg

Postfach 11 62, 49136 Bissendorf - Tel.: 05402 - 406 0, Fax.: 05402 - 406 110

e-mail: info@rehaklinik-werscherberg.de, - www.rehaklinik-werscherberg.de

Und Jonas auch:

Eigentlich wollten und sollten wir schon lange mal zu einer Kur fahren und waren auf der Suche nach der geeigneten Form.

Für unseren fünfjährigen Jonas steht nach der bei ihm durchgeführten Herzoperation gleich nach der Geburt (Aortenbogenrekonstruktion, VSD Patch und PDA Verschluss) diese Problematik nicht im Vordergrund. Doch seine starke Sprachentwicklungsstörung, die einhergeht mit velopharyngealer Insuffizienz, Hypernasalität, myofunktionaler Störung und Einschränkungen im Wortschatz und

Sprachverständnis, bildet neben seinen Wahrnehmungs- und Aufmerksamkeitsproblemen das Hauptaugenmerk der Therapie.

Nachdem uns durch die Klinik für Audiologie und Phoniatrie in der Charité eher zu einer Velopharyngial-Plastik-OP geraten wurde, entschieden wir uns, weitere Meinungen einzuholen.

Kurz entschlossen fuhr ich im November 2005 von Berlin nach Düsseldorf, wo eine Infoveranstaltung von KiDS-22q11 e.V. zum Thema Sprache stattfand. Interessiert lauschte ich dem Vortrag von Prof. Sader und hatte im

Anschluss kurz die Möglichkeit, mit ihm zu sprechen. Fazit daraus: Eine OP kommt nur nach Ausschöpfung aller intensiven logopädischen Maßnahmen und auch dann nur in Einzelfällen in Frage. Na gut, dann werden wir sie mal weiter ausschöpfen, dachte ich.

Ein glücklicher Umstand: ein zusätzlicher Programmpunkt der Infoveranstaltung war die Vorstellung der stationären Sprachintensivtherapie in der Reha-Klinik „Werscherberg“ durch die Sozialpädagogin und Stationsleitung Ulla Wortmann. In dem Moment wusste ich: Da fährst du mit Jonas hin.

Die Antragsstellung verlief durch die Befürwortung und Einschätzung des SPZ und der Logopädin reibungslos, und Ende April erhielten wir die Bewilligung der Reha-Maßnahme.

Mit ca. 4 Monaten Wartezeit muss man rechnen, aber für Ende August stand unser Anreisetermin zur Klinik fest. Voller Erwartung fieberten wir diesem Tag entgegen.



Jonas und Ursula Maedel

Bei schönstem Sonnenschein kamen wir nach 450 km Autofahrt am Werscherberg an und wurden, na von wem?, von Ulla Wortmann in Empfang genommen. Sie führte uns zu unserem Bungalow, wo wir gemeinsam mit fünf anderen Jungen und Ihren Muttis die kommenden vier Wochen wohnen sollten. Sie zeigte uns das Gelände, gab Hinweise zum Kurablauf und erläuterte uns den für alle Kinder schon erstellten Therapieplan. Toll fand ich: alle Kinder erhielten die gleiche Anzahl an Behandlungen, sie wurden nur individuell auf jedes zugeschnitten. Sie bekamen täglich Einzelsprachtherapie, und auch Sport war immer auf dem Programm. So waren unter der Woche Reiten, Turnen in der Sporthalle, Schwimmen, Trampolinspringen und Streifzüge durch den Wald angesagt. Hinzu kam zweimal wöchentlich Einzeltherapie der Heilpädagogik und Rhythmik in der Gruppe. Für Jonas war es ein enormes Pensum und ging anfangs ziemlich an seine Belastungsgrenze. Vor allem die letzte Therapieeinheit des Tages – die Rhythmikstunde mit vier anderen Jungs – überforderte ihn sehr, da seine Aufmerksamkeit und Konzentration dem nicht mehr gewachsen war. Es wurde reagiert und die Gruppenstunden durch eine individuelle Heilpädagogik ersetzt.

Es war erstaunlich, mit welcher Freude und Begeisterung Jonas an allem teilnahm, und besonders auf Ute, seine Logopädin, wartete er sehnsüchtig.

Für uns Muttis besonders schön: wir brauchten die Kinder zu keiner Behandlung zu bringen, die Therapeuten holten sie ab und begleiteten sie zurück. Überhaupt herrschten fast paradiesische Zustände. Das von uns gewünschte Essen brauchten wir nur aus der Hauptküche abzuholen und aßen im angenehm kleinen Rahmen in unserem Bungalow. Jeden Tag kam die Putzfrau und machte alles sauber und wechselte 2x wöchentlich die Handtücher. Selbst am Nachmittag wurde für unsere Sprösslinge gesorgt. So konnten die Kinder mit den Freizeitpädagogen kneten, malen, in der Turnhalle toben oder mit ihnen zum Abenteuerspielplatz gehen. Alle waren mit Enthusiasmus dabei.

Ich konnte es nicht fassen, so viel Muße und Freizeit hatte ich seit der Geburt unserer Kinder nicht mehr. Es war Zeit zum Lesen, Fotoalbum kleben oder Brief schreiben. Waren die Kinder zu ihren Therapien, gingen wir Frauen walken bzw. joggen, oder saßen einfach bei einer Tasse Kaffee zusammen, Herrlich!!!! Abends konnten wir in der Sauna schwitzen, an der Aquagymnastik oder einer Entspannungsreise teilnehmen.

Jonas gelang es immer besser, mit den Anforderungen umzugehen, seine Aufmerksamkeitsspanne verlängerte sich, er wurde insgesamt selbstbewusster, aber auch ausgeglichener.

Mir gefiel besonders der ganzheitliche Ansatz des Therapiekonzeptes; die enge Verknüpfung von Sprachbehandlung, Wahrnehmungs- und Konzentrations-schulung sowie Bewegungstherapie. Jonas hat in dieser Zeit an vielem dazu gewonnen. Sein Sprachschatz und seine Artikulation haben Fortschritte gemacht, und er ist um einiges selbstständiger geworden.

Am Ende bekamen wir einen sehr umfangreichen Behandlungsbericht, in dem alle Bereiche intensiv befundet wurden. Man sprach sich für die Wiederholung einer solchen Kur vor Schulbeginn aus. Des Weiteren rieten sie dringend zu einer Rückstellung, damit Jonas seine Fähigkeiten ohne den mit der Schule verbundenen größeren Druck entwickeln kann. Mit dieser Aussage entsprachen sie auch unserem Wunsch, und wir werden gern ein weiteres Mal dorthin fahren. Wie sagt Jonas immer: „Noch mal hin...?“ Klar doch. Wir können es nur weiter empfehlen.

Ursula Maedel

Neuregelungen bei der Pflegeversicherung ab Sep. 2006

Pflegebedürftigkeit ist für alle Familien mit einem 22q11-Kind ein alltägliches Thema. Neben den praktischen Aspekten rückt allerdings von Zeit zu Zeit auch die rechtliche Seite in den Mittelpunkt. Spätestens dann, wenn

der Medizinische Dienst der Krankenkasse (MDK) sich für einen Besuch ankündigt. Die Überprüfung der Pflegestufe steht an.

Grundsätzlichen Anspruch auf Leistungen der Pflegeversicherung hat, wer

wegen einer Krankheit oder Behinderung bei der Ernährung, der Mobilität, der Körperpflege und der hauswirtschaftlichen Versorgung auf Dauer - voraussichtlich für mind. 6 Monate - in erheblichem oder höherem Maße der Hilfe bedarf. Bei Kindern bis zum ersten Lebensjahr wird Pflegebedürftigkeit nur in Ausnahmefällen und mit einer besonderen Begründung anerkannt.

Um für sein Kind eine Pflegestufe zu erhalten, müssen Leistungen gemäß Sozialgesetzbuch XI beantragt werden. Die Pflegebedürftigkeit wird vom Medizinischen Dienst der Krankenkasse anhand einer Begutachtung überprüft und der Pflegekasse eine Pflegestufe empfohlen. Wesentlicher Bestandteil dieser Begutachtung sind die Richtlinien der Spitzenverbände der Pflegekassen (BRi). Diese aus dem Jahr 1997 stammenden Richtlinien wurden nun überarbeitet und unter anderem auch an die Bedürfnisse von Kindern und aktuelle Rechtsprechungen angepasst. In Kraft getreten sind diese neuen Begutachtungsrichtlinien am 1. September 2006.

Das wesentliche schon mal vorweg: Mit den neuen Richtlinien werden viele Unklarheiten der Vergangenheit im Zusammenhang mit der Pflegeversicherung ausgeräumt und auch in einigen Bereichen dediziert auf die Belange von Kindern eingegangen. Damit werden die Begutachtung und auch die Fragestellung einer Anrechnung von Pflegezeiten genauer geregelt.

Einer der zentralen Punkte sind die Anrechnungswerte für den Pflegeaufwand gesunder Kinder gleichen Alters, der vom tatsächlichen Pflegeaufwand abgezogen wird. Hierfür gab es in der Vergangenheit nach Lebensalter geschlüsselte Tabellen, in denen zu verwendende Abzugswerte hinterlegt waren. Diese wurden nun deutlich nach unten korrigiert. Zum Beispiel wurden in der Vergangenheit bei der Begutachtung eines 5-jährigen Kindes gem. Anrechnungstabelle 120-105 Minuten von der Pflegezeit abgezogen. Im Rahmen der aktuellen Richtlinien sind dies nun 52-35 Minuten. Bei Kindern ab dem 10. Lebensjahr gibt es keinerlei Abzugswerte mehr, das heißt, bei Kindern mit Handicap in diesem Alter anfallender Pflegeaufwand wird zu 100% anerkannt.

Weiterhin können die Anrechnungswerte nicht mehr pauschal als Gesamtsumme in Abzug gebracht werden, sondern müssen zugeordnet zu den einzelnen Bereichen Körperpflege, Mobilität und Ernährung angerechnet werden. D.h. gibt es im Bereich Körperpflege keinen zusätzlichen Pflegeaufwand, kann auch der Abzugswert nicht angesetzt werden.

Ebenso wichtig ist die klare Regelung von Besuchen bei Therapeuten und Ärzten. Für Therapiebesuche beim Logopäden, Ergotherapeuten, Physiotherapeuten oder Krankengymnasten können in jedem Fall die Wegezeiten im Bereich Mobilität voll angerechnet werden. Voraussetzung hierfür ist,

dass diese Therapien ärztlich verordnet sind und mindestens einmal pro Woche stattfinden müssen. Auch wenn z.B. Logo- und Ergotherapie im wöchentlichen Wechsel stattfinden, ist dies berücksichtigungsfähig.

Die Wartezeit der Pflegeperson ist in jedem Fall anrechenbar, wenn sie bis 45 Minuten beträgt. Bei einer Wartezeit bis 60 Minuten liegt es im Ermessen des Gutachters, dies zu berücksichtigen. Wartezeiten von mehr als 60 Minuten können nicht angerechnet werden, da die Pflegeperson in dieser Zeit einer „anderen sinnvollen Tätigkeit“ nachgehen kann.

Nichtwöchentliche regelmäßige Arztbesuche können ebenso mit angerechnet werden, wenn sie therapeutischen Zwecken dienen. Fahr- und Wartezeiten, die nicht täglich anfallen, sind für die Bemessung des zeitlichen Gesamtpflegeaufwandes auf den Tag umzurechnen.

Da unsere Kinder in ihrer Entwicklung häufig verzögert sind, fallen verschiedene Dinge im Rahmen der Pflegeversicherung unter den Begriff „aktivierende Pflege“. Hierunter versteht die Pflegeversicherung, dass medizinische und pflegerische Hilfestellungen erbracht werden, um eine spätere Selbstständigkeit in diesem Bereich zu erreichen. Als Beispiel wird ein Toiletentraining, um die Unabhängigkeit von Windeln oder anderen Hygieneartikeln zu fördern, bei Kindern über 3 Jahren als aktivierende Pflege anerkannt und berücksichtigt.

Sehr interessant ist auch die Beurteilung von hauswirtschaftlichen Leistungen. Grundsätzlich geht der MDK davon aus, dass bei Kindern unter 8 Jahren ein hauswirtschaftlicher Mehrbedarf besteht. Daher verzichtet er in diesen Fällen auf eine detaillierte Auflistung des hauswirtschaftlichen Mehrbedarfes und geht bei bestehendem Grundpflegebedarf von mindestens 45 Minuten pauschal von einem hauswirtschaftlichen Mehrbedarf von 45 Minuten aus. Dies gilt auch adäquat für die Pflegestufen II und III mit jeweils 120 bzw. 240 Minuten Grundpflegebedarf. Dann werden jeweils 60 Minuten hauswirtschaftlicher Mehrbedarf zugrunde gelegt.

Bei Kindern über 8 Jahren soll der individuelle hauswirtschaftliche Mehrbedarf im Einzelnen dokumentiert werden. Hierbei sind auch Tätigkeiten berücksichtigungsfähig, die ein gesundes Kind sehr wohl, nicht jedoch das behinderte Kind im Haushalt leisten kann (z.B. Geschirr abtrocknen, Müllentsorgung etc.). Ist eine detaillierte Aufstellung nicht möglich, muss dies begründet werden. Dann werden die Erfahrungswerte wie oben angewandt.

Um die tatsächlichen und darüber hinausgehenden Pflegezeiten zeitlich festlegen zu können, sind in den Richtlinien Orientierungswerte zur Pflegezeitbemessung für die in §14 SGB XI genannten Verrichtungen der Grundpflege enthalten. Diese sind weiterhin nicht verbindlich, sondern sollen einen Anhaltspunkt geben. Kinder -je nach

Alter und Gesundheit- bewegen sich häufig am oberen Rand dieser Skala. Dabei muss man beachten, dass die Abzugswerte (eines gleichaltrigen gesunden Kindes) teilweise höher sind, als die angegebenen Orientierungswerte.

Es ist von daher sehr wichtig, sich bei der Erstellung eines Pflegeprotokolls sowohl an den berücksichtigungsfähigen Verrichtungen als auch an den Orientierungswerten und Abzugswerten gesunder Kinder zu orientieren. Grundsätzlich gilt natürlich, den tatsächlichen Bedarf zugrunde zu legen.

Wesentlich sind auch die Pflege erschwerende oder erleichternde Faktoren, da sie den ermittelten Pflegebedarf deutlich beeinflussen. Bei den erleichternden Faktoren wurde der Punkt „unter 40 kg Körpergewicht“ nicht mehr berücksichtigt.

Noch ein wichtiger Aspekt sind die pflegenden Personen. Gerne werden von den Gutachtern beide Partner als Pflegepersonen angegeben, was in den meisten Fällen nicht stimmt. Daher ist es sehr wichtig darauf zu achten, nur

z.B. die pflegende Mutter als Pflegeperson anzugeben, da sonst bei einem Aufwand pro Pflegeperson von unter 14 Stunden wöchentlich die Versicherungspflicht in der Rentenversicherung wegfällt.

Zusammenfassend bringen die neuen Pflegerichtlinien für Kinder mit Handicap und ihre Eltern in jedem Fall Verbesserungen in der Beurteilung der Pflegesituation sowie eine eindeutiger Abgrenzung.

Noch ein Tipp zum Schluss: Falls eine Begutachtung und Pflegeeinstufung in den letzten 6 Monaten stattgefunden hat, sollten Sie sich den Bescheid und die errechneten Zeitwerte nochmals genau ansehen. Eventuell ist aufgrund der neuen Richtlinien z.B. bei Pflegestufe I und einem relativ hohen Gesamtzeitaufwand eine höhere Einstufung möglich. Dann sollten Sie in jedem Fall umgehend bei der zuständigen Pflegekasse einen Antrag auf Höherstufung stellen.

Stephan Schmid

Erster europäischer Kongress (und 12. intern.) zum Deletionssyndrom 22q11, in Straßburg/Frankreich 7.-9. Juli 2006

Schon seit langem hatte ich mich auf dieses Wochenende im Juli gefreut, und an einem sonnigen Donnerstagabend ging es dann los. Nach einer langen Fahrt im Nachtzug, in den ich in Bremen zustieg, kam ich am Freitagmorgen in Straßburg an. Der Kongress

war mit der S-Bahn gut erreichbar, und ich war genau rechtzeitig zur Begrüßungsrede beim Kongress, wo ich auch Stephan Schmid und Annika Lill (unsere Übersetzerin) traf.

Alles war vom französischen Verein „generation22“ bzw. der Vorsitzenden Dominique Pfeiffer und ihrem Team bestens organisiert. Es wurden sowohl zweisprachige Unterlagen zu den Vorträgen ausgegeben als auch Namensschilder. Gegen Hinterlegung des Ausweises bekamen wir Kopfhörer und hatten damit die Möglichkeit, eine Simultanübersetzung ins Englische bzw. Französische anzuhören.

Im Anschluss an die Begrüßung durch die Vorsitzenden des Vereins „VCFSEF“ (Velo-Cardio-Facial-Syndrome-Educational-Foundation) aus den USA stellten sich die europäischen Vereine vor, die sich diesem angeschlossen haben. Hierzu gehören die 1996-2006 gegründeten Vereine aus Belgien + flämischen Belgien, Niederlande, Dänemark, Norwegen, Schweden, Italien, Frankreich, Schweiz und England. Der nächste Europäische 22q11-Kongress soll im Jahre 2010 in London stattfinden.

Einer der ersten Expertenbeiträge war ein Geschichtsüberblick von Robert Shprintzen, der sich schon in den 70er Jahren mit dem Syndrom beschäftigt hat. Es folgten viele interessante Vorträge, die in Themenkomplexen zusammengefasst waren. Nach einem Vormittag über genetische Hintergründe und medizinisches Management beim Deletionssyndrom 22q11 folgten am Nachmittag die Themen Sprachtherapie und sprachverbessernde Opera-

tionen. Beide Bereiche wurden von einer Expertenrunde abgerundet, die Vorgehensweisen diskutierte und Fragen aus dem Publikum beantwortete. Ich habe erfreut festgestellt, dass Deutschland dem internationalen Vergleich in Bezug auf Behandlungsstandards durchaus standhält. Am Freitag und Samstag wurden „Mittagessen mit Experten“ angeboten, wo sich einige Fachleute in eine Diskussionsrunde mit Eltern begaben. Hier wurde auf individuelle Probleme einiger Eltern Antwort gegeben und noch mehr praktische Tipps gegeben. Insbesondere hier war zu merken, wie schwer die Arbeit der Simultanübersetzer war, denn die Gespräche der überwiegend französischen Familien mit den Experten verliefen teilweise sehr lebhaft.



v.l.n.r.: Ehepaar. Pfeiffer, und Stephan Schmid

Am Freitagabend blieb viel Gelegenheit, die wunderschöne Stadt Straßburg zu erkunden, die dank der Illuminationen in besonderem Licht erstrahlte.

Der Samstag war im Wesentlichen der Wahrnehmung/Kognition und den beim Syndrom möglichen psychiatrischen Erkrankungen und deren Therapie gewidmet. Um die Familien und vor allem die Jugendlichen zu entlasten, war hier -abgesehen von der auch an den anderen Tagen stattfindenden Kinderbetreuung- ein Ausflug für die Kinder und Jugendlichen organisiert worden.

Sicherlich war dieser Tag der anstrengendste, aber auch für viele Eltern (auf dem Kongress waren auffällig viele Eltern von jugendlichen und erwachsenen Betroffenen vertreten) wichtig und informativ. Es wurden unter anderem neuere Erkenntnisse zum Einfluss von gleichzeitig auftretendem erniedrigten Prolin und COMT vorgestellt, die unabhängig voneinander den Dopaminspiegel und damit die Informationsweiterleitung im Gehirn beeinflussen. Mehrere Studien, welche die Besonderheiten der Wahrnehmung und Verarbeitung beim DS 22q11 diskutierten, wurden vorgestellt. Am Samstagnachmittag berichteten drei Familien von ihrem „Leben mit DS 22q11“. Hierunter war auch Raymond Tanner (einigen vielleicht über sein 22q11-Buch „footprints of hope“ bekannt). Es war schön zu hören, wie es ihm in den letzten Jahren ergangen ist und wie er trotz anfänglichem Schock von der Di-

agnose in seinem Selbstbewusstsein profitiert hat.

Am Samstagabend gab es ein gemeinsames Abendessen, das nahezu alle Kongressteilnehmer und Vortragenden wahrgenommen haben, so dass ein intensiver persönlicher Austausch untereinander möglich wurde. Ebenso gab es in den Pausen reichlich Gelegenheit zum Gespräch und zum Studium der zahlreichen Poster-Präsentationen von Untersuchungen rund um das Thema DS 22q11.

Der Sonntag war unterschiedlichen Themen, wie den Beinschmerzen, mathematischen und motorischen Problemen gewidmet. Besonders die Vorträge von Donna Landsman und Ann Swillen enthielten auch praktische Hinweise, welche Maßnahmen geeignet sind, um Problemen in der Schule und beim Lernen zu begegnen.

Die Informationsfülle an diesem Wochenende war überwältigend. Am nachhaltigsten sind mir jedoch die Gespräche mit Experten und Familien aus ganz Europa im Gedächtnis geblieben. Es war für mich eine Gemeinsamkeit zu spüren, die uns über die Grenzen hinweg verbindet: Das Interesse an den Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit DS 22q11, deren Glück uns am Herzen liegt.

Gudrun Fahrenholz

3. Freizeitwochenende auf dem Höingshof in Reken- Heiden (18.08.- 20.08.2006)

Zur gemütlichen Einstimmung auf das Nachmittags begeben wir uns alle zu Wochenende sollen sich am Freitagabend wieder alle Familien rund um ein Lagerfeuer einfänden. Also schwärmen die Kinder nach dem Abendessen aus, um Äste und Holzstücke zu sammeln. Mit ein bisschen Hilfe väterlicherseits kommt das Feuer trotz der feuchten Witterung gut in Gang. Natürlich wird auch wieder Stockbrot gebacken - inzwischen sind die meisten Kinder darin ja schon „alte Hasen“. Beim Blick in die



fröhliche und inzwischen ordentlich aufgewärmte Runde sehen wir viele bekannte Gesichter, freuen uns aber auch über einige neue Familien.

Am Samstagvormittag, bei strahlendem Sonnenschein, gibt es eine Schnitzeljagd durch den Wald mit recht kniffligen Aufgaben und Fragen. So mancher bereut schnell, dass er sein Pilzbestimmungsbuch im heimischen Bücherregal stehen ließ und sich vorher zu wenig mit der ordnungsgemäßen Bezeichnung der einzelnen Wege und Pfade auseinandersetzte... Zum Glück wissen die Kinder einiges zur Ehrenrettung beizutragen und sammeln emsig die geforderten Waldfrüchte und noch vieles andere mehr. Wir haben jede Menge Spaß dabei!

sammen auf den heißersehnten Reitausflug. Die Kinder wechseln sich mit dem Reiten ab, und die Eltern führen die Pferde. Und wieder geht es, bei schönstem Wetter, durch den Wald bis zu unserem Ziel, den „Teufelsfelsen“, wo Herr Höing uns mit leckerem Kuchen und Getränken versorgt. Nach dieser zweiten Wanderung sind viele ganz schön k. o. .

Mit einem Grillabend in der Tenne lassen wir den Tag ausklingen. Schade, dass wir diesmal nicht die Terrasse mitnutzen können, weil es nun auch mal regnet. Die Kinder kümmert das wenig, wozu gibt es schließlich Regenjacken? Sie rennen noch bis weit nach Anbruch der Dunkelheit kreuz und quer auf dem Hof herum.

Das ist das Schöne am Höingshof: Die Kinder können sich auf dem ganzen Gelände austoben und nahezu grenzenlos ihrer eigenen Wege gehen. Es tut gut, zu sehen, wie sich unsere Tochter in einen abenteuerlustigen und wilden Racker verwandelt. Die Kinder dürfen jederzeit die Pferde in dem riesigen Stall besuchen oder Kontakt der kuscheligen Art im Kaninchengehege aufnehmen. Da wird tüchtig geknuddelt und geschmust (und vielleicht ist das ein oder andere Kaninchen auch froh, dass wir am Sonntag den Hof wieder verlassen). Aber natürlich macht es den Kindern auch Spaß, die Kaninchen mit frischem Gras zu füttern (und sie so wohl bei Laune zu halten?).

Sonntag, nach dem Abschlusskaffee, treten wir dann ziemlich müde aber dafür glücklich und entspannt die Heimreise an. Auf dem Nachhauseweg haben wir nicht nur frischen Pferdeduft im Gepäck sondern auch wieder viele neue Eindrücke und intensive Erlebnisse. So manches wird noch lange nachklingen, mancher Austausch mit den anderen Eltern uns gedanklich noch einige Zeit beschäftigen.

Danke an Vera und Martina für die Organisation! Danke aber auch Euch allen für dieses schöne Wochenende, und hoffentlich bis nächstes Jahr!

Steffi Metz

1. Freizeitveranstaltung der Regionalgruppe 4 (9. Sep. 2006)

Nach bereits drei Infoveranstaltungen in der östlichsten Regionalgruppe unseres Vereins fand nun am ersten Wochenende nach den Sommerferien in Lübben im Spreewald das erste Freizeittreffen statt.

Die Resonanz war sehr gut, elf Familien folgten der Einladung. Das Wetter erlaubte es, dass wir uns während des ganzen Tages im Freien aufhalten konnten.

In einem Gasthaus direkt am Spreewald hatten wir Tische reserviert, zwei Kinderbetreuerinnen entlasteten die Eltern. Die traditionellen Kähne starteten direkt an unserem Treffpunkt, so



dass sich von Zeit zu Zeit einige Familien auf eine zweistündige Fahrt durch den Spreewald begaben. Auf den Kähnen, an den Biergarten-Tischen, auf dem wunderschönen Wasserspielplatz beim Spielen mit unseren Kindern ka-

men wir miteinander ins Gespräch, hatten Zeit, die Kinder zu beobachten und besondere Fragen ausführlich zu beraten. Darüber hinaus war es einfach ein sehr angenehmer und erholsamer Tag. Eine gemeinsame Übernachtung war nicht vorgesehen, aber einige Familien hatten sich selbst ein Zimmer besorgt, um auch den Sonntag noch im Spreewald zu verbringen.

Bei allen Teilnehmern war der Wunsch groß, neben der jährlichen Infoveranstaltung auch jedes Jahr so ein Freizeittreffen anzubieten, beim nächsten Mal vielleicht mal mit gemeinsamer Übernachtung?

Vorschläge für einen Platz, wo wir uns mit ca. 40 Personen einmieten können, sind gern willkommen!

Susanne Adolphi

2. Freizeitwochenende an der Thülsfelder Talsperre

Zum zweiten Mal haben zahlreiche Erwachsene, Kinder und Jugendliche vom 22. bis zum 24. September 2006 in Norddeutschland ein tolles Freizeitwochenende erlebt. Dieses Mal hat uns Stephan, unser 1. Vorsitzender, be-

gannisation des Wochenendes inne gehabt. Dafür ein großes Dankeschön im Namen von allen Teilnehmerinnen und Teilnehmern.

Am Samstag war Ausflugstag. Wir sind in den Tier- und Freizeitpark Thüle gefahren. Ein Tag voller Spaß. Bei einem gemeinsamen Picknick und tollem Wetter haben wir gemeinsam mit unseren Kindern einen erlebnisreichen Tag gehabt. Am Abend haben wir einen Spielabend veranstaltet, bei dem



sucht. Während des ganzen Wochenendes haben wir uns in intensiven Gesprächen untereinander austauschen können.

In der Jugendherberge in Thüle angekommen, haben wir uns beim Lagerfeuer näher kennen gelernt. Kinder und Erwachsene konnten sich Stockbrot zubereiten. Sonja Kühling hat die Or-

auch unsere kleinen Kinder Spaß hatten. Die älteren Kinder und die Erwachsenen konnten sich beim Karaoke versuchen. Wir Eltern haben anschließend wieder einmal bis in den späten Abend hinein geredet und Wertvolles erfahren. Freundschaften wurden geschlossen und vertieft.



Am Sonntag, den 24. September 2006 haben wir das Wochenende mit einem Fachvortrag zum Thema „Lernen und Ausbildung“ sowie einer gemeinsamen Evaluation ausklingen lassen. Das Fazit: Wir hatten ein „wertvolles“ Wochenende. Für das nächste Jahr haben wir schon für September gebucht. Dann wollen wir wieder ein Freizeitwochenende mit Fachvorträgen am Sonntag planen.

Uta Elb (Regionalgruppe 2)

Uta Elb, Sonja Kühling, Andreas Trottnow und Frau Trottnow vom Andreaswerk Veichta

Info über KiDS-22q11 e.V.

unser Name:	Kinder mit DiGeorge-Syndrom 22. tes Gen - langer Arm q - Abschnitt 11 (kurzer Arm = p)
unser Logo:	<p>Die Balken der Schaukel zeigen das 22. Chromosom mit dem Abschnitt 11</p>

Familientreffen im Berner Oberland

Am 17. und 18. Juni 2006 verbrachten wir ein tolles und gemütliches Wochenende in einem wunderschönen Ferienheim in Gsteig, welches Marianne und Franz Reichenbach glänzend organisiert hatten. Dank ihnen fehlte es uns an nichts. Die Unterkunft war so super wie das reichhaltige „Zmorgenbuffet“ und das leckere Dessertbuffet, welches von der Familie Reichenbach gespendet wurde. Beim Bräteln fand dann reger Austausch statt, und auch das Wetter spielte bis zum

Schluss mit. Fünf Familien nahmen an diesem Treffen teil. Nebst vielen angeregten Diskussionen und Gesprächen wurde auch viel gelacht, mit unseren Kindern gespielt, gut gegessen und getrunken. Für die Großen wie die Kleinen bleibt dieses tolle Wochenende in bester Erinnerung. Herzlichen Dank an Marianne und Franz!

Pädiaterkongress in Bern

Am 22. / 23. Juni fand in Bern der Pädiaterkongress mit über 800 teilnehmenden Ärzten statt, bei welchem wir mit einem Stand präsent waren.

Uns war es wichtig, die Kinderärzte auf unsere Elternvereinigung aufmerksam zu machen, damit diese wissen, an wen sich betroffene Eltern wenden können.



v.l.n.r.: Fr. Schaller; Fr. Gautschi; H. Schmid

Erfolgreich konnten wir unsere Flyer und Syndrombeschreibungen verteilen und stiessen dabei bei manchen Kinderärzten auf reges Interesse. Viele erklärten, dass das Deletions-syndrom 22q11 (DS 22 q 11) so komplex ist, dass sie selber zu wenig darüber wissen. Wir danken unserem Mitglied Irene Schlegel ganz herzlich, dass sie mit uns einen Tag den Stand betreut hat.

Claudia Gautschi und Beatrice Schaller

Christina Lang

Ich bin 32 Jahre alt und lebe mit meinen beiden Kindern in Borken in der Nähe von Kassel. Nach dem Abitur habe ich in Marburg Erziehungswissenschaften studiert, aber noch vor dem Diplom wurde im Oktober 2001 Noah geboren. Nach einer unkomplizierten Schwangerschaft und Geburt wurde bei der U2 ein Herzgeräusch festgestellt, die Untersuchung ergab: Fallotsche Tetralogie.

Noah sollte noch im ersten Lebensjahr operiert werden, je nachdem wie es ihm gehen würde. Im März hatte er dann einen hypoxämischen Anfall. Darauf hatte man uns zwar vorbereitet, trotzdem hatte ich natürlich gehofft, dass es nicht passiert. Rettungsgriff, Notarzt, Klinik - dort hatte er dann noch weitere Anfälle, die auch nicht ohne Folgen blieben. Wir entschieden uns für eine schnelle OP, statt ihn noch auf Beta-Blocker einzustellen, und so wurde Noah dann am 17. April 2002 in Göttingen erfolgreich operiert. Dort wurde auch routinemäßig Blut für eine genetische Untersuchung abgenommen, bei der Entlassung Anfang Mai lag der



Befund aber noch nicht vor. Erst im Brief zur Nachuntersuchung in Göttingen im September stand plötzlich die Diagnose DiGeorge-Syndrom. Einfach so, ohne Erklärung. Ich dachte, was ist das?, was hat mein Kind?, und rief sofort in Göttingen an. Natürlich waren alle Ärzte zum Kardiologenkongress, erst nach Tagen kam ein Rückruf, um uns aufzuklären. Wir waren schockiert, denn wir hatten gedacht, mit der Herz-OP wäre nun alles geschafft.

Seit der OP bekommt Noah 2xwöchentlich Krankengymnastik nach Vojta, auch zu Hause turne ich mit ihm. Trotzdem fällt auf, dass sein Entwicklungsrückstand größer ist, als er beim DiGeorge-Syndrom beschrieben wird: Noah kann bis heute weder laufen noch sprechen. Schon im Krankenhaus nach der OP war mir aufgefallen, dass die rechte Hand wie spastisch wirkte, aber dort sagte man uns, dass sei eben von der OP und kein Anlass zur Sorge. Erst im Juni 2005 veranlasste unser SPZ in Kassel eine stationäre Untersuchung. Unser Arzt vermutete, dass Noah vielleicht durch einen Infarkt im Gehirn

während der Herz-OP beeinträchtigt wurde. Dieser Verdacht ließ sich aber im MRT nicht bestätigen. Nun wird angenommen, dass Spastik und Entwicklungsrückstand durch die hypoxämischen Anfälle verursacht wurden. 2003 war ich zum ersten Mal zu einem Treffen von KiDS-22q11 e.v. und habe dort auch den Vortrag von Frau Iven gehört. Das hat mich einmal mehr motiviert, mich für mein Kind einzusetzen und unseren Arzt zu überzeugen, dass Noah auch Castillo-Morales-Therapie bekommt. Das ist für ihn besonders wichtig, da er große Probleme mit der Mundmotorik hat. Zwar hatte ich ihn fast ein halbes Jahr gestillt, aber er kann nicht kauen, und das Zähneputzen ist jedes Mal ein Kampf.

Im April 2003 wurde Leonie geboren, was für Noah ein Glücksfall ist. Seit seine kleine Schwester da ist, will er unbedingt weiterkommen und mit ihrer Entwicklung mithalten. Auch der Kindergarten bringt ihn weiter, seit September 2005 geht er als Integrationskind in den Regelkindergarten unserer Gemeinde. Seitdem ist er zwar ständig krank, aber doch merkt man, wie gut es ihm tut.

Noah kann zwar nicht laufen, aber schon seit Anfang 2003 Bobbycar fahren, was Ärzte und Therapeuten sehr verwundert hat. Da er mittlerweile dafür zu groß ist, hat er ein „Bully“ bekommen, einen verstellbaren Gehwagen, mit dem er sich gut fortbewegen kann. Und am 23.12.2005 hat er sich zum

ersten Mal allein in seinem Bett hingelegt, das war mein schönstes Weihnachtsgeschenk!

Da Noah nicht spricht, habe ich für ihn alle wichtigen Situationen fotografiert, auf die Rückseite der laminierten Fotos Magneten geklebt und sie an eine Tafel in seinem Zimmer gehängt. Nun gebe ich ihm z.B. das Foto der Ergotherapeutin, bevor wir zur Ergotherapie fahren, oder ich gebe ihm das Foto von Oma und Opa mit in den Kindergarten, wenn wir nachmittags dort waren. Nach einiger Zeit hat Noah diese Idee wirklich verstanden und bringt mir das Foto mit Noah in der Wanne, um zu zeigen, dass er baden möchte. Nun möchten wir, dass er einen Sprachcomputer bekommt.

Noah hat die Pflegestufe 2, und ich habe Verhinderungspflege beantragt, um wieder -wie früher- jede Woche Jazzdance und Aerobic unterrichten zu können oder mal mit Leonie allein zum Kinderturnen zu gehen. Der Familienentlastende Dienst der Diakonie funktioniert gut. Ich habe während des Studiums selbst 6 Jahre lang dort gearbeitet und konnte mir damals gar nicht vorstellen, ihn selbst in Anspruch zu nehmen - das musste ich erst lernen.

2005 habe ich die Leitung der Regionalgruppe 6 übernommen. Ich finde toll, was der Verein leistet. Und es ist wichtig, etwas dafür zu tun, damit es funktioniert.

. Christina Lang

KiDS-Info und medizinische Berichte erhalten eine ISSN-Nummer

Im Sommer dieses Jahres wurden unsere Schriften **KiDS-Info** und **Medizinische Berichte** in das Verzeichnis der bibliografischen Werke in Deutschland aufgenommen und mit einer entsprechenden ISSN-Nummer versehen (1863-1568 für die Infohefte und 1863-1576 für die med_Berichte). Damit verbunden ist die Archivierung aller Ausgaben der KiDS-Info seit 2001 und auch unserer medizinischen Berichte in der Deutschen Nationalbibliothek in Frankfurt sowie Leipzig. Damit können sämtliche Artikel bzw. Hefte von Jedermann, z.B. über die Stadtbibliothek oder auch direkt bei der Deutschen Nationalbibliothek bestellt werden. Viel interessanter dabei ist allerdings, dass über die Online-Suchsysteme in Deutschland und aufgrund der gleichzeitigen Eintragung in das Internationale ISSN-Zentrum in Paris auch darüber hinaus sämtliche

Publikationen jedem Interessierten zur Verfügung stehen.

Unsere Zielsetzung dabei ist es, unseren umfassenden und sicher in weiterer Zukunft noch anwachsenden Pool für sämtliche 22q11-relevanten Informationen jedem und jederzeit zur Verfügung zu stellen.

Hintergrund:

Die ISSN-Nummer ist eine achtstellige international eindeutige Standardnummer, die eine Publikation unverwechselbar identifiziert. Sie bleibt so lange erhalten, wie der Titel erscheint.

Dabei kann sie als fortlaufende Serie oder auch als Sammelwerk erscheinen. Jede Ausgabe wird unter Angabe der Bibliografischen Grunddaten und einiger Suchwörter dauerhaft archiviert. Abrufbar sind diese Informationen unter www.ddb.de.

Wissenschaftlicher Beirat:

Am 12. November 2006 fand in Scheidegg im Rahmen der Familienwoche die zweite Sitzung des wissenschaftlichen Beirats unseres Vereins statt.

Daran nahmen teil: die Beiratsmitglieder Frau PD Dr. Rauch (Humangenetik Uni Erlangen), Frau Dr. Sauer (ehemals Herzzentrum München), Herr Prof. Sader (MKG-Chirurgie Uni Frankfurt), Herr Prof. Lesch (Psychiatrie Uni

Würzburg) sowie Herr Dr. Ehl (Immunologie Uni Freiburg), der ausführlich als Nachfolger für Herrn Prof. Behlradsky, unseren Beirat zum Thema Immunologie vorgestellt wurde. Außerdem waren Frau Dr. Hey (Phoniatrie Uni Frankfurt), Herr Dr. Romanos (Psychiatrie Uni Würzburg), Frau Aeschbach (Herzzentrum München)

sowie Stephan Schmid, Gudrun Fahrenholz und Susanne Adolphi anwesend.

Nach dem Bericht über die Arbeit unseres Vereins von Stephan Schmid wurde über die Gestaltung der Logos für unsere Kompetenzzentren abgestimmt. Anschließend diskutierten die Beiräte die Platzierung von Veröffentlichungen in der Fachpresse, so gab es bereits Artikel im Kinder- und Jugend-Psychiater und in LOGOS, geplant sind Veröffentlichungen im Kinder- und Jugend-Arzt, im Deutschen Ärzteblatt sowie in HNO aktuell. Darüber hinaus wird es Reportagen der Familienwoche für Fach- und allgemeine Medien geben.

Die Überarbeitung der Syndrombeschreibung, in welche unter der Leitung

der Vorsitzenden Frau Dr. Rauch die Erkenntnisse aller Beiräte einfließen, ist fast abgeschlossen. Die neue, für Eltern verständliche Beschreibung soll Anfang 2007 erscheinen. Ergänzend werden von unseren Beiräten Themenhefte zu den wichtigsten Symptomen erarbeitet, welche mehr in die Tiefe gehen und auch für Fachleute wichtige Informationen liefern. Als erstes liegt in der Reihe med_Berichte bereits das Heft zum Thema Sprechstörungen von Herrn Prof. Sader et al. vor.

Die nächste Beirats-Sitzung in Würzburg soll im Sommer 2007 als interne Fachtagung des Arbeitskreises 22q11 mit ausführlicher Vorstellung der Arbeit der einzelnen Kompetenzzentren stattfinden.

KiDS-22q11 e.V. -Kompetenzzentren:

Psychische Gesundheit:

Das Psychosomatische Projekt an der Universität Würzburg unter Leitung von Herrn Prof. Lesch wurde bereits in Heft 8 vorgestellt. Seit dem ersten Vortrag vor 3 Jahren haben sich unsere Familien dem Thema psychische Gesundheit zunehmend geöffnet. Dies ist vor allem der Arbeit unseres Kompetenzzentrums zu verdanken, welches dieses schwierige Thema in Vorträgen, Workshops sowie direkten Beratungen im Rahmen des Projektes in Würzburg unseren Familien näher brachte.

Bisher haben bereits 16 Patienten die Möglichkeit der ausführlichen Diagnose und individuellen Therapieempfehlung genutzt. Das Angebot des Projektes gilt zur Unterstützung bei bestehenden Problemen ebenso wie zur Prävention bei Anhalt für die Entwicklung von Problemen und beinhaltet außerdem ausführliche Informationen für die Angehörigen. Alle Familien sind eingeladen, an diesem Projekt teilzunehmen. Dafür genügt die Vorlage der Krankenversicherungskarte, eine Überwei-

sung ist nicht erforderlich. Bei Problemen 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 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

Sprache:

Das Kompetenzzentrum Sprache in Frankfurt hat seine Arbeit in diesem Jahr mit einer Fragebogen-Aktion gestartet. Davon gibt es bisher bereits 119 Rückläufe! Vielen Dank allen Familien, die daran teilgenommen haben! Die Auswertung dieses umfangreichen Materials ist gut angelaufen und soll bis zum Ende des Jahres 2006 abgeschlossen werden. Damit verbunden sind sechs Doktorarbeiten in verschiedenen Fachgebieten, welche die vielfältige Thematik beleuchten sollen. Darüber hinaus bietet auch dieses Kompetenzzentrum direkte Unterstützung z.B. bei Entscheidungen über bevorstehende sprachverbessernde Operationen 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, 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.

Im kommenden Jahr sollen weitere Kompetenzzentren gegründet werden, unter anderem im Bereich Sozialpädiatrie, dabei ist die Kooperation mehrerer Sozialpädiatrischen Zentren unter Leitung unseres Beirates Herrn Prof. Bode vom SPZ Ulm geplant.

Aktuelles:

Vorstand:

Im Rahmen der Familienwoche fand in Scheidegg am 13. November wiederum eine Vorstandssitzung statt.

Erstes Thema waren die nächsten Vorstandswahlen im kommenden Jahr. Erstmals wird es ein Bewerbungsverfahren geben, die Unterlagen dafür liegen diesem Heft bei. Weiterhin wurde die Mitgliedschaft von KiDS-22q11 e.V. in verschiedenen Dachorganisationen beraten: wir sind bereits Mitglied im Kindernetzwerk seit Mai 2006, in der ACHSE ab März 2007, in der Landes-Arbeitsgemeinschaft (LAG) Behinderten-Selbsthilfe Bayern seit November 2006, beantragt ist außerdem die Mitgliedschaft in der Bundes-Arbeitsgemeinschaft (BAG) im kommenden Jahr.

Die Familienwoche soll aufgrund der sehr guten Resonanz in 2jährlichem Rhythmus wiederholt werden. Für die Gruppe der Jugendlichen wird in den nächsten Jahren ein eigenes Konzept mit eigenen Veranstaltungen und Aktionen aufgebaut werden.

Ein wichtiges Thema war die Öffentlichkeitsarbeit, dazu gab es - neben Veröffentlichungen in der Fachpresse und unserer Teilnahme an verschiedenen Kongressen- im September z.B. die vom Kinder-Versandhaus JAKO-O unterstützte Flyer-Aktion, welche die Allgemeinheit über das Deletions-

syndrom 22q11 aufklärt. Weitere Flyer sollen im kommenden Jahr wiederum durch JAKO-O sowie durch eine Elternzeitschrift verteilt werden.

Unsere Internet-Seiten sollen im neuen Jahr aktualisiert werden, um die vielen neuen Informationen und Angebote aktuell und übersichtlich zu präsentieren. Mit der Neugestaltung gehen auch einige Veränderungen einher, so wird diskutiert, ob das öffentliche Forum in ein geschlossenes Forum ausschließlich für angemeldete Nutzer (die nicht unbedingt Mitglieder unseres Vereins sein müssen) umgewandelt werden soll.

Auch die Redaktion unserer Info-Hefte ist Gegenstand der Beratungen, in Heft 14 wird wiederum das Thema Sprache den Schwerpunkt bilden, wir erwarten die Ergebnisse der Fragebogen-Auswertung sowie eine Übersicht über logopädische Therapien, außerdem gibt es Berichte von unserer ersten Familienwoche.

Hauptversammlung 2007:

Das nächste Themenwochenende mit Mitgliederversammlung wird vom 31.3. bis 1.4. 2007 in Wartaweil in Bayern stattfinden. Nähere Informationen folgen Anfang des Jahres mit der Einladung.

Landesgruppe Österreich:

Ende September fand in Zentralösterreich ein Freizeitwochenende in einem Familienhotel statt, an dem 5 Familien teilgenommen haben.

Landesgruppe Schweiz:

Am 17. und 18. Juni 2006 gab es ein tolles und gemütliches Familientreffen im Berner Oberland (s. Bericht in diesem Heft).

Regionalgruppe 1:

Wir laden unsere Mitglieder und Interessenten ein, die Angebote der benachbarten Regionen zu nutzen und auch selbst bei der Organisation von Veranstaltungen aktiv zu werden.

Regionalgruppe 2:

Uta Elb hat neue Unterstützung bekommen: Elke Tischler wird ab 2007 in der Betreuung unserer Nordlichter mitarbeiten. Und vom 22. bis zum 24. September 2006 gab es wieder ein Freizeitwochenende an der Thülsfelder Talsperre (s. Bericht in diesem Heft).

Regionalgruppe 3:

Für 2007 ist gemeinsam mit Regionalgruppe 6 ein Freizeitwochenende geplant, die Einladung dazu gibt es rechtzeitig auf unserer Internetseite.

Regionalgruppe 4:

Nach den ersten Infoveranstaltungen im Osten fand am 9. September das erste Freizeittreffen im Spreewald statt (s. Bericht in diesem Heft). Für Anfang 2007 wird eine Infoveranstaltung in Berlin vorbereitet.

Regionalgruppe 5:

Vom 18. bis 20. August 2006 fand das schon traditionelle Freizeitwochenende auf dem Höingshof statt (s. Bericht in diesem Heft).

Regionalgruppe 6:

Für 2007 ist gemeinsam mit Regionalgruppe 3 ein Freizeitwochenende geplant, die Einladung dazu gibt es rechtzeitig auf unserer Internetseite.

Regionalgruppe 7 und 8:

Am 29. Oktober 06 fand ein gemeinsamer Ausflug der Regionalgruppen 7 und 8 zum Hohenloher Hof statt, an dem 5 Familien teilnahmen. In beiden Gruppen sind Familienstammtische geplant.

Regionalgruppe 9:

Das traditionelle Freizeitwochenende der Regionalgruppe fand vom 22. bis 24. September wieder im Wendlerhof am Simsee bei Rosenheim statt. Für 2007 ist eine Info-Veranstaltung mit Herrn Dr. Briegel in Schweinfurt geplant.

Außerdem lädt die Regionalgruppe 9 zur Jahres-Hauptversammlung Ende März nach Wartaweil ein. Zukünftig wird das jährliche Themenwochenende im Wechsel in verschiedenen Regionen stattfinden - Vorschläge sind jederzeit willkommen!

Regionalgruppe 10:

Für 2007 ist eine Veranstaltung im Sozialpädiatrischen Zentrum Ulm geplant, außerdem wird es ein Freizeitwochenende vom 05.-07.10.2007 auf dem Vaihinger Hof in Rottweil geben.

Jugendgruppe:

Da die Anzahl der jugendlichen Betroffenen und Geschwister in unserem Verein in den kommenden Jahren stark zunehmen wird, stellt sich den Aktiven der Jugendgruppe die Aufgabe, ein eigenes Vereinsleben zu gestalten. Dafür erhält Sonja Kühling Verstärkung durch Gudrun Wink, Christina Wortmann und Ralf Blüthner sowie weitere Interessierte. Ein erstes Treffen ist im Januar 2007 geplant, wo ein neues Konzept und große Pläne beraten werden. Alle Jugendlichen sind herzlich eingeladen, selbst ihre Ideen und Wünsche beizutragen. Wollt Ihr ein Reitercamp in den Sommerferien? Oder lieber Skifahren im Winter? Oder sind Euch eher ganz andere Sachen wichtig, vielleicht ein Gern-Lern-Seminar mit Tricks für die Schule? Meldet Euch einfach bei Sonja oder den anderen!

unser Beirat

Dr. med. Ursula Sauer
Kinderkardiologin, München

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

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

PD. Dr. Anita Rauch
Humangenetikerin
Universitätskliniken Erlangen

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

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. Harald Bode
Sozialpädiatrisches Zentrum
Universitätskliniken Ulm

Prof. Dr. Klaus Peter. Lesch
Leitender Oberarzt
Klinik für Psychiatrie und Psycho-
therapie, Universität Würzburg

Kontaktadressen**Jugendgruppe:**

Sonja Kühling
Bergstr. 5
49377 Holtrup / Langförden
Tel: (0 44 47) 378
e-Mail: Sonja.Kuehling@KiDS-22q11.de

Marike Oldenettel
Strohblumenweg 6
26639 Wiesmoor
Tel. / Fax: (0 49 44) 9 48 819
e-Mail: Marike.Oldenettel@KiDS-22q11.de

Medizin:

Gudrun Fahrenholz
Wacholderweg 17
27356 Rotenburg
Tel: (04 261) 84 84 10
e-Mail: Gudrun.Fahrenholz@KiDS-22q11.de

Redaktion:

Susanne Adolphi
Elbwillenweg 5a
01139 Dresden
Tel: (03 51) 84 715 56
e-Mail: Susanne.Adolphi@KiDS-22q11.de

Regionalgruppen

Regionalgruppe 1: PLZ: (17... - 19...); (23... - 25...)

Melanie EickelmannKronsforder Hauptstraße 35
D-23560 Lübeck
Tel: (0 45 08) 498
e-Mail: Melanie.Eickelmann@KiDS-22q11.de

Regionalgruppe 2: PLZ: (20... - 22...); (26... - 28...); 49...

Uta ElbMittelstr. 50
26954 Nordenham
Tel. / Fax: (0 47 31) 31 222
e-Mail: Uta.El@KiDS-22q11.de

Regionalgruppe 3: PLZ (29... - 33...); 38...

Kerstin LangeLüneburger Str. 33
31275 Lehrte
Tel: (0 51 75) 93 24 28
e-Mail: Kerstin.Lange@KiDS-22q11.de

Regionalgruppe 4: PLZ (01... - 16...); 39...

Susanne AdolphiElbvillenweg 5a
01139 Dresden
Tel: (03 51) 84 715 56
e-Mail: Susanne.Adolphi@KiDS-22q11.deRegionalgruppe 5:
PLZ (40... - 48...); (50... - 54...); (56... - 59...)**Vera Lange**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...

Christina LangAn der Kippe
34582 Borken
1Tel: (0 56 82) 73 89 21
e-Mail: Christina.Lang@KiDS-22q11.de

Regionalgruppe 7: PLZ (60... - 65...)

Andrea KraftAlbrecht-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...)

Viola Kirschke-DeckSilvanerweg 9
67487 Maikammer
Tel: (0 63 21) 95 030
e-Mail: Viola.Kirschke-Deck@KiDS-22q11.de

Regionalgruppe 9: PLZ (80... - 86...); (90... - 98...)

Roswitha GeckelerKirchweg 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...)

Sylvia Paul-PetermannFasanenstr. 6/1
73663 Berglen
Tel: (0 71 95) 97 04 27 Fax: 97 04 09
e-Mail:
Sylvia.Paul-Petermann@KiDS-22q11.de

Landesgruppe AT: Österreich

Karin HohenbergerHeustrasse 50/4
4320 Perg
Tel: 0 72 62) 53 413
e-Mail: Karin.Hohenberger@KiDS-22q11.at

Landesgruppe CH: Schweiz

Beatrice Schaller GünterParadisli 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 DiGeorge-Syndrom-22q11 Deletion (KiDS-22q11) e.V.

Blumenweg 2 - 87448 Waltenhofen - DEUTSCHLAND

ISSN: 1863-1568

Gemeinnützig anerkannt Finanzamt Kempten, StNr. 109/60699 vom 27.04.2004
Vereinsregister AG Stuttgart VR 6552Telefon: 08379 - 1350,
Fax: 0700 - k i d s 2 2 q 1 1 (0,12 €/min)
0700 - 5 4 3 7 2 2 7 1 1Die 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 überprü-
fen 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,
Annette Dieckmann-Bartels,
Uwe ZillmannDruck: Druckerei Klanikow
www.dsk-druck.de

Heft 13..... Dezember 2006

Auflage: 1200 Exemplare

wer macht was:

Vorstand..... Hr. Stephan Schmid
Schatzmeister / Kassenwart Fr. Kerstin Lange
Schriftführer Fr. Roswitha Geckeler
Mitgliederverwaltung Hr. Ulrich Geckeler
Presse / Öffentlichkeitsarbeit Hr. Stephan Schmid
Redaktionsteam Fr. Susanne Adolphi; Fr. Annette Dieckmann-Bartels; Hr. Uwe Zillmann
Jugendgruppe..... Fr. Sonja Kühling; Fr. Marike Oldenettel
Messeplanung Fr. Martina Wimmers
Kontakt zum Beirat Fr. Gudrun Fahrenholz
Kontakt zu Selbsthilfeverbänden / Dachorganisationen Hr. Stephan Schmid
Kontakt zu Partnerorganisationen im Ausland Vorstand
Betreuung der Homepage Hr. Ulrich Geckeler

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

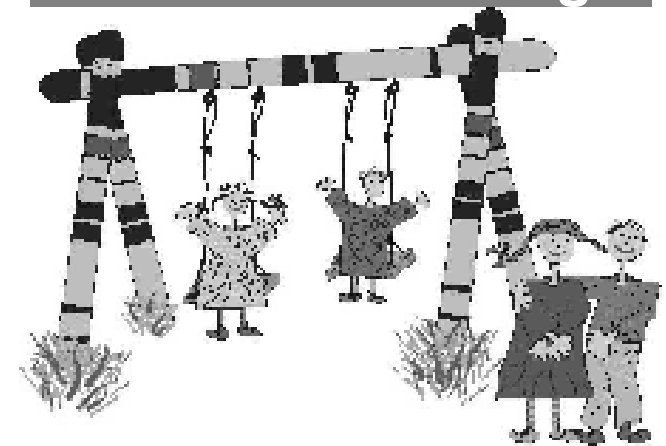
und Kinder, werden wir durch einen medizinischen Beirat, dem namhafte Kapazitäten der Medizin angehören, unterstützt.

Bankverbindung / Spendenkonto
Dresdner Bank Kempten
BLZ: 733 800 04
Kto: 22 66 77 500
Spenden sind steuerlich absetzbar

✂ bitte hier abtrennen (für Fensterbrief DIN C6 lang) ✂

KiDS-22q11 e.V.

Aufnahmeantrag



KiDS-22q11 e.V.

Blumenweg 2
D-87448 Waltenhofen

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

E-mail: info@kids-22q11.de

Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 66 77 500



Deutschland

www.kids-22q11.de / info@kids-22q11.de

Bankverbindung: Dresden Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 66 77 500



Österreich

www.kids-22q11.at / info@kids-22q11.at

Bankverbindung: Oberbank Perg

BLZ: 15005

Kto: 791-0324.51



Schweiz

www.kids-22q11.ch / info@kids-22q11.ch

Bankverbindung: Migrosbank Luzern

BLZ: 8411

Kto: 16 139 945 006

✂ bitte hier abtrennen (für Fensterbrief DIN C6 lang) ✂

Name		
Vorname		Geb.-Datum
Straße		PLZ Ort
Tel./Fax:		
mail		

Neben mir treten dem Verein noch weitere Mitglieder unserer Familie bei.
(betroffenes Kind bitte mit * kennzeichnen)

Name		Vorname	Geb.-Datum
------	--	---------	------------

✂

Datum

Unterschrift-Vereinsbeitritt

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

V2.5 10/2004

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

Den jährlichen Mitgliedsbeitrag von _____ € / SFR
(Mindestbeitrag 30,- € / 50,- SFR
weitere Fam.-Mitglieder frei)

- Überweise ich selbst
- Lasse ich mittels Einzugsermächtigung erheben

Bank, Sparkasse, Postbank

BLZ		/	Kontonummer
-----	--	---	-------------

✂

Datum

Unterschrift-Abbuchungserlaubnis