

# KiDS-22q11 e.V.

Info

Heft 10

In dieser Ausgabe:

Das kindliche Immunsystem, typische Defekte

Erfahrungsbericht Immunglobuline

Psychologie

Einführung Psychologie -  
Psychiatrische Störungen bei Kindern und Jugendlichen -  
Elternbefragung: Psychosoziale Aspekte -

Themenwochenende in Schwarzenborn

4. Mitgliederversammlung -  
Gesprächsrunde zu Verhaltensproblemen / HNO -  
Ausflug ins Kinderland - Treffen der Jugendgruppe -  
Vortrag zum Thema Erbrechen -  
Workshop „Körperorientierte Sprachtherapie“ -

Aus der Literatur

Ratgeberserie Sozialrecht:

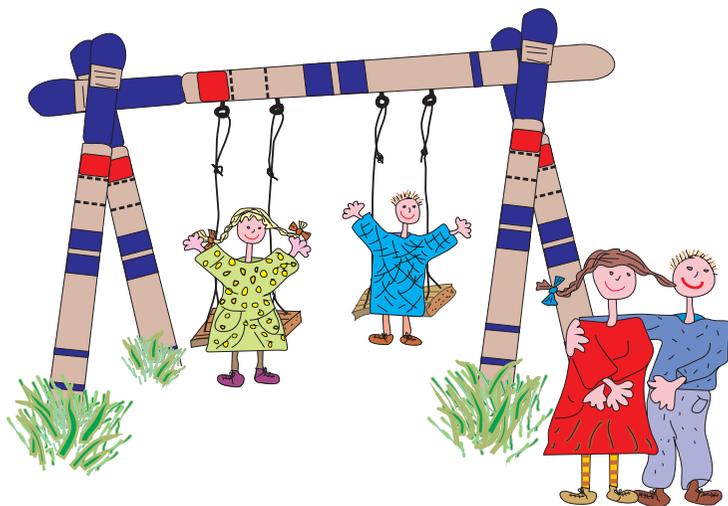
Verhinderungspflege und zusätzliche Betreuungsleistungen -

Heilpädagogisches Reiten

Vorstellung der Aktiven (Schweiz):

Claudia Gautschi -  
Beatrice Schaller-Günter -

Infos aus dem Verein



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

# 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.

In der Bundesrepublik leben derzeit über 4000<sup>1</sup> 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](http://www.KiDS-22q11.de) / .at / .ch

KiDS-22q11 e.V.

---

<sup>1</sup> med. Genetik LMU, München

## Sehr geehrte Leserin, sehr geehrter Leser!

Zum ersten Mal beschäftigen wir uns in diesem Heft mit dem sehr komplexen und auch nicht immer unumstrittenen Thema: Psychologie.

Neben einer umfangreichen Einführung haben wir für Sie wissenschaftliche Erkenntnisse ebenso zusammengefasst als auch die Ergebnisse unserer psychosozialen Studie vom letzten Jahr.

Mit diesen ersten Informationen ist sicher ein wichtiger Anfang gemacht, auf dem wir weiter aufbauen werden. Denn nicht nur für die ständig größer werdende Zahl an Jugendlichen mit 22q11 sondern auch für die „jüngeren“ ist dies ein wichtiges und nicht zu vernachlässigendes Thema.

Selbstverständlich kommen auch die anderen medizinischen Themen nicht zu kurz in der Zukunft. Denn gerade mit der laufenden Auswertung der vorerst letzten Fragebogenaktion in vergangenen Herbst stoßen wir auf viele offene Fragen und vor allem Diskussionsbedarf in den unterschiedlichen Bereichen.

Ein weiterer Schwerpunkt ist der um- und Ausbau unseres Internetangebotes mit dem wir Ihnen Informationen übersichtlich aufbereitet präsentieren werden. Daneben werden die Diskussionsplattformen erweitert, so dass Sie auch mehr Raum für den direkten Aus-

tausch haben werden. Wir freuen uns auf Ihr Feedback.

Die ersten konkreten Veranstaltungen und Treffen für Jugendliche haben uns motiviert intensiver auf die interessierten Jugendlichen zuzugehen. Daher werden im Rahmen regionaler Veranstaltungen zukünftig vermehrt auch Jugendlichentreffen stattfinden.



Stephan Schmid 1. Vorstand

Nachdem sich in den vergangenen Jahren erheblich mehr Mediziner und Wissenschaftler mit den 22q11 bezogenen Themenfeldern beschäftigen, wird es in Zukunft auch eine eigene Datenbank mit strukturierten Informationen zum nachschlagen geben. Dies soll Ihnen die Möglichkeit eröffnen, zu ganz speziellen Themen umfassende Hintergrundinformationen zu erhalten.

Mit den Familienveranstaltungen in diesem Jahr werden wir Ihnen wieder eine Vielzahl von Möglichkeiten geben sich mit anderen Betroffenen auszutauschen und Erfahrungen zu diskutieren. Nutzen Sie die Möglichkeiten gerne.

Immer wieder stellen wir fest, dass neben dem eigenen Engagement auch der Austausch und die Erfahrung anderer sehr hilfreich sein kann.

Ich wünsche Ihnen einen sonnigen und freundlichen Start in den bevorstehenden Sommer.

Herzlichst  
Stephan Schmid  
1. Vorsitzender

## Das kindliche Immunsystem, typische Defekte bei Deletion 22q11

Das Immunsystem dient der Infektabwehr und beruht sowohl auf einer unspezifischen als auch einer spezifischen Immunität. Dabei bedeutet spezifische Immunität, dass die Immunzellen ein „Gedächtnis“ entwickeln und bereits bekannte Erreger wieder erkennen. Für die spezifische Immunität sind vor allem die Lymphozyten, unterteilt in T-Zellen und B-Zellen verantwortlich. Zum Beispiel wird ein Bakterium zunächst von einer unspezifischen Fresszelle als fremd erkannt, aufgenommen und zerkleinert und dann an eine T-Zelle weitergegeben. Diese erkennt das Bakterium und sendet Signale an B-Zellen, um diese zur Produktion der entsprechenden Antikörper anzuregen.

(Antikörper werden auch Immunglobuline genannt, sie bestehen aus Eiweißmolekülen, können Viren und Bakterien abtöten und werden in drei Gruppen

unterteilt: IgM und IgG agieren im Blutkreislauf und IgA in den Schleimhäuten der Atmungs- und Verdauungsorgane.)

Die T-Zellen reifen in der kindlichen Thymusdrüse aus Stammzellen heran. Dabei werden sie gleichzeitig „ausgebildet“, so lernen sie z.B., körpereigene Zellen zu tolerieren und nicht auf sie zu reagieren. Wenn diese Toleranz fehlt, kann es zu Autoimmunerkrankungen wie Rheuma kommen. Es gibt mehrere Untergruppen der T-Zellen, welche verschiedene Aufgaben haben, so dienen z.B. die T-Helfer-Zellen der Aktivierung von Fresszellen und B-Zellen, während zytotoxische T-Zellen (T-Fress-Zellen) direkt gegen virusinfizierte Zellen, Tumorzellen und körperfremde Zellen aktiv werden.

Die Thymusdrüse nimmt ihre Aufgabe nur bis zur Pubertät wahr, danach sollte das Immunsystem über genügend

Erfahrung und Übung verfügen. Die Anzahl der T-Zellen wiederum verringert sich im Laufe des Lebens immer mehr. Dementsprechend wirken sich eine unterentwickelte Thymusdrüse und eine verminderte Anzahl der T-Zellen vor allem in den ersten Lebensjahren aus.

Bei Deletion 22q11 kommt es während der Embryonalentwicklung zu verschiedenen Fehlbildungen im Bereich von Gaumen, Nebenschilddrüse, Thymus und Herz. Häufig entsteht eine zu kleine Thymusdrüse oder diese fehlt ganz. Dadurch hat das Kind dann zu wenige T-Zellen, deren Funktion außerdem gestört sein kann.

(Bei verminderter Anzahl der T-Zellen dauert es länger, bis ein Virus-Infekt abklingt, eine schnelle Abwehr ohne Krankheits-Symptome ist fast nicht möglich. Außerdem wird das Erlernen der spezifischen Immunität erschwert: da die T-Helfer-Zellen die B-Zellen zur Produktion der Antikörper gegen spezielle Erreger anregen müssen, so verschlechtert die verminderte Anzahl der T-Helfer-Zellen diesen Informationsfluss, was dazu führen kann, dass derselbe Virus mehrmals Krankheits-symptome verursachen kann, bevor er zuverlässig wieder erkannt und abgewehrt wird.)

Je nach Schweregrad dieses Defektes wird von einem partiellen bzw. kompletten DiGeorge-Syndrom gesprochen.

Ein partielles DiGeorge-Syndrom wird durch eine zu kleine Thymusdrüse mit verringerter Anzahl der T-Zellen ge-

kennzeichnet, welche jedoch normal funktionieren. Es tritt bei weniger als 10% der Patienten mit Deletion 22q11 auf. Die damit verbundene anfängliche Häufung und Schwere von Infekten normalisiert sich aber oft schon innerhalb des ersten Lebensjahres.

Ein komplettes DiGeorge-Syndrom besteht bei fehlendem Thymus und sehr stark verringerter Anzahl der T-Zellen mit eingeschränkter Funktion. Dabei handelt es sich um einen schweren, lebensgefährlichen Immundefekt, der jedoch glücklicherweise nur bei weniger als 1% der Betroffenen auftritt. Zu chronischen Virusinfekten der Atemwege und des Magen-Darm-Traktes tritt häufig noch ein chronischer Pilzbefall an Haut und Schleimhäuten (Soor) hinzu. Solche Patienten müssen isoliert, zur Infektionsprophylaxe mit Antibiotika behandelt und entweder durch Transfer reifer T-Zellen von passenden Geschwistern oder aber durch Transplantation von Thymusgewebe therapiert werden.

Wichtig ist bei Verdacht auf DiGeorge-Syndrom, also zunächst bei allen Kindern mit Deletion 22q11, dass zur Transfusion nur bestrahlte Blutprodukte verwendet werden, um die Infektionsgefahr zu minimieren.

Um das Vorliegen eines schweren Immundefektes ausschließen zu können, müssen folgende Blutbestandteile untersucht werden:

- Antikörper (Immunglobuline)
- Lymphozyten-Subpopulationen, vor allem die T-Zellen (Anzahl und Funktion)
- Impfantikörper (Reaktion auf bereits durchgeführte Totimpfungen).

**Bei einem partiellen DiGeorge-Syndrom können folgende Impfungen empfohlen werden:**

- **Totimpfungen** (6fach-Impfung gegen Diphtherie, Wundstarrkrampf, Keuchhusten, Kinderlähmung, Hämophilus Influenza Typ b und Hepatitis B entsprechend den Empfehlungen der StIKo)

- **Pneumokokken** und Influenza (Grippe), einschließlich der gesamten Familie
- **Lebendimpfungen** (Mumps, Masern, Röteln) erst nach vorheriger immunologischer Basisuntersuchung und Kontrolle der bisherigen Impferfolge

An dieser Stelle ist auch darauf hinzuweisen, dass neben Defekten des Immunsystems auch andere Faktoren dafür verantwortlich sind, dass unsere Kinder häufiger erkranken als andere, so werden z.B. die Virus-Infekte der Atemwege auch durch die Atmung mit offenem Mund, Schluckstörungen (mit Aspirieren), Nachwirkungen des Herzfehlers bzw. der Herz-OP usw. begünstigt.

Dieser Text entstand mit Unterstützung von Frau Dr. Schulze, Ärztin an der Kinderklinik mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie in der Charité' Berlin. Sie arbeitet gemeinsam mit Herrn Prof. Wahn im Immundefekt-Zentrum der Charité', betreut die Immunologische Ambulanz und engagiert sich u. a. auch für die IG Immundefekte. Frau Dr. Schulze sprach auf unserer Informationsveranstaltung am 15.01.2005 in Berlin.

## Erfahrungsbericht Immunglobuline

Torben ist im März 2002 geboren. Die Diagnose 22q11 wurde nach der Herzoperation (VSD = Loch zwischen den Herzkammern) im Oktober 2002 gestellt, bei der auch das Fehlen des Thymus festgestellt wurde. Da Torben bis zum Sommer 2002 gestillt wurde und über den üblichen „Nestschutz“ verfügte, gingen die Infektionen erst im Winter 02/03 los. Er hatte dauernd mit Fieber zu kämpfen und war schlapp. Er hörte durch die mehrfachen Mittel-

ohrentzündungen deutlich schlechter, und zeitgleich fiel ein Entwicklungsrückstand auf.

Wir hatten uns bis dahin mit der Diagnose 22q11 noch nicht so sehr auseinandergesetzt, sondern sie eher verdrängt. So haben wir dann einer Rachenmandeloperation mit Paukenröhrchenanlage im März 2003 zugestimmt (\*1). Die Folge davon war allerdings, dass Torbens Ohren danach fast durchgehend liefen. Das machte wie-

derum im Sommer 2003 eine nahezu ununterbrochene Antibiotikagabe nötig. Darunter entwickelte sich eine Pilzkultur in den Ohren, so dass ab Herbst 2003 letztlich auch Antibiotika nicht mehr halfen.

Von Seite der HNO-Ärzte wurde eine Mastoidektomie vorgeschlagen. Das ist eine operative Ausräumung der entzündeten Warzenfortsatzzellen im Knochen hinter dem Ohr. Durch diese Operation wurde uns aber auch nur eine 50-60% dauerhafte Besserung in Aussicht gestellt.

Zeitgleich hatten wir in Bremen bei Prof. Hupperts Torbens Immunstatus überprüfen lassen, um einen schweren Immundefekt vor der Durchführung der Lebendimpfung gegen Mumps, Masern und Röteln auszuschließen. Dieser zeigte bis auf eine Verringerung der T-Zellen, was mit fehlendem Thymus ja oft einhergeht, keinen funktionellen Defekt.

Durch die Selbsthilfegruppe bekamen wir Kontakt zu Vera Lange, deren Sohn intravenöse Immunglobuline (Abwehrstoffe, die aus Blutspenden gewonnen werden, mit einem sehr geringen Restrisiko einer Infektionsübertragung) bekommen hatte und, abgesehen von der monatlichen Belastung durch die Infusion, infektfrei geworden war.

Wir besprachen die Situation mit unserem Immunologen, entschieden uns gegen eine Mastoidektomie und begannen mit subkutanen (die in das unter der Haut gelegene Fettgewebe gegeben werden) Immunglobulin-Infusionen.

Seit etwa 2 Jahren ist es auch in Deutschland möglich, Immunglobuline einmal wöchentlich zu Hause über zwei Stunden mit einer Pumpe zu spritzen. Torben selber nimmt das inzwischen wirklich gelassen hin. Nach anfänglicher Gegenwehr hat er sehr schnell gemerkt, dass der kleine „Piek“ keinen Protest wert ist.

Wir sind seit Beginn der Therapie im Februar 2004 eine ganz andere Familie geworden. Torben ist seitdem kaum noch krank und dadurch wesentlich lebendiger geworden. Bei doch deutlichen Lautbildungsstörungen ist sein passiver und aktiver Wortschatz gut, und auch der Entwicklungsrückstand ist praktisch aufgeholt. Wir haben auch nicht mehr diese ständige Angst, mit „Infektkindern“ zu spielen. Es ist so viel „Normalität“ dazugekommen.

#### Medizinischer Kommentar:

Korrekterweise muss man, wie auch Herr Professor Belohradsky im Gespräch erläuterte, sagen, dass Immunglobuline die Ursache der T-Zell-Abwehrschwäche nicht ausgleichen. Jedoch verringern diese die Rate der Virusinfekte, die ja bakteriellen Infektionen oft vorausgehen. Dieser Effekt wäre beispielsweise auch bei gesunden Kindern zu bemerken. Da die Immunglobuline im Körper abgebaut werden, besteht nur eine geliehene Immunität von wenigen Wochen Dauer. Deswegen müssen die Immunglobuline in regelmäßigen Abständen gegeben werden (wenn intravenös, dann alle 3-4

Wochen; wenn subkutan- was deutliche Vorteile gegenüber intravenös aufweist- dann einmal pro Woche). Werden die Immunglobuline eines Tages abgesetzt, können Infektionen wieder gehäuft auftreten. Es muss die durch die Immunglobuline verschobene Feiung gegen natürlich vorkommende Infektionserreger (vor allem Viren) nachgeholt werden. Für diesen Nachholpro-

zess ist das älter gewordene Kind möglicherweise aus vielen anderen Gründen besser eingestellt.

\*1) Dieser Eingriff kann den notwendigen Abschluss des Gaumensegels deutlich verschlechtern. Eine Schlusfunktion, die bei vielen 22q11-Betroffenen ohnehin gestört sein kann. Von einer Entfernung der Rachenmandeln (auch Adenoide / Polypen genannt) ist daher dringend abzuraten.

Gudrun Fahrenholz

## Einführung Psychologie

In verschiedenen Veranstaltungen und Veröffentlichungen wurde bereits die Problematik psychischer Erkrankungen bei Deletion 22q11 angesprochen.

Dieses Thema sorgt immer wieder für Verunsicherung bei den Eltern. Einerseits möchten wir gern die hohen Ergebnisse der bisher vorliegenden Studien in Frage stellen. Darum führt KiDS-22q11 e.v. gemeinsam mit Herrn Prof. Lesch von der Universität Würzburg sowie Herrn Dr. Briegel vom Bezirkskrankenhaus Passau zwei neue Studien durch, an denen alle betroffenen Familien teilnehmen können.

Andererseits möchten wir angesichts unserer -trotz schwerer Herz-OPs, häufiger Krankheiten usw.- fröhlichen Kinder den Gedanken an psychische Erkrankungen weit von uns schieben, welche ja meist erst im Jugendalter auftreten (und in dieses wachsen wir auch als Verein erst hinein!).

Aber wir wollen doch alle Eltern ermutigen, auch dieses Thema anzupacken,

wie wir uns ja auch mit den anderen, teilweise sehr komplizierten Problemen unserer besonderen Kinder schon auseinandergesetzt haben, sei es z.B. die Förderung der Sprachentwicklung oder die Suche nach der besten Schulform. Wenn wir wissen, was da auf uns zukommen könnte, können wir einerseits rasch reagieren und uns lange Odysseen und Fehlinterpretationen ersparen, andererseits können wir tatsächlich jetzt schon einiges für einen günstigen Verlauf der möglichen Erkrankungen tun!

Mit den folgenden Fragen wandten wir uns an Frau Dr. Walitza von der Psychiatrie der Uniklinik in Würzburg, welche auch das Psychosomatische Projekt betreut:

**1. Psychisch Kranke empfinden sich selbst oft gar nicht als krank, wie wird dann - objektiv - eine psychische Erkrankung festgestellt? Aus Verhaltensproblemen, die Andere (z. B. die Eltern) schildern?**

### Aus medizinischen Untersuchungen (EEG, biochemische Analysen)?

Die Beobachtung des kindlichen Verhaltens durch die Eltern ist zentral. Haben die Eltern Veränderungen im Spielverhalten, in der Stimmung (z. B. gedrückte Stimmung, vermehrtes Weinen oder sozialen Rückzug), Ängste vor Kindergarten und Schule oder Schlafstörungen beobachtet? Oder treten vermehrt aggressive Verhaltensweisen, Streit im familiären Rahmen oder mit anderen Kindern auf? Berichten Kindergärtner oder Lehrer, dass ihr Kind sich ständig bewegt, wie ein Zappelphilipp, nicht ruhig sitzen kann, sich nicht konzentrieren kann, sich in der sozialen Gemeinschaft zurückzieht oder aggressives Verhalten zeigt? Dann ist zu prüfen, ob die Verhaltensauffälligkeiten das Kind psychosozial oder auch behandlungsbedürftig beeinträchtigen. Bei einer kinder- und jugendpsychiatrischen Vorstellung erfolgt die Untersuchung immer auf verschiedenen Ebenen. Dies wird auch als multiaxial bezeichnet. Nach einer ausführlichen Befragung der Eltern und Verhaltensbeobachtung des Kindes sowie Durchführung von standardisierten Testuntersuchungen (d. h. hierfür liegen zu erwartende Normwerte vor) wird untersucht, ob eine psychische Störung vorliegt (Achse 1). Testverfahren belasten die Kinder in der Regel nicht und sind dem Alter und der Entwicklung angepasst.

Auf der 2. Achse der multiaxialen Untersuchung werden umschriebene Entwicklungsstörungen diagnostiziert. Dies können bei kleineren Kindern Sprachentwicklungsstörungen sein und bei Schulkindern z. B. eine Lese-Rechtschreibstörung.

Auf der 3. Achse wird die intellektuelle Begabung untersucht. So kann z. B. ausgeschlossen werden, dass ein Kind aufgrund der intellektuellen Leistungsfähigkeit in der von ihm besuchten Schule überfordert ist, was zu vielseitigen psychosomatischen Beschwerden führen kann.

Auf der 4. Achse sind körperlich-neurologische Erkrankungen zu untersuchen. Da die Kinder meist schon vielfach untersucht wurden, wird auf Doppeluntersuchungen verzichtet. Wünschenswert wäre es jedoch, bisher erfolgte Untersuchungen einbeziehen zu können. Wir würden daher empfehlen, auch bisherige Arztbriefe mitzubringen. Ausgeschlossen werden sollten immer Hör- und Sehstörungen und andere neurologische Störungen, da diese ihrerseits sekundär zu psychischen Störungen führen können. Eine orientierend neurologische Untersuchung kann bei jeder kinder- und jugendpsychiatrischen Untersuchung durchgeführt werden, falls diese bisher noch nicht erfolgt ist. Als apparative Untersuchung empfehlen wir die Ableitung eines EEG's.

Auf der 5. Achse werden psychosoziale Belastungsfaktoren erfasst, wie z. B.

Auseinandersetzungen in der Schule, aber auch z. B. Schwierigkeiten in der eigenen Familie.

Abschließend erfolgt auf der 6. Achse eine zusammenfassende Einschätzung, ob eine psychosoziale Beeinträchtigung vorliegt bzw. wie stark diese ausgeprägt ist.

Die Untersuchung sollte durch einen Facharzt für Kinder- und Jugendpsychiatrie erfolgen und kann insgesamt an einem Vorstellungstag durchgeführt werden.

### 2. Es gibt auch vorübergehende Einschränkungen, die fast jeder einmal erlebt, wie werden diese gegen eine tatsächliche psychische Erkrankung abgegrenzt?

Die dargestellte umfassende Untersuchung ermöglicht die Einschätzung, ob es sich um eine vorübergehende Einschränkung handelt oder ob an eine tatsächliche psychische Erkrankung gedacht werden muss. Die Vorstellung endet jedoch nicht mit der Diagnostik, sondern aufgrund der erhobenen Befunde wird den Eltern mitgeteilt, ob es ausreichend ist, das Kind weiter zu beobachten oder ob eine Therapie zu empfehlen ist.

### 3. Sind psychisch Kranke automatisch unglücklich oder erst durch das Unvermögen der Kommunikation mit der sozialen Umgebung?

Haben sie nicht auch Vorteile wie z. B. besondere Sensibilität, man denke nur an verschiedene berühmte Künstler mit psychischen Problemen?

Wichtig ist die Ausprägung der Verhaltensauffälligkeiten. Wenn zum Beispiel ein Kind mit ADHS in der Familie, mit Gleichaltrigen oder in der Schule zurecht kommt, reichen kleine Hilfestellungen, wie z. B. Hilfen bei der Gestaltung der Hausaufgabensituation, aus. Wenn die Verhaltensauffälligkeiten stark ausgeprägt sind, ist es wichtig, eine psychische Erkrankung auszuschließen bzw. das Kind psychotherapeutisch zu unterstützen. Die Sensibilität oder auch Kreativität wird jedoch durch eine adäquate Behandlung nicht beeinträchtigt, im Gegenteil, vielmehr wird die Möglichkeit, positive Eigenschaften und Fähigkeiten zu entfalten, verbessert.

### 4. Ist ein Fortschreiten der Erkrankung ohne Medikamente und psychiatrische Therapien in jedem Fall zu erwarten?

Auch hier ist wesentlich, wie ausgeprägt die Verhaltensauffälligkeiten oder die psychische Störung ist. Auf jeden Fall sollte beobachtet werden, wie das Kind seinen Alltag bewältigen kann. Wenn z.B. eine Hyperaktivitäts-Aufmerksamkeitsstörung oder auch eine Angsterkrankung vorliegt, ist zu befürchten, dass diese chronifiziert oder das Kind nachhaltig beeinträchtigt. Viele psychische Erkrankungen können ohne Medikamente behandelt werden, in einigen Fällen ist nur ein vorübergehender Einsatz von Medikamenten notwendig, manchmal ist jedoch auch eine längerfristig angelegte medikamentöse Behandlung erforderlich.

**5. Kann sich eine intakte Familie, liebevolle Zuwendung u. ä. vorbeugend oder heilend auswirken oder ist alles genetisch vorbestimmt durch veränderte Hirnstruktur, biochemisches Ungleichgewicht usw.?**

Die Ursachen von psychischen Störungen sind multifaktoriell, neurobiologische Ursachen stehen jedoch bei den meisten psychiatrischen Erkrankungen im Vordergrund. Die Frage nach der Ursache ist keine Frage nach der Schuld, sondern eine Frage nach Verstehen und Möglichkeiten der Hilfe. Schulangst oder depressive Reaktionen können jedoch auch durch äußere Umstände begründet sein, wie z. B. Überforderung in der Schule oder häufige Auseinandersetzungen. Eine intakte Familie und liebevolle Zuwendung kann die Ausprägung von psychischen Störungen verringern und ist ein Schutzfaktor für die Entwicklung von psychischen Störungen. Hier ist wichtig zu sagen, dass Eltern jedoch keine Schuld haben oder erzieherisch nicht versagt haben, sollte ihr Kind an einer psychischen Störung erkrankt sein. Psychische Störungen sind häufige Erkrankungen und haben wie gesagt zumeist neurobiologische Ursachen, die je nach Besonderheiten des Kindes und der zu bewältigenden Entwicklungsaufgaben wirksam werden. Liebevolle Zuwendung kann also schützen, der Umkehrschluss, dass bei Erkrankung die Eltern etwas falsch gemacht haben, ist jedoch nicht zulässig.

**6. Da sich auslösende Momente wie z.B. Stress beim Schulabschluss nicht immer vermeiden lassen, welche Prognosen gibt es über den evtl. Krankheitsverlauf? Kann bei entsprechender Therapie die Krankheit auch wieder völlig verschwinden? Sinken die Heilungschancen bei größerer geistiger Behinderung?**

Ziele der Therapie sind eine Chronifizierung der psychischen Erkrankung oder ein Wieder Auftreten zu verhindern. Ziele sind aber auch, dass das Kind die Entwicklungsaufgaben, dazu gehören Kindergarten- und Schulbesuch sowie Schulabschluss, aber auch das Pflegen von sozialen Kontakten, bewältigen kann. Das Vorliegen einer geistigen Behinderung muss dabei berücksichtigt werden. So wird hier dringend eine angemessene Beschulung empfohlen, um Überforderungsreaktionen, die psychische Störung begünstigen können, zu vermeiden. Auch ist zu berücksichtigen, dass Kinder mit geistiger Behinderung für das Erreichen der übrigen Entwicklungsschritte mehr Unterstützung brauchen.

**7. Was können wir jetzt schon tun, um die Gefahr einer psychischen Erkrankung unserer Kinder zu vermindern oder zumindest einen günstigen Verlauf zu ermöglichen?**

Wichtig sind Ihre Beobachtungen sowie z. B. Mitteilungen aus dem Kindergarten und der Schule. Sollten die Eltern Veränderungen oder Auffälligkeiten bemerkt haben, empfehlen wir die Vorstellung bei einem Kinder- und Ju-

gendpsychiater bzw. empfehlen wir z. B. ein Telefonat, bei dem Sie die Auffälligkeiten schildern mit der Frage, ob die Indikation für eine Vorstellung besteht. Sie haben dann nicht die Sorge, etwas zu übersehen und können sich beraten lassen, wie Sie Ihr Kind am besten unterstützen können. Bei hyperkinetischen Störungen z. B. haben sich eine Elternberatung, Elterntraining bzw. ein Eltern-Kind-Training bewährt. Ob darüber hinaus eine medikamentöse Behandlung notwendig ist, muss der Facharzt entscheiden.

**8. Welche Krankheiten sind häufiger mit dem Vorliegen eine 22q11 Deletion zu beobachten?**

ADHS steht für eine Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung und wird oft synonym mit hyperkinetischen Störungen oder Aufmerksamkeitsstörungen verwendet. Kinder mit ADHS zeigen eine ausgeprägte Hyperaktivität, eine reduzierte Konzentrationsfähigkeit und eine erhöhte Impulsivität. Die Symptome müssen bereits vor dem 6. Lebensjahr vorhanden sein und situationsübergreifend z. B. in Familie und Schule auftreten. Die Symptome zeigen sich im Weiteren alters- und entwicklungsabhängig. So kann das Vorschulkind kaum ruhig sitzen, klettert z. B. ständig auf Gegenstände, kann Gefahren schlechter einschätzen. In der Schulzeit zeigen sich Schulleistungsprobleme. Die Kinder werden aufgrund ihres Verhaltens oftmals zu Außenseitern, und aufgrund des impulsivi-

ven Verhaltens geraten sie häufiger in Auseinandersetzungen.

Depressive Erkrankungen im Kindesalter müssen nicht die typischen Symptome wie im Erwachsenenalter aufweisen wie traurige Verstimmtheit, Antriebsminderung und leichte Ermüdbar. Die Symptome zeigen sich oft unspezifischer z. B. in einer Spielunlust, sozialem Rückzug, reduzierten gefühlsmäßigen Äußerungen, vermehrte Angst und Irritierbarkeit. Aber auch in Appetit- und Schlafstörungen. Im Jugendalter können erwachsenentypische Symptome wie oben genannt, tageszeitliche Stimmungsschwankungen bis zur hin zur Suizidalität (Gedanken daran, nicht mehr leben zu wollen) vorkommen.

Als Angststörungen im Kindesalter können emotionale Störungen mit Trennungsangst auftreten, phobische Störungen vor Dunkelheit oder Tieren (Gespenstern), die zwar auch bei anderen Kindern dieses Alters vorkommen, jedoch weniger stark ausgeprägt sind. Eine soziale Phobie äußert sich z. B. in einer Angst vor Bewertungen durch Lehrer oder Mitschüler oder im Vermeiden von sozialen Kontakten.

Einnässen und Einkoten sind häufige kinderpsychiatrische Störungen. Zu unterscheiden ist, das alleinige nächtliche Einnässen gegenüber Einnässen tagsüber oder dem gemeinsamen Auftreten. Auch ist zu unterscheiden, ob das Kind diese Funktionen schon einmal länger als 6 Monate beherrscht hat

und die Symptomatik danach auftrat. Die so genannte Enuresis nocturna, die häufigste Form des Einnässens, ist ambulant und psychotherapeutisch gut zu behandeln. Eine Medikation ist nur in Ausnahmefällen notwendig. Beim Einkoten ist darauf zu achten, ob gleichzeitig eine Darmentleerungsstörung mit Obstipation (Verstopfung) vorliegt, die vor einer Psychotherapie zu behandeln ist. Beide Störungen haben sehr gute Prognosen.

Das Vorliegen einer Schizophrenie ist gekennzeichnet durch die Störung des Realitätsbezuges. Die Klarheit des Bewusstseins ist in der Regel nicht beeinträchtigt. Es treten verschiedene Wahrnehmungsstörungen auf, vor allem im akustischen und optischen Bereich. Die Störung verläuft häufig in Phasen

oder Schüben. Eine Schizophrenie ist im Kindesalter sehr selten, auch noch im Jugendalter ist sie selten. Sie ist hier aber erwähnt, weil es sich um eine schwere Störung des Realitätsbezuges handelt. Wenn Störungen im Bereich des Denkens, der Stimmung und des Antriebes vorliegen, ist die Indikation für die Behandlung der Erkrankung mit Medikation gegeben. Die meisten Erfahrungen zur Behandlung bei Kindern und Jugendlichen liegen für atypische Neuroleptika vor, die deutlich besser verträglich sind als die früher eingesetzten Medikamente. Die Medikation erfolgt immer eingebettet in ein vielseitiges Therapiekonzept mit verhaltenstherapeutischen Maßnahmen und Förderungen der umfassenden Alltagsbewältigung.

Dr. S. Walitza, Oberärztin an der Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie der Universität Würzburg  
Füchlsleinstr. 15, 97080 Würzburg  
Sekretariat Frau J. Nicol: Tel.: 0931-201 77600, Fax: 0931-201 77620  
Sprechstunden Frau Dr. Walitza und Herr Dr. Romanos: Montag bis Freitag 9 - 12 Uhr

## Psychiatrische Störungen bei Kindern und Jugendlichen mit 22q11.2-Deletionssyndrom:

Im folgenden Artikel stellt Herr Dr. Briegel, Leitender Oberarzt der Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie am Bezirkskrankenhaus Passau, den aktuellen Stand der Wissenschaft zu den psychischen Problemen unserer „KiDS“ dar.

Bis heute gibt es nur relativ wenige internationale Studien zu psychiatrischen Störungen bei Kindern und Jugendlichen mit 22q11.2-Deletionssyndrom [22q11.2DS], zwei deutsche

Untersuchungen hierzu sind gerade angelaufen. Im Gegensatz zum Erwachsenenalter ist die Befundlage eher dürftig.

Neueste Studien an Kindern und Jugendlichen mit 22q11.2DS aus den Jahren 2001 und 2002 ergaben psychiatrische Störungen bei ca. 60 % der Betroffenen, also in einem sehr hohen Prozentsatz. Allerdings wurden für die

einzelnen Störungsbilder sehr unterschiedliche Häufigkeiten gefunden. In einer Studie von Arnold und Mitarbeitern aus dem Jahr 2001 litten 8 von 20 Patienten mit 22q11.2DS unter einer Depression oder einer manisch-depressiven Störung, im Vergleich dazu fand sich bei keinem der 11 untersuchten gesunden Geschwister eine solche Störung. Manisch-depressive Störungen und ADHS fanden bei Kindern und Jugendlichen mit 22q11.2DS auch schon Papolos und Mitarbeiter (1996) gehäuft. Niklasson und Mitarbeiter (2001 bzw. 2002) wiederum fanden in zwei sich überlappenden Patientengruppen mit 22q11.2DS v.a. Aufmerksamkeitsdefizit/Hyperaktivitätssyndrom [ADHS] (45 bzw. 59 %) und autistische Störungen (31 bzw. 35 %). Ein gehäuftes Auftreten von schizophrenen Erkrankungen konnte in keiner der o.g. Studien an Kindern und Jugendlichen mit 22q11.2DS festgestellt werden. Hingegen fand sich in drei Studien an Kindern und Jugendlichen, die vor dem 14. Lebensjahr an einer Schizophrenie erkrankt waren (Yan et al., 1998; Usiskin et al., 1999; Sporn et al., 2004) bei genauerer Untersuchung überzufällig häufig ein 22q11.2DS. Wie die widersprüchlichen Befunde zu erklären sind, bleibt offen, zumindest teilweise dürften jedoch unterschiedliche diagnostische Instrumente eine Rolle spielen.

Bei Erwachsenen mit 22q11.2DS wurde wiederholt von psychotischen Störungen, insbesondere aus dem schizophrenen

Formenkreis, berichtet, hier gehen renommierte Forscher von einem um den Faktor 6-18 erhöhten Risiko für eine schizophrene Erkrankung aus, sofern ein 22q11.2DS vorliegt (Murphy, 2002). Obwohl nicht unwidersprochen scheint das 22q11.2DS nach heutigem Kenntnisstand somit einer der wichtigsten bekannten Risikofaktoren für eine Schizophrenie zu sein.

Sucht man nach Erkenntnissen über die Effektivität verschiedener psychotherapeutischer und medikamentöser Interventionsansätze bei psychiatrischen Störungen im Zusammenhang mit 22q11.2DS, so ist die Befundlage noch dürftiger. Lediglich zur Wirksamkeit und Verträglichkeit von Methylphenidat (z.B. Ritalin) liegen bei gleichzeitigem Vorliegen von ADHS und 22q11.2DS mittlerweile positive Befunde vor (Gothelf et al., 2003). Insgesamt erscheint es zweckmäßig, allgemeine Therapieempfehlungen zu psychiatrischen Störungen, wie von den Fachgesellschaften in Form so genannter Leitlinien erstellt, auch bei Patienten mit 22q11.2DS zu berücksichtigen.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass psychiatrische Störungen bei Kindern und Jugendlichen mit 22q11.2DS häufig auftreten. Bei psychischen Problemen sollte daher rechtzeitig die Vorstellung bei einem erfahrenen Kinder- und Jugendpsychiater, dem das 22q11.2DS geläufig ist, erwogen werden.

## Weiterführende Literatur:

- Briegel, W.: Entwicklungsauffälligkeiten und psychiatrische Störungen beim 22q11.2-Deletionssyndrom. *medizinische genetik* 15: 371-376 (2003)
- Briegel, W. & Cohen, M.: Das 22q11.2-Deletionssyndrom und seine Relevanz für die Kinder- und Jugendpsychiatrie. Ein Überblick über Ätiologie, körperliche Symptomatik, Entwicklungsaspekte und psychiatrische Störungen. *Zeitschrift für Kinder- und Jugendpsychiatrie* 32 (2): 107-115 (2004).
- Sarimski, K.: 22q11-Deletion (Velocardiofaciales Syndrom): 490-505; in: Sarimski, K.: *Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome*. 3. Auflage, Hogrefe-Verlag, 2003

Anschrift des Autors: Dr. med. Wolfgang Briegel  
Bezirkskrankenhaus Passau  
Institutsambulanz und Tagesklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie & Psychotherapie  
Rudolf-Guby-Str. 3, D- 94032 Passau

Tel. : 0851/ 9 88 49-0, Fax : 0851/ 9 88 49-29 / eMail: w.briegel@bkh-landshut.de

## Elternbefragung: Psychosoziale Aspekte der 22q11-Deletion

In Zusammenarbeit mit der Elternvereinigung KiDS-22q11 e.V. ist es dankenswerterweise möglich gewesen, eine Befragung zu Merkmalen der psychosozialen Entwicklung von Kindern mit 22q11-Deletion durchzuführen. Verwendet wurden dazu überwiegend standardisierte Fragebogen, die sich bei anderen Kindern mit Lernbeeinträchtigungen bewährt haben zur Einschätzung von praktischen und schulischen Fertigkeiten, kommunikativen Fähigkeiten und Problemen der emotionalen und sozialen Entwicklung (Heidelberger-Kompetenz-Inventar, „Communicative Competence Checklist“, Nisonger Beurteilungsbogen für das Verhalten behinderter Kinder). Zusätzlich wurden einzelne Aspekte kindlicher Ängste und der Grad der Belastung, bzw. Zuversicht der Eltern in die Bewältigung der erzieherischen Herausforderungen erfragt.

An der Befragung beteiligten sich die Eltern von 41 Kindern. Darunter waren fünf Eltern mit unter zweijährigen Kindern, für die die verwendeten Fra-

gebogen nicht aussagekräftig sind, da sie keine für dieses Alter relevanten Verhaltensmerkmale erheben. Die Auswertung beschränkte sich daher auf 36 Kinder, die mindestens zwei Jahre alt waren. Ein Teil der Fragebögen bezog sich auf kommunikative Fähigkeiten, die in der unbeeinträchtigten Entwicklung erst ab drei Jahren, bzw. schulische Fähigkeiten, die ab sechs Jahren erworben werden; die Auswertung wurde in diesen Fällen auf die entsprechenden Teilgruppen beschränkt.

Unter den 36 Kindern waren 17 Jungen und 19 Mädchen. 15 Kinder (41.7%) waren unter vier Jahre alt, neun Kinder (25%) zwischen vier und sechs Jahre alt, 12 Kinder (33.3%) im Schulalter. Eine Orientierung über den Grad der Lernbeeinträchtigung gibt die allgemeine Einschätzung durch die Eltern. Neun Kinder wurden von ihnen als im Wesentlichen altersgemäß entwickelt bezeichnet, 17 Kinder (47.2%) als leicht in ihrer Lern- und Auffassungsgabe beeinträchtigt. Zehn Kinder

(27.8%) waren deutlich(er) mental behindert.

### Zusammenfassung

Aufgrund des breiten Altersspektrums der Kinder, deren Eltern sich an der Befragung beteiligt haben, ist es nur begrenzt möglich, allgemeine Aussagen über psychosoziale Entwicklungsprobleme von Kindern mit 22q11-Deletion daraus abzuleiten. Außerdem musste sich die Einschätzung des Grades der Lernbeeinträchtigung / Behinderung auf eine allgemeine Beurteilung durch die Eltern beschränken. Um die Angaben zu Besonderheiten der Kommunikation und Auffälligkeiten im emotionalen und sozialen Verhalten interpretieren zu können, müssten genauere Ergebnisse über den Grad und das Profil der Behinderung eines Kindes vorliegen und ein Vergleich mit einer in diesen Merkmalen systematisch parallelisierten „Kontrollgruppe“ erfolgen. Nur auf diesem Wege ist es möglich, syndromspezifische Besonderheiten bei Kindern mit 22q11-Deletion zu unterscheiden von Auffälligkeiten, die auch bei anderen Kindern mit vergleichbarer Lernbeeinträchtigung zu beobachten sind.

Auf dem Hintergrund dieser methodischen Einschränkungen lassen sich folgende Ergebnisse zusammenfassen:

Der Schwerpunkt der Einzelförderung bei Kindern mit 22q11-Deletion liegt auf der Krankengymnastik und logopädischen Behandlung.

Kinder mit 22q11-Deletion besuchen unterschiedliche Förderschulen; es findet sich keine eindeutige Zuordnung zu einem bestimmten Einrichtungstyp. Die geringe Zahl der Kinder im Schulalter, deren Eltern sich beteiligten, lässt keine Aussagen über die Entwicklungsprognose schulischer Fertigkeiten zu.

Die Mehrzahl der Kinder, deren Eltern befragt wurden, verfügt über ein gutes Sprachverständnis. Drei Viertel der Kinder, die älter als drei Jahre sind, äußern sich in Zweiwortsätzen, viele vermögen vollständige Sätze zu bilden und Fragewörter, bzw. Zeitformen zu gebrauchen. Trotz dieser beträchtlichen formalen Sprachfähigkeiten scheint es vielen Kindern schwer zu fallen, Zusammenhänge geordnet wiederzugeben und sich im Gespräch auf den Dialogpartner einzustellen. Die Hälfte der Kinder gebrauchen gezielt zusätzliche Gesten, um ihre Mitteilungen verständlich zu machen. - Soweit dazu Erfahrungen vorliegen, unterscheiden sie sich darin von anderen Kindern mit Sprach- und Lernbehinderungen, die seltener unterstützende Gesten benutzen.

Unter den emotionalen und sozialen Verhaltensauffälligkeiten fallen insbesondere Aufmerksamkeits- und Konzentrationsprobleme sowie eine geringe Frustrationstoleranz und besondere Empfindlichkeit auf. Während Probleme der Aufmerksamkeits- und Aktivitätssteuerung für viele Kinder mit Lernbeeinträchtigungen charakteris-

tisch sind, scheinen Kinder mit dieser genetischen Besonderheit eine besondere Disposition zu haben, die sie im sozialen Alltag leichter irritierbar und im Kontakt unsicher erscheinen lässt. Damit gehen - bei einem Drittel der Kinder - auch Ein- bzw. Durchschlafstörungen einher.

Trotz dieser besonderen erzieherischen Herausforderungen fühlt sich „nur“ eine relativ kleine Teilgruppe der Eltern besonders belastet. Die meisten Eltern haben offenbar eine ausreichende Zuversicht in ihre Fähigkeit, die erzieherischen Anforderungen zu meistern, oder verfügen über eine be-

friedigende Beratung, die ihnen Sicherheit gibt. Aus den Antworten zur Frage der Belastungen und Erwartungen an die Fachleute wird aber auch der Wunsch nach einer besseren Gesamtberatung und Unterstützung für die Bewältigung belastender Verhaltensmerkmale deutlich. Insbesondere bei der Teilgruppe der Kinder mit besonderer Disposition zu ängstlich-unsicheren Reaktionen und ihre Eltern besteht dabei wohl ein syndromspezifischen Beratungsbedarf; hier fehlt es noch an Wissen über individuelle Auslöser sowie wirksame Ansätze zur Hilfe.

Von PD Dr. Klaus Sarimski, Dipl.-Psychologe im Kinderzentrum München

(Anmerkung der Redaktion: Der ausführliche Bericht der Studie kann direkt bei der Redaktion angefordert bzw. auf unserer Internet-Seite nachgelesen werden.)

## Themenwochenende in Schwarzenborn, 4. bis 6. März 05

Auch in diesem Jahr fand unser gemeinsames Themenwochenende mit Hauptversammlung des Vereins wieder im Boglerhaus bei Schwarzenborn im Knüllgebirge statt.

Diesmal waren etwa 50 Erwachsene und 43 Kinder angereist, das Haus war bis auf das letzte Zimmer belegt. Das Wetter zeigte sich noch recht winterlich, so dass die Wermutstropfen umso bitterer schmeckten: weder das Schwimmbad noch die Kegelbahn waren funktionsbereit.

### Mitgliederversammlung

Die 4. Mitgliederversammlung fand in diesem Jahr bereits am Anreisetag, Freitagabends nach dem Abendessen statt. So konnten wir mehr Raum für das Wochenend-Programm schaffen.

Stephan Schmid eröffnete als erster Vorsitzender die Versammlung und berichtete über die vielfältigen Aktivitäten unseres Vereins.

So konnten zwei weitere Mitstreiter für unseren medizinischen Beirat gewonnen werden:

- **Herr Prof. Streppel** aus Köln, vom Fachbereich Hals-, Nasen-, Ohren-Heilkunde (HNO) sowie
- **Herr Prof. Sader** aus Frankfurt/Main, von der Mund-, Kiefer- und Gesichts-Chirurgie.

Im Jahr 2004 kam die Landesgruppe Schweiz zu unserem Verein hinzu, nachdem dieser bereits im Jahr 2003 mit der Gründung der Landesgruppe Österreich die nationalen Grenzen Deutschlands überschritten hatte.

Eine unserer wichtigsten Aufgaben ist die Öffentlichkeitsarbeit. Durch unseren Infostand auf zahlreichen medizinischen Fachmessen, Veröffentlichungen, persönliche Kontakte zur Ärzteschaft, Unterstützung wissenschaftlicher Projekte und Kontakte zu verschiedenen Dachverbänden können wir erreichen, dass die Thematik des 22q11-Syndroms mit allen ihren Facetten in der Medizin die Aufmerksamkeit erlangt, die für uns als betroffene Familien notwendig ist.

Unsere Hauptaufgabe sehen wir jedoch in der direkten Unterstützung der betroffenen Familien, z.B. in Form der vielen Veranstaltungen der Regional- und Landesgruppen. Hier gibt es Angebote von regionalen Informationsveranstaltungen, Familienfreizeiten, Tagesworkshops, Einzelgesprächen bis hin zum Austausch über unser Internetforum. Dafür ist immer ein hohes Maß an persönlichem Einsatz unserer Aktiven gefragt, für das wir uns hier ausdrücklich bedanken.

Unsere Schriftführerin Rosi Geckeler berichtete anschließend detailliert über die Vereinsarbeit im vergangenen Jahr.

Wegen Erkrankung unseres Kassiers wurde der Kassenbericht ebenfalls von Stephan Schmid vorgestellt. Ausgehend von den stabilen Einnahmen aus Beitragsaufkommen, Spenden und Zuschüssen stellt sich unser Haushalt ausgeglichen dar. Die Prüfung des Kassenberichtes hat keine Beanstandungen ergeben, der Vorstand konnte auf Antrag der Kassenprüfer einstimmig entlastet werden.

Uwe Zillmann

### Gesprächsrunde HNO

Sonnabend, 5.03.2005 im Boglerhaus. Ein Teil der Familien rodelt am Knüllköpfchen. Ein anderer Teil befasst sich in einer Gesprächsrunde mit einem Thema aus dem Bereich HNO, speziell: Paukenröhrchen. Hier geht es darum, ob es sinnvoll ist, Paukenröhrchen ins

Trommelfell der Kinder einzusetzen, wenn ja, welche Röhrchen die richtigen sind und mit welchen Risiken durch den Einsatz dieser Röhrchen gerechnet werden muss.

Nach einer sehr intensiven persönlichen Vorstellungsrunde erfolgte der

Erfahrungsaustausch zum obigen Thema.



So hatte z.B. ein Arzt gegen Röhrrchen geraten, da eine größere Infektionsgefahr für das Innenohr bestehe, weil die Schutzwirkung des Trommelfells entfällt. Ebenfalls wurde die Erfahrung gemacht, dass nach Einsetzen der Röhrrchen die bislang auftretenden Paukenergüsse sich nun zu ständigen Mittelohrentzündungen wandelten. Ein anderer Arzt wiederum empfahl den Einsatz von Dauerröhrrchen, da der Ablauf der Flüssigkeit aus dem Ohr die Hörfähigkeit deutlich verbessert und

sich damit auch auf das allgemeine Sprach-Verständnis positiv auswirkt.

Es ist also festzuhalten, dass es keine allein richtige „Wahrheit“ gibt. Der Einsatz der jeweiligen Maßnahmen ist immer individuell vom jeweiligen Krankheitsbild abhängig, und wir Eltern sind meist ziemlich allein in unserer Entscheidung, was für unser Kind gut ist; welche Therapie wir durchführen wollen; was wir unserem Kind zumuten wollen, und, und, und ...

Für viele der Teilnehmer war aber auch das Thema Schule von großer Wichtigkeit, so dass hier ein Exkurs stattfand, der einen breiten Raum eingenommen hat.

Als Fazit halten wir fest, dass es eine große Hilfe und manchmal auch Erleichterung ist, in solchen Runden über unsere Erfahrungen zu sprechen und über das, was uns sonst so bewegt.

Birgit und Uwe Zillmann

### Gesprächsrunde zu Verhaltensproblemen

Parallel zum HNO-Gespräch fand am Samstagvormittags ein Erfahrungsaustausch rund um das Verhalten unserer Kinder statt. Im eher kleinen Kreis (Eltern aus 5 Familien) kamen wir bald ins Gespräch über Auffälligkeiten, Gemeinsamkeiten und Unterschiede. So stellten wir fest, dass sich unsere Kinder alle sehr gern helfen lassen, vom Treppen-Heruntertragen bis zum Schuhabbinden. Auch eine starke familiäre Bindung und große Anhänglichkeit schienen bei allen Kindern typisch.

Auffällig waren auch der starke Wunsch, sich an einmal erkannte Regeln zu halten, sowie Schwierigkeiten beim Erfassen und Wiedergeben komplexer Situationen.

Interessant war dabei, dass alle Teilnehmer den Problemen eher liebevoll und aufgeschlossen gegenüber standen und nicht verzweifelt oder überfordert wirkten. Eine gewisse Unsicherheit überstieg kaum das Maß der Erziehungsprobleme, welche in jeder Familie auftreten können.

Größer waren da schon die Schwierigkeiten mit dem sozialen Umfeld der Kinder, mit der Bewertung durch Lehrerinnen, Kindergärtnerinnen, Eltern von Mitschülern oder auch Ärzte. Und gerade dabei kann ein Austausch unter Betroffenen sehr hilfreich und rückenstärkend sein.

Weiterhin tauschten wir Tipps zum Umgang mit Konzentrationsproblemen und Schwierigkeiten bei der nonverbalen Kommunikation aus. So kann durch Gliederung komplexer Aufgaben in nachvollziehbare Teilschritte und sofortige Reaktion mit einem durchschaubaren, konsequenten Belohnungssystem sowohl die Aufmerksamkeit trainiert als auch gleichzeitig die Frustr-Toleranz verbessert werden.

Auch Lernsoftware kann für manche Kinder hilfreich sein, da dabei meist nur kurze, geradlinige Konzentration erforderlich ist.

Schwierige soziale Situationen können im Rollen- oder Puppenspiel eingeübt, Beziehungsregeln auch aufgeschrieben und auswendig gelernt werden.

Für sehr wichtig sahen wir alle die Integration unserer Kinder in verschiedene, möglichst altersgemischte Gruppen wie Sportvereine oder -weniger leistungsorientiert- Naturschutzgruppen an. Das Selbstbewusstsein der in vielen Bereichen benachteiligten Kinder kann durch Förderung ihrer besonderen Neigungen (Sport, Musik o.ä.) gestärkt werden.

Susanne Adolphi

### Ausflug ins Kinderland

Der Nachmittag am Sonnabend stand für die Teilnehmer unserer Wochen-

Es hat sich wieder einmal gezeigt, dass auch die Eltern wieder jung werden



endfreizeit im Boglerhaus zur freien Verfügung. Die kleinen Kinder konnten an einem Ausflug in das Kinderland in Frielendorf teilnehmen, während die Jugendlichen zum Schwimmen fahren.

wollten. So wurden bei 46 Teilnehmern unseres Ausfluges nach Frielendorf in das Kinderland 28 Kinder von 18 Erwachsenen beaufsichtigt. Dieses Verhältnis war für alle Teilnehmer sehr spannend, und wir hatten alle großen Spaß mit dem

ortigen Angebot. So war es für die Kinder sehr abwechslungsreich, die Kletterwand herauf zu klettern, wieder hinunter zu rutschen, dann zum „Dream Train“ zu gehen, um dann bei einer

kleinen Rundreise wieder neue Kräfte zu schöpfen. Dass danach noch ein paar Runden im Elektroauto oder -motorrad gedreht werden mussten, versteht sich von selbst. Auch war noch ein grüner Drache zu besiegen, der den einen oder anderen mit seinem großen Maul verschlungen hatte, aber schließlich haben sich doch alle befreit und eine kleine Pause bei einem Imbiss gemacht.

Die Angebote Minigolf und „Kicker“ wurden eher

### Treffen der Jugendgruppe

Unter den Teilnehmern des Themenwochenendes in Schwarzenborn waren auch 8 Jugendliche, die sich dort unter Betreuung von Marike Oldenettel und Sonja Kühling zusammenfanden.

Am Samstag lernte sich die Gruppe mit Hilfe der vorbereiteten Fragebögen näher kennen. Dabei ging es sowohl um den „Steckbrief“ mit Lieblingsmusik, Lieblingsessen usw. als auch um die konkreten Wünsche an die Gruppe innerhalb von KiDS-22q11 e.V.

Die verbleibende Zeit bis zum Mittag nutzten die Jugendlichen ebenso wie die Kinder zum Rodeln. Am Nachmittag ging es dann mit dem Bus zum Schwimmen. Dieser Ausflug war mehr als ein Ausgleich für das kleine Becken im Boglerhaus, welches uns leider nicht zur Verfügung stand, und auch die

von den erwachsenen „Kindern“ genutzt.

Insgesamt war die Fahrt nach Frielen-dorf ein gelungener Ausflug, der nicht nur den Kindern viel Spaß gemacht hat.

Uwe Zillmann

Schlittenfahren am Hohen Knüll



letzten Jugendlichen tauten beim Spiel im Wasser auf. Da auch die Kegelbahn im Boglerhaus außer Betrieb war, fuhr die Gruppe am Abend zum Kegeln und verbrachte dabei eine sehr vergnügte gemeinsame Zeit. Zum krönenden Abschluss des Tages schauten sich alle zusammen noch einen Film an.

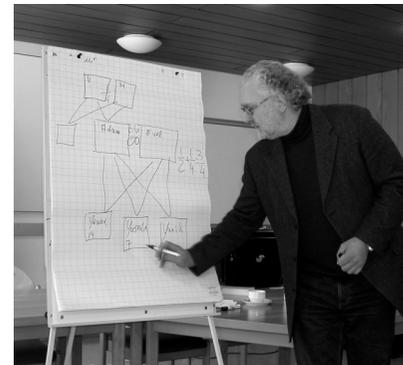
Am Sonntag fanden sich die Jugendlichen noch einmal für ein Foto zusammen, bevor sie gemeinsam mit den Kindern die bunten Luftballons zum dies-jährigen Ballonwettbewerb steigen lie-ßen.

Vielen Dank an Marike und Sonja so-wie alle Helfer für die Organisation und Betreuung des kurzweiligen Pro-gramms. Alle Teilnehmer fühlten sich in der Gruppe wohl und freuen sich auf weitere Begegnungen.

Susanne Adolphi

### Vortrag und Diskussion zum Thema Erbrecht

Am Samstagnachmittag erläuterte Herr Rechtsanwalt Wolfgang Rönne aus Köln, die Besonderheiten des Erbrechtes für Familien mit behinderten Kindern. Er nannte seinen Vortrag „Testamente für junge Eltern“ und wies uns auf sehr lebendige und aufgelockerte Art einen Weg durch das Labyrinth der dünnen Vorschriften.



Herr Rechtsanwalt Wolfgang Rönne

Nach Klärung der grundlegenden Begriffe wie Erben erster und zweiter Ordnung, Pflichtteil, Zugewinn, Testament, Vermächtnis usw. verdeutlichte er uns die besonderen Schwierigkeiten für behinderte Kinder, welche sich nicht selbst versorgen können, sondern auf Unterstützung durch die Gesellschaft angewiesen sind. Dadurch dürfen sie dann -im Fall des Falles- nicht in den Genuss ihres Erbes kommen, da dieses zur Finanzierung ihres Unterhaltes herangezogen wird.

Wenn Eltern verhindern wollen, dass ihre hinterlassenen Ersparnisse einfach vom Sozialamt vereinnahmt wer-

den, gibt es dafür verschiedene Auswege:

1. **Das so genannte Behinderten-Testament**, in welchem das behinderte Kind als nicht befrierter Vorerbe eingesetzt wird, der sein Erbe nicht aufbrauchen darf. Als Nach-erben können z.B. gesunde Ge-schwister benannt werden.
2. **Auflagen an die Miterben**, z.B. gesunde Geschwister, die für das be-hinderte Kind sorgen sollen.
3. **Aussetzen eines Vermächtnisses** anstelle eines Erbteils (z.B. lebens-langes Wohnrecht in einer Eigen-tumswohnung). Die Erfüllung des Vermächtnisses ist im Gegensatz zu den Auflagen einklagbar.
4. **Einrichten einer Stiftung**, welche verpflichtet ist, für das behinderte Kind zu sorgen (besonders bei grö-ßeren Vermögen günstig).

In jedem Fall muss beachtet werden, dass die Rechte eines behinderten Kin-des von einem Betreuer wahrgenommen werden. Außerdem ist es günstig, einen Testaments-Vollstrecker (Rechtsan-walt oder auch gesunde Geschwister) zu benennen, der die Umsetzung des Testaments auch gegen andere Inte-ressen durchsetzt.

Herr Rönne übergab uns eine Zusam-menfassung seines Vortrags, welche beim Vorstand angefordert werden kann. Außerdem wird er für das nächs-te Infoheft einen Beitrag zum Thema erarbeiten.

Susanne Adolphi

## Workshop „Körperorientierte Sprachtherapie“ (k.o.s.t.) mit Frau Codoni

Am Sonntag, dem 6. März hat nach Meinung vieler Teilnehmer das Highlight unseres diesjährigen Themenwochenendes im Boglerhaus stattgefunden. Frau Codoni legte uns im Rahmen dieses Workshops sehr anschaulich dar, wie sprachliche Förderungsmöglichkeiten in den ersten drei Lebensjahren unter Berücksichtigung ganzheitlicher Therapieansätze aussehen können.

Frau Codoni kommt aus Basel und ist Logopädin, Cranio-Sacral-Therapeutin sowie NLP-Trainerin, sie verfügt über Erfahrungen mit gehörlosen und schwer körperbehinderten Kindern und entwickelte die Körperorientierte Sprachtherapie. Diese wird in Deutschland z.B. von ihren Begleitern Frau Hörstel (Günzburg) und Herrn Seel (Worms), sowie von Frau Wegener (bei Schwerin) angeboten.



Frau Codoni

Der einführende Vortrag begann mit der Beschreibung der Symptome bei Mikrodeletion 22q11 und deren vielfältigen Auswirkungen. Frau Codoni be-

schrieb dann, wie Kommunikation stattfindet und wie sie sich in den ersten Monaten eines Menschenlebens verändert. Dabei wurde uns verdeutlicht, dass Sprechen und Sprache im Bereich der Kommunikation nur etwa 10% ausmachen. Die übrigen 90% entfallen auf die Körpersprache und die Stimme (Klang, Lautstärke, Betonung der Worte). Wie sich die Sprache entwickelt, hängt von der gegenseitigen Wechselwirkung der einzelnen Entwicklungsbereiche (visuell, auditiv, kognitiv, psychomotorisch usw.) unter Berücksichtigung von Stressfaktoren ab.

Frau Codoni legte dar, was unter Ganzheitlichkeit zu verstehen ist, wie der menschliche Organismus eine Wechselwirkung mit seiner Umgebung entwickelt und auch, wie sich die Einzelteile dieses Organismus gegenseitig beeinflussen. Eine Hypothese besagt, dass ein Körper in Dysbalance wahrscheinlich Beeinträchtigungen sowohl auf der strukturellen, chemischen, psychischen, mentalen als auch auf der energetischen Ebene hat. Die Auswirkungen betreffen Wahrnehmung, Befindlichkeit und Haltung. So müssen auch Sprachprobleme im Lichte des gesamten Körpers betrachtet werden.

Entsprechend arbeiten bei der ganzheitlichen Therapie idealerweise alle Beteiligten (Eltern, Ärzte, Therapeuten, Betreuer) zusammen, in der Mitte der direkt betroffene Mensch

steht. Der Anspruch an diese Therapie ist: einfach in der Anwendung, ganzheitlich, interdisziplinär konzipiert, individuell und dabei für alle beteiligte Partner wohltuend, angenehm, anregend, aufbauend und vitalisierend. Wichtig ist dabei auch, eigene Ressourcen zu aktivieren, d.h. die Eltern zu beteiligen statt häufig weite Wege zur Therapie zu fahren. Wir stellen uns also die Frage: wer kann mit wem, was, wann, wie oft und wie tun, und welche Fertigkeiten und Werkzeuge sind dafür erforderlich?

Nach einer Einführung in die Cranio-Sacral-Therapie, einschließlich ihrer Grundlagen, Geschichte, Konzept, Indikationen und Kontraindikationen stellte Frau Codoni ihre Körperorientierte Sprachtherapie (k.o.s.t.) vor. Diese beinhaltet eine eigenständige körperintegrierende Basistherapie und schafft darüber hinaus Synergien zwischen bewährten und neuen Konzepten (z.B. Cranio-Sacral-Therapie, Kinesiologie, Bobath, Alexandertechnik, Rolfing, Spiraldynamik usw.). Im Vordergrund stehen das Erreichen einer heiteren Kommunikationsbereitschaft, ein verbessertes körperliches Wohlbefinden, körperliche Durchlässigkeit, Körperaufrichtung, ausgeglichener Körpertonus, regulierter Speichelfluss, lockerer Mundschluss und Augenkontakt als Vorbereitung der eigentlichen Sprachthera-

pie. Ziel ist also das strukturelle, chemische, psychische, mentale und energetische Gleichgewichtes, als Basis für nachfolgendes logopädisches Handeln.

Durch den Einblick in mehrere Therapiestunden per Videoaufzeichnung konnten wir dann miterleben, wie durch den Einsatz der Körperorientierten Sprachtherapie bereits nach relativ kurzer Zeit bei einem kleinen Mädchen mit einer zu großen Zunge so große Fortschritte gemacht wurden, dass eine anstehende chirurgische Verkleinerung der Zunge zunächst nicht erfolgen musste.



Im Anschluss an die Theorie zeigten uns Frau Codoni und ihre Begleiter ganz praktisch, wie wir im Rahmen der Elternarbeit mit einfachen Übungen ohne besondere Hilfsmittel die Arbeit der Therapeuten unterstützen können. Hier wurden uns Druckpunkte an den Füßen gezeigt, welche die Bodenhaftung verbessern; die mit den Beinen über den Körpermittelpunkt kreisende Acht, welche die Verbindung der linken und rechten Gehirnhälfte verbessert

und die leichte Kopfmassage, die für die Entspannung förderlich ist.

Wir bedanken uns an dieser Stelle noch einmal bei Frau Codoni für die Durch-

führung dieses besonderen Workshops; zusätzliche Veranstaltungen sollen noch in diesem Jahr stattfinden.

Weitere Informationen über die körperorientierte Sprachtherapie sind im Internet unter [www.scodoni.ch](http://www.scodoni.ch) zu finden. Eine eigene Seite über k.o.s.t. ([www.kost.de](http://www.kost.de)) ist in Vorbereitung, dort soll auch eine Liste der von Frau Codoni ausgebildeten Therapeuten erscheinen.

Uwe Zillmann

## Aus den Regionalgruppen

### 1. Österreichischer Logopäden-Kongress vom 8.10. bis 10.10.2004

Die Veranstaltung fand im AKH Wien statt und wurde am Freitag den 8.10., um 17 Uhr offiziell eröffnet.

Da ich zu dieser Zeit bereits in der 27. Woche schwanger war, suchte ich nach Eltern, die mich bei unserem Infostand am Kongress unterstützen konnten. Die Familie Ballenstorfer / Braunreiter erklärte sich spontan bereit, mich zu unterstützen. Vielen Dank für die Hilfsbereitschaft und die kompetente Hilfe am Infostand!

Wir hatten unseren Stand auf der zweiten Ebene, und es sah beim Aufbau am Nachmittag sehr abgeschottet aus! Doch da die Eröffnung im Hörsaal neben uns war, waren wir gleich wieder besserer Laune.

Neben den Logopädinnen waren viele Ärzte des AKH und natürlich auch Politiker bei der Eröffnung anwesend. Nach einer Stunde kamen die ersten Gäste des Kongresses aus dem Hörsaal, und wir hatten bis ca. 21 Uhr sehr viele Zielpersonen erreicht.



Am Samstag waren wir ab 9 Uhr früh wieder aktiv am Kongress. Vormittags war es eher ruhig, da 90% der Logopädinnen an den verschiedensten Workshops teilnahmen. Es wären ein paar interessante Themen auch für unsere Kinder dabei gewesen, doch leider waren die Workshops seit Wochen ausgebucht!

In den Pausen war dann wieder reger Zustrom, und wir merkten schnell, dass wir auch am Logopäden-Kongress viel Aufklärungsarbeit über die Auswirkungen des 22q11-Syndroms leisten müssen. Viele Logopädinnen vermuteten, dass sie schon einmal einen 22q11-

Patienten gehabt haben, oder vielleicht sogar im Moment behandeln.

Wir blieben am Samstag wieder bis 21 Uhr im AKH und konnten sehr viele Informationen weiter geben. Danach trafen wir uns mit einer ebenfalls betroffenen 22q11-Familie zum Essen und hatten viel Spaß.

Am Sonntag „überfiel“ uns gleich in der Früh die Logopäden-Presse. Die Chefin der Zeitung Logo THEMA kam auf uns zu und bot uns an, in einer der nächsten Ausgaben der Zeitung einen Artikel über unsere Kinder, deren logopädische Schwierigkeiten und unseren Verein unentgeltlich hineinzustellen.

Wir könnten den Zeitungsartikel in unserem Sinn selber gestalten und schreiben. Das nahmen wir natürlich dankend an!

Im Laufe des Vormittags kamen noch einige wissensdurstige Logopädinnen, aber auch welche, die uns die Tage zuvor schon besucht hatten, und wünschten uns nochmals alles Gute für unsere Kinder und unseren Verein.

Im Grossen und Ganzen gesehen hat es sich ausgezahlt, auf diesem Kongress gewesen zu sein, da wir viele interessante Gespräche führen konnten und auch viel Spaß hatten.

Vielen Dank an alle freiwilligen Helfer sagt:  
Karin Hohenberger, Regionalleitung Österreich

### Hurra, Hurra - Klein Hohenberger II ist da!!

Mit dem Spruch: „ Von Post und Bahn ist man's gewöhnt, aber dass jetzt auch schon die Störche mit Verspätung „liefern“ ist neu!“, begrüßte die Familie den Familienzuwachs.

Am 18. Jänner 2005 (11 Tage nach dem Termin), durften wir zum ersten Mal unsere zweite Tochter - Yvonne Hohenberger begrüßen. Mit stolzen 4000 Gramm und 50 cm Größe wog sie fast das Doppelte von Linda. Sie ist gesund und munter, und mittlerweile wickelt

sie mit ihrem Lächeln alle um den Finger, selbst ihre große Schwester!

Viele von Euch wissen, wie stark es mit zwei Kindern sein kann, und so würde ich Euch bitten, mich bei unserer Vereinsarbeit zu unterstützen. Da sich weitere Familien bei mir gemeldet haben, die auch gerne auf ein Treffen kommen würden, wäre es sehr hilfreich, wenn Ihr mir im Moment organisatorisch unter die Arme greifen könntet!

Vielen Dank, Eure Karin Hohenberger mit Familie

### Pädagogische Kinesiologie und Jugendgruppen-Treffen bei der Veranstaltung der Regionalgruppe 2 im Norden

Zahlreiche Erwachsene, Kinder und Jugendliche haben am 13. November 2004

den Weg nach Nordenham zum Regio-

naltreffen in Norddeutschland auf sich genommen.

Finanziell unterstützt durch eine großzügige Spende von Airbus-Mitarbeitern haben wir uns in intensiven Gesprächen während der ganztägigen Veranstaltung untereinander austauschen können.

#### Vorträge über Sozialrecht und Pädagogische Kinesiologie

Ausführlich hat Frau Deertz vom Sozialpädiatrischen Zentrum Oldenburg über das Thema **Sozialrecht** referiert. Es stellte sich heraus, dass es hier noch viel mehr Informationsbedarf bei den Teilnehmerinnen und Teilnehmern gibt. Denn die anberaumte Zeit für den Workshop Sozialrecht hätte locker verdoppelt oder verdreifacht werden können. Nach intensiver Diskussion wurden Kontakte geknüpft und vertieft.

Nach der Mittagspause und dem Kaffeetrinken hat Frau Spengler-Koss, die eine Praxis für Ergotherapie leitet, uns in Bewegung gebracht, um das Thema **Pädagogische Kinesiologie** zu erörtern und in praktischen Übungen bei uns Eltern anzuwenden.

#### „Bewegung ist das Tor zum Lernen.“

Dies ist der Leitsatz der von Dr. Paul Dennison und seiner Frau Gail entwickelten ganzheitlichen Methode, um unsere Lernfähigkeit zu verbessern.

Dr. Paul Dennison entwickelte die Edu-Kinestetik in den letzten 20 Jahren und baute dabei auf seiner Erfahrung als Leiter eines heilpädagogischen Zentrums und seiner Kenntnis der Angewandten Kinesiologie auf. Der inzwischen auch im deutschsprachigen Raum bekannteste Anteil der Edu-Kinestetik ist Brain-Gym (Gehirngymnastik). Es geht darum, Lernblockaden aufzuspüren und für das Lernen notwendige Bewegungsgrundlagen zu schaffen. Zu den Grundfunktionen gehört u. a. die Zusammenarbeit der linken und rechten Gehirnhälfte. In der Schule oder auf dem Arbeitsplatz ist von wichtiger Bedeutung, dass wir nicht nur mit einem Auge, mit einem Ohr, mit einer Gehirnhälfte lernen. Dies ist eine häufige Ursache bei Lernproblemen.

Während des Workshops haben wir Eltern erlebt, dass Übungen zum Abbau von Lernstress richtig Spaß machen können. Nach dem Abendessen sind wir mit neuen Anregungen und neuem Wissen nach Hause gefahren. Das Regionaltreffen war also insgesamt eine lehrreiche und informative Veranstaltung, die uns Eltern viele Anstöße und viel Neues gegeben hat. Die Kontakte zwischen uns Eltern wurden vertieft und waren wie immer sehr wertvoll.

Uta Elb, Regionalgruppe 2

#### Literaturtipps zum Thema:

1. Erich Ballinger: Lerngymnastik (Schulkinder, ISBN 3-209-02450-2)
2. Erich Ballinger: Alex mit den Rosa Ohren (Kiga-Kinder, ISBN 3-700-40279-1)
3. Meixner/Turnbold: Kinder auf's Lernen vorbereiten  
Ordner Kindergarten (ISBN 3-700-40968-0) - Ordner Schule (ISBN 3-700-40967-2)
4. Meyenburg: Die Sache mit dem X (ISBN 3-924-07753-3)

### Jugendgruppen-Treffen

Am 13. November fand beim Regionaltreffen in Nordenham das erste Jugendtreffen statt.



Jugendgruppen-Treffen am 13.11.2004 im Norden

Am Nachmittag haben wir uns mit Julia und Andrea, Anna und Sigrid zusammengesetzt, um uns kennen zu lernen.

Dabei erörterten wir die Wünsche und Vorstellungen der anwesenden Jugendlichen und Mütter. Dabei kam heraus, dass sie Interesse an einem eigenen Chatroom haben, wo sie für sich chatten können, und auch an Themenabenden waren sie interessiert.

Ferner hatte die Anregung, Wochenendfreizeiten durchzuführen, ebenfalls Anklang gefunden, wie z.B. ein Workshopwochenende mit Freizeitangeboten (Konzertbesuche, Sportveranstaltungen). Für Anregungen und Wünsche sind wir - Sonja und Marike - immer offen. Wir freuen uns auf gemeinsame Aktivitäten mit den Jugendlichen.

Marike Oldenettel und Sonja Kühling, Jugendgruppe

### 2. Informationsveranstaltung der Region 4

Bereits am zweiten Sonnabend im neuen Jahr, dem 15. Januar fand im Virchow-Klinikum der Charité Berlin die zweite Infoveranstaltung der Regionalgruppe 4 statt. Der Einladung waren etwa 15 Familien mit ca. 30 Erwachsenen und 10 Kindern im Alter von 6 Monaten bis 16 Jahren gefolgt.

Bei der Vorbereitung der Veranstaltung wurden wir sehr von Frau Dr. Fiebig vom Institut für Humangenetik der Charité sowie von Frau Maedel, einer betroffenen Mutter aus Berlin und Mitglied unseres Vereins, unterstützt.

Zuerst sprachen Frau Dr. Horn und Frau Dr. Fiebig vom Institut für Humangenetik der Charité.

Frau Dr. Fiebig stellte die verschiedenen Namen, den Nachweis (FISH-Test) und die häufigsten der etwa 180 Symptome bei Deletion 22q11 vor und zeigte am Beispiel des unterbrochenen Aortenbogens die Entstehung der typischen Fehlbildungen in der Embryonalentwicklung.

Frau Dr. Horn wies ergänzend auf die Entstehung des Gendefektes hin, welcher nur zu 5 bis 10% von den Eltern vererbt wird und ansonsten neu ent-

steht. Bei Familien mit einem betroffenen Kind und gesunden Eltern erhöht sich wegen des gelegentlich vorliegenden „Keimzell-Mosaiks“ (d.h. anders als die übrigen Körperzellen trägt jede Eibzw. Samenzelle die defekte Erbinformation) die statistische Wiederholungswahrscheinlichkeit für ein weiteres Kind von 1:4000 auf etwa 1:100.



Fr. Dr. Horn; Fr. Adolphi; Fr. Dr. Fiebig

Außerdem stellte Frau Dr. Horn eine Studie der Charité vor, welche sich vor allem mit der vorgeburtlichen Diagnose des Defektes beschäftigt. Dabei zeigt sich, dass bei Feststellung eines Herzfehlers in Verbindung mit fehlendem Thymus meist der Verdacht auf Deletion 22q11 durch einen genetischen Test bestätigt werden kann. Wird nur ein Herzfehler entdeckt, so kann dieser auch andere Ursachen haben.

Den zweiten Vortrag hielt Frau Dr. Gaumer-Becker, welche bis zu ihrer Pensionierung Ende 2004 als Sprachheil-Pädagogin am SPZ der Charité gearbeitet hatte. Sie konnte aus ihrer langjährigen Erfahrung mit unter-

schiedlichsten chronisch kranken Kindern schöpfen und zeigte in ihrem sehr lebendigen Vortrag verschiedene Wege und Möglichkeiten der Sprachförderung. Sie wies besonders darauf hin, dass vor allem die Freude am Sprechen, an der Kommunikation überhaupt, das Mitteilungs-Bedürfnis unserer Kinder gefördert werden muss. Dies ist wichtiger als ständige Korrektur und bildet eine Grundlage für den Erfolg logopädischer Therapien.

In ihren Ausführungen widmete sich Frau Dr. Gaumer-Becker verstärkt der Therapie nach Castillo-Morales, welche sie auch in einem Video veranschaulichen konnte. Das Beispiel zeigte die Vorbereitung der mimischen Muskulatur durch Berühren, Streichen, Druck und Zug sowie Vibration. Dabei werden verschiedene Muskulatur-Synergien gelöst und mobilisiert, pathologische Muster wie falsches Schlucken, Speichelfluss oder fehlender Mundschluss abgebaut. Die Castillo-Morales-Therapie aktiviert die Mundmuskulatur und fördert dadurch Kauen und Sprechen.

Außerdem stellte Frau Dr. Gaumer-Becker neben anderen Hilfsmitteln die Mundvorhofplatte von Dr. Schönherr (zur Korrektur der Zungenlage, Förderung der Nasenatmung und Kräftigung der Lippenmuskulatur) und das System Ballovent vor, welches mit Luftballons unterschiedlicher Stärken und Mundstücken mit verschiedenen großen Öffnungen dafür gestaltet wurde, mit Kindern auf spielerische Art den Lip-

penschluss zu üben und damit auch die Sprechmuskulatur zu aktivieren.



Frau Dr. Schulze

Nach einer kurzen Pause hörten wir Frau Dr. Schulze, Ärztin an der Kinderklinik mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie in der Charité. Frau Dr. Schulze erklärte in ihrem anschau-

lichen Vortrag die Funktion des kindlichen Immunsystems und die für die Deletion 22q11 typischen Defekte wie fehlender bzw. unterentwickelter Thymusdrüse und T-Zellen-Defekt. Dabei ging sie auch auf die Entstehung dieser Defekte in der Embryonalentwicklung ein. Abschließend gab sie Empfehlungen für die Immunologische Diagnostik sowie für Impfungen bei Deletion 22q11.

Die angeregten Gespräche zogen sich noch bis etwa 16:00 Uhr hin. Besonders interessant war die Anwesenheit mehrerer Familien mit betroffenen älteren Jugendlichen bzw. Erwachsenen. Außerdem nutzten die Berliner Familien diese erste Begegnung, um neue persönliche Kontakte zu knüpfen.

Susanne Adolphi, Regionalgruppe 4

### Familientreffen in der Schweiz

Am 19. Februar 2005 fand an der Sprachheilschule Mariazell in Sursee ein Familientreffen statt. Es war das erste Treffen seit der offiziellen Gründung der Landesgruppe Schweiz.

Fünf Familien sind der Einladung gefolgt und haben einen abwechslungsreichen Nachmittag erlebt. Bei Kaffee und Kuchen konnten sich die Familien näher kennen lernen und Erfahrungen austauschen. Die Kinder lockte der viele Schnee nach draußen. Eifrig wurde mit verein-

ten Kräften ein großer Schneemann gebaut.



Der Sprachheilschule Mariazell danken wir herzlich, dass sie uns ihre Räumlichkeiten für diesen Anlass zur Verfügung gestellt haben.

Beatrice Schaller-Günter, Landesgruppe Schweiz

## Aus der Literatur

Es gibt mittlerweile Berge von Literatur zur Mikrodeletion 22q11 oder, wie es im Englischen gebräuchlicher ist, zu VCFS (Velo-Cardio-Facial Syndrome). Überwiegend handelt es sich dabei um Fachliteratur, daneben auch um Ratgeber für betroffene Eltern, Erfahrungsberichte von Angehörigen etc. Vielen wird es sicherlich ähnlich gehen wie uns, dass sie zwischen all den Veröffentlichungen immer wieder vergeblich nach Beiträgen aus der Sicht von persönlich Betroffenen suchen. Wir sind vor kurzem auf einen solchen Beitrag gestoßen und fanden ihn so interessant, dass wir die Lektüre nur weiterempfehlen können.

Es handelt sich um das in englischer Sprache erschienene Buch „Footprints of Hope“. Dessen in Australien lebender Herausgeber und Autor Raymond G. Tanner ist selbst von VCFS betroffen. In seinem Buch schildert er auf sehr bewegende Weise sein Leben und seinen Umgang mit der Krankheit. Tanner ist mittlerweile 55 Jahre alt, die Diagnose VCFS wurde bei ihm vor rund 10 Jahren gestellt. Er beschreibt seine Kindheit als Summe von Demütigungen und Verletzungen. Sein Aussehen und seine Sprache waren sehr auffällig, was ihn zum Opfer von Spott und Diskriminierungen machte. Ein prägendes Erlebnis für ihn in diesem Zusammenhang war, dass man ihn bei einer kollektiven Schulveranstaltung wegen seines äußeren Erscheinungsbildes als

„Schande“ für die Schule ausschloss. Erhebliche Lernprobleme ließen Tanners Selbstbewusstsein noch weiter schwinden und verstärkten ihrerseits Hänseleien und Ausgrenzung. Folge dieser traumatischen Erfahrungen waren mehrere Suizidversuche.

Als Erwachsener unterzog sich Tanner zahlreichen Schönheitsoperationen und konnte auch seine Sprache operativ verbessern lassen. Nichtsdestotrotz sieht er sich auch heute noch zahlreichen Diskriminierungen ausgesetzt. Trotz seiner Lernschwäche hat Raymond Tanner es als Erwachsener zur Hochschulreife und 1996 sogar zu einem akademischen Abschluss (Bachelor of Management) gebracht.

Die größte Stütze in Tanners Leben ist seine Frau, mit der er seit über 20 Jahren verheiratet ist und mit der er 3 Kinder hat. Gemeinsam hatten sie weitere schwere Schicksalsschläge zu verkraften, allen voran den Tod ihres zweiten Kindes kurz nach der Geburt als Folge eines VCFS-bedingten schweren Herzfehlers. Das dritte Kind ist ebenfalls von VCFS betroffen, hat aber durch die liebevolle und sensible Fürsorge und Förderung seiner Eltern wesentlich bessere „Startchancen“, als Raymond Tanner sie hatte.

Auch Tanner selbst hat mittlerweile vieles gefunden, was sein Leben lebenswert macht. Neben Familie und beruflichem Erfolg sind dies seine Hobbys (er ist Organist in der Kir-

chengemeinde und treibt viel Sport) sowie seine feste Eingebundenheit in eine christliche Gemeinde und sein Engagement hinsichtlich VCFS. Tanner ist Gründungsmitglied und Direktor der VCFS Foundation von Australien und setzt sich auf nationaler und internationaler Ebene für VCFS-Betroffene ein. Die Schilderungen Raymond Tanners sind zutiefst bewegend. Neben der Erschütterung, die man angesichts dieses Lebens voller Schicksalsschläge und der vielen von der Umwelt entgegengebrachten Grausamkeiten empfindet, dominiert beim Lesen die Bewunderung: Bewunderung dafür, dass Tanner es geschafft hat, sein Schicksal trotz aller Widrigkeiten erfolgreich in die Hand zu nehmen; und Bewunderung auch dafür, welches Einfühlungsvermögen für seine Mitmenschen und welches Engagement für andere Betroffene Tanner aufbringt, und das, obwohl seine Umwelt ihm gegenüber solche Sensibilität und Unterstützung ja allzu oft hat vermissen lassen.

Tanners Motivation für das Buch ist, dass seine schmerzlichen Erfahrungen nicht umsonst gewesen sein sollen. Er möchte mit seinem Schicksal Betroffenen Mut machen und zugleich die Öffentlichkeit für dieses Thema sensibi-

lisieren. Und Tanner möchte auch andere ermutigen, ihre Erfahrungen mit VCFS publik zu machen. Sein Buch enthält deshalb neben seinem eigenen Bericht auch eine Vielzahl von kürzeren Erfahrungsberichten aus verschiedenen Ländern. Es handelt sich hierbei durchweg um Schilderungen von Eltern betroffener Kinder und Jugendlicher. Bewegend sind auch diese Schilderungen - auch sie zeugen von immensen Kraftanstrengungen der Betroffenen und der Angehörigen, trotz aller Widrigkeiten ihren Platz im Leben zu finden. Interessant ist hierbei auch der Vergleich der Rahmenbedingungen, die Betroffene in den verschiedenen Ländern antreffen (schulisch, sozialrechtlich etc.). Bedrückend ist, dass auch 40 Jahre nach Tanners Kindheitserfahrungen Diskriminierung und Ausgrenzung zu den beherrschenden Themen in all den Erfahrungsberichten zählen.

Umrahmt werden diese Erfahrungsberichte von einer knappen Beschreibung des Syndroms zu Anfang des Buches und von einem Anhang mit einer Zusammenstellung von (durchweg englischsprachigen) Internetadressen sowie einer Erklärung medizinischer Fachausdrücke.

Daniela Graser

Das Buch umfasst gut 100 Seiten und ist erschienen unter:  
Footprints of Hope: VCFS (Velo-Cardio-Facial Syndrome) By Raymond Tanner, ISBN 0 9581175 3 5  
Mit dem Direktbezug aus Australien über [www.bookworm.com.au](http://www.bookworm.com.au) haben wir gute Erfahrungen gemacht.

## Serie Sozialrecht:

### Verhinderungspflege und zusätzliche Betreuungsleistungen

Viele unserer Kinder sind durch ihre Entwicklungsstörungen oder auch Behinderungen aufwändiger zu pflegen als andere (und können deshalb eine Pflegestufe zuerkannt bekommen).

Die zeitweise Entlastung der Pflegeperson, d.h. meist der Eltern ist auf unterschiedliche Weise möglich: stundenweise Babysitter, regelmäßige Betreuung durch den Familienentlastenden Dienst, um zum Sport oder in die Sauna zu gehen, oder auch Verhinderungspflege über einen zusammenhängenden Zeitraum aus Anlass eines eigenen Krankenhausaufenthaltes, einer wichtigen Veranstaltung oder eines Erholungsurlaubs - mal ohne Kind.

Dafür gibt es zwei Finanzierungsmöglichkeiten über das Pflegegeld hinaus:

#### 1. Häusliche Pflege bei Verhinderung der Pflegeperson (Verhinderungspflege):

**Gesetzliche Grundlage:** ..Pflegeversicherungsgesetz SGB XI, § 39

**Wer hat Anspruch?:** .....Kind mit Pflegestufe ab Stufe 1, jedoch frühestens 12 Monate nach Beginn der häuslichen Pflege bzw. nach Zuerkennung der Pflegestufe

##### Antrag:

wird bei der zuständigen Pflegekasse gestellt. Meist genügt eine formlose Information zu Beginn des Kalenderjahres, da der Anspruch automatisch mit Zuerkennung der Pflegestufe entsteht (bei Verhinderung der Pflegeperson wegen Erholungsurlaub, Krankheit usw.), gegebenenfalls schickt die Pflegekasse dann ein Antragsformular zu.

Bei geplanter Inanspruchnahme von Verhinderungspflege über einen längeren Zeitraum sollte die Pflegekasse vorher konkret benachrichtigt werden.

##### Wieviel wird erstattet?:

Pflegekosten für bis zu 4 Wochen bzw. 28 Tage bzw. 1.432,- Euro jährlich, bei weniger als 8 Stunden pro Tag kann der Gesamtbetrag auch stundenweise abgerechnet werden.

##### Wie wird abgerechnet?:

Die Erstattung erfolgt auf Rechnung von zugelassenen Pflegediensten oder auch Privatpersonen.

##### Hinweise:

- Bei Verhinderungspflege über zusammenhängende Zeiträume von mehreren Tagen wird das Pflegegeld um den entsprechenden Betrag gekürzt, da die Pflegeperson das Kind dann nicht pflegt. (Für den jeweils ersten und letzten Tag darf dabei nicht gekürzt werden!)

- Bei Pflegestufe 2 und 3 ist deshalb zu prüfen, ob sich die Inanspruchnahme der Verhinderungspflege dann lohnt, oder ob der Pflegedienst bzw. die Einrichtung günstiger direkt vom (ungekürzten) Pflegegeld zu bezahlen ist.
- Wird die Verhinderungspflege von einer verwandten (bis zum 2. Grad) oder in häuslicher Gemeinschaft mit dem Kind lebenden Person übernommen, erstattet die Pflegekasse nur Kosten max. in Höhe des Pflegegeldes (sowie evt. nachgewiesene Fahrtkosten und Verdienstaufschlag bis zur Obergrenze von 1.432,- Euro). Da das Pflegegeld um den gleichen Betrag gekürzt wird, lohnt sich die Inanspruchnahme der Verhinderungspflege dann oft nicht.
- Wenn Anspruch auf eine Haushaltshilfe der Krankenkasse besteht (z.B. bei Schwangerschaft und Geburt), kann die Pflegekasse nicht verlangen, dass zuerst die Verhinderungspflege ausgeschöpft wird.

#### 2. Zusätzliche Betreuungsleistungen:

**Gesetzliche Grundlage:** ..Pflegeversicherungsgesetz SGB XI, § 45a ff

**Wer hat Anspruch?:** .... Kind mit Pflegestufe ab Stufe 1, jedoch nur bei erheblichem Bedarf an allgemeiner Beaufsichtigung und Betreuung auf Grund geistiger Behinderung oder psychischer Erkrankung, die dauerhaft zu einer erheblichen Einschränkung der Alltagskompetenz geführt haben.

##### Antrag:

wird bei der zuständigen Pflegekasse gestellt. Der Anspruch wird vom MDK (Medizinischer Dienst der Krankenkassen) beurteilt, Kriterien dafür sind z.B.: Weglauftendenz, Verkennen oder Verursachen gefährdender Situationen, Störungen der höheren Hirnfunktionen (Beeinträchtigung des Gedächtnisses, herabgesetztes Urteilsvermögen), die zu Problemen bei der Bewältigung von sozialen Alltagsleistungen geführt haben u. ä.

##### Wieviel wird erstattet?:

Pflegekosten bis zu 460,- Euro jährlich, der Rest kann jeweils einmal ins Folgejahr übertragen werden.

Bei Erfüllung der Voraussetzungen erst im Laufe eines Kalenderjahres wird nur ein anteiliger Betrag bewilligt.

##### Wie wird abgerechnet?:

Erstattet werden nur Rechnungen für besondere Betreuungsangebote durch zugelassene Pflegedienste (keine Leistungen der Grundpflege und Hauswirtschaft) und nach Landesrecht anerkannte sonstige regionale Angebote, auch für Kurzzeitpflege, Tages- oder Nachtpflege sowie Familienentlastenden Dienst!

Der Betrag ist zweckgebunden einzusetzen für qualitätsgesicherte Betreuungsleistungen, Erstattung an Privatpersonen ist nicht möglich! Die zuständige Pflege-

kasse muss über die qualitätsgesicherten Betreuungsangebote in ihrem Einzugsbereich informieren.

**Hinweise:**

Das Gesetz sieht eine Kürzung des Pflegegeldes bei Inanspruchnahme zusätzlicher Betreuungsleistungen nicht vor. Wenn das Geld aber für Kurzzeitpflege verwendet wird, kürzt die Pflegekasse oft das Pflegegeld, da das Kind dann mindestens 1 Tag nicht von der Pflegeperson gepflegt wird.

Der Anspruch auf zusätzliche Betreuungsleistungen wird vom MDK zusammen mit der Kontrolle des Pflegebedarfs geprüft, also nicht jährlich neu beurteilt. Bei bestehendem Anspruch sollte aber die Pflegekasse zu Beginn jedes Kalenderjahres darüber informiert werden, dass die Leistungen in Anspruch genommen werden sollen.

Da kleine Kinder ihren Alltag sowieso nicht selbst strukturieren können, wird ihnen bei Zuerkennung einer Pflegestufe der Anspruch auf zusätzliche Betreuungsleistungen im Normalfall problemlos bestätigt.

Dieser Text entstand mit Unterstützung von Frau Kursitz-Graf, Leiterin der Ambulanten Dienste der Lebenshilfe in Dresden, vielen Dank!

**Korrektur zur Fahrtkostenerstattung (Heft 9):**

Leider hat sich die Kilometerpauschale inzwischen geändert (überall wird gespart!), es gilt: 0,22 Euro (statt 0,30 Euro) pro Kilometer, wenn 1 Erwachsener mit dem Kind im Auto zur Klinik fährt, 0,24 Euro pro Kilometer, wenn 2 Erwachsene (z.B. beide Eltern) mit dem Kind fahren.

<b>Info über KiDS-22q11 e.v.</b>	
unser Name:	<b>Kinder mit DiGeorge-Syndrom</b> <b>22. tes Gen - langer Arm q - Abschnitt 11</b> (kurzer Arm = p)
unser Logo:	
Die Balken der Schaukel zeigen das 22. Chromosom mit dem Abschnitt 11	

**Claudia Gautschi**

Ich bin 1964 geboren und bin gelernte Krankenschwester HöFA1, momentan aber Mutter und Hausfrau. Mein Mann und ich beide treiben in der Freizeit gerne und viel Sport, insbesondere Laufsport, Tennis und Tanzen als große Leidenschaft. Bewegung ist für mich Leben, und ebenso hat mir der Sport oft geholfen, die nicht immer einfache Situation in den letzten 2 Jahren bewältigen zu können.



1999 kam unsere erste Tochter Michelle als Frühchen zur Welt. 2001 unsere zweite Tochter Samira. Am 3. Tag nach Samiras Geburt wurde ein Herzgeräusch festgestellt. Später stellte sich heraus, dass es sich um einen Ventrikel-septumdefekt handelt. Mit 4½ Monaten wurde dieser erfolgreich operiert. Mir war damals schon aufgefallen, dass sich Samira nur langsam entwickelt. Aber erst mit 14 Monaten wurde bei ihr das DiGeorge-Syndrom „zufällig“ diagnostiziert. Samiras Hauptprobleme sind die Hypotonie der Muskulatur, die Sprach- und Entwicklungsverzögerung, und sie ist zu klein für ihr Alter. Beim Rennen fällt sie oft hin und verletzt sich. Trotz der Sprachverzögerung hat sie recht gut und deutlich zu sprechen begonnen,

woraus die Ärzte schließen, dass sie keine submuköse Gaumenspalte hat. Als Therapie hat sie lediglich 1x pro

Woche Frühförderung, und die Abklärung für Logopädie ist am Laufen. Seit August 2004 geht sie mit großer Freude in die Spielgruppe. Samiras Rückstand beträgt im Moment ca. 4 Monate. Sie ist ein fröhliches und aufgewecktes Mädchen, und alles was irgendwie geht,

will sie selber tun. Obwohl Samira kein völlig gesundes Kind ist, wissen wir, dass sie mit ihrem Gendefekt viel größere Probleme haben könnte. Die Spannweite der Symptome ist ja enorm.

Schon kurz nach der Bekanntgabe von Samiras Diagnose verspürten wir den Wunsch, andere betroffene Eltern und deren Kinder kennen zu lernen. Nach dem Zusammenfinden einer Elterngruppe hat sich die Familie Günter aus Ruswil anboten, uns zu helfen und hat mit viel Herz mit uns zusammen die Kontaktgruppe aufgebaut.

Dank dem enormen Engagement von Stephan Schmid und dem Verein KiDS-22q11 aus Deutschland haben wir offiziell die Landesgruppe Schweiz gegründet.

Claudia.Gautschi@KiDS-22q11.ch

## Beatrice Schaller-Günter

Ich bin 1965 geboren und lebe mit meinem Mann Frank und unseren zwei Kindern, Lucie (\* 1998) und Marc (\* 1999) in Ruswil, einem ländlichen Dorf in der Nähe von Luzern. Bis zur Geburt von Lucie war ich als medizinische Laborantin tätig. Unsere Tochter Lucie kam nach einer problemlosen Schwangerschaft mit 10 Tagen Verspätung zur Welt.



Sie hatte einen Nabelbruch, welcher mit 6 Mon. operiert wurde. Einige Wochen nach der Geburt und nochmals mit 11 Mon. waren wir mit Lucie auf Anraten des Kinderarztes in der genetischen Beratung. Wir kehrten damals ohne Befund und daher sehr erleichtert wieder heim. Bis Lucie 4½ Jahre alt war, lebten wir mit der Diagnose „Entwicklungsrückstand“. Sie lernte mit 19 Monaten laufen, kurz darauf kamen auch die ersten Wörter. In der Sprachentwicklung ging dann aber lange wenig bis gar nichts mehr. Ab dem 2. Geburtstag bekam Lucie wöchentlich heilpädagogische Frühförderung. Ebenfalls waren wir zur Kontrolle des Gehörs beim HNO-Arzt. Es folgte eine erste Paukenröhrchenoperation mit gleichzeitiger Rachenmandelentfernung. Ab Frühjahr 2002 konnte Lucie zusätzlich logopädisch gefördert werden. Unsere Heilpädagogin hat uns auf eine Logopädin aufmerksam gemacht, welche nach Padovan arbeitet. Ich

setzte mich an den PC und wollte mehr darüber wissen. Über Google bin ich unter anderem bei KiDS-22q11 e.v. gelandet, da dieser Verein eine Infoveranstaltung über Padovan angeboten hatte. Ich hatte zuvor noch nie etwas vom DiGeorge-Syndrom gehört und daher las ich diese Seiten mit großem Interesse. In der Syndrombeschreibung gab es einige Punkte, die auf Lucie zutrafen und dies veranlasste uns, einmal mehr einen Arzttermin zu vereinbaren.

Am Institut für Med. Genetik der Uni Zürich wurde dann bei Lucie tatsächlich eine Mikrodeletion 22q11 nachgewiesen. Als uns der Befund mitgeteilt wurde, waren wir sehr überrascht und zugleich erschüttert. Überrascht, weil es doch irgendwie nicht sein kann, dass ausgerechnet wir Eltern als Laien auf die richtige Diagnose stoßen, und erschüttert, weil die Diagnose einer genetischen Störung etwas Unabänderbares ist.

Heute sind wir sehr froh zu wissen was der Grund für Lucies „Anderssein“ ist. Wir können sie viel besser unterstützen und damit umgehen. Seit der Diagnose sind wir Mitglied bei KiDS-22q11, und schon viele Informationen haben uns auf unserem Weg weitergeholfen. Ich freue mich, nun zusammen mit Claudia Gautschi die Landesgruppe Schweiz von KiDS-22q11 aufzubauen.

Beatrice.Schaller@KiDS-22q11.ch

## Aktuelles:

### Vorstand:

Am 4. April fand die 11. Vorstandssitzung im Rahmen unseres Themenwochenendes in Schwarzenborn statt. Die Teilnahme war wiederum sehr rege: 11 Aktive aus Deutschland und der Schweiz berieten bis spät in die Nacht.

Ein Themenschwerpunkt war diesmal die Öffentlichkeitsarbeit. Über unsere Teilnahme an Messen und Kongressen sowie unsere eigenen Veröffentlichungen hinaus möchten wir uns auch stärker in übergeordneten Verbänden engagieren, so z.B. durch eine Vorstellung in einem der nächsten Newsletter von Eurochromnet, einer europäischen Plattform für seltene Chromosomen-Defekte.

Die Neugestaltung unserer Internet-Seiten ist für dieses Jahr vorgesehen, wir wollen für mehr Übersichtlichkeit und Interaktivität sowie für eine stärkere Differenzierung zwischen öffentlichem und internem Bereich sorgen.

Martina Wimmers stellte die Ergebnisse ihrer Recherche nach Kinderbüchern zum

Thema Integration und Behinderung vor, welche sie teilweise schon in der Klasse ihrer Tochter testen konnte. Die Bücherliste mit kurzer Inhaltsangabe kann direkt von der Homepage downgeloadet oder bei der Geschäftsstelle angefordert werden.

Gudrun Fahrenholz präsentierte die Auswertung der vereinsinternen Fragebogen-Aktion.

Es sind insgesamt 70 Bögen zurückgeschickt worden! Das ist eine stolze Zahl, die sowohl unser Interesse an den Belangen unserer Kinder widerspiegelt, als auch eine Auswertung der Fragebögen sehr viel aussagekräftiger macht. Herzlichen Dank an alle!

Viele der Informationen und Probleme werden in den kommenden Wochen auf unserer Internet-Seite veröffentlicht und auch im nächsten Heft genauer besprochen, dabei insbesondere der Teil, in dem die positiven Eigenschaften unserer Kinder aufgezeigt wurden.

### Regionalgruppe 1:

Am 13.02. fand in Stockelsdorf ein Handballturnier statt bei dem der Veranstalter, die ATSV Stockelsdorf den Reinerlös von 190,00 Euro an KiDS-22q11 e.v. spendete. Vielen Dank!

Zusammen mit der Regionalgruppe 2 werden weitere Aktivitäten in Kiel geplant.

### Regionalgruppe 2:

Die Gruppe möchte ihren Wirkungskreis weiter östlich ausdehnen und sich auf dem Sommerfest des Ronald-McDonald-Hauses in Kiel präsentieren.

### Regionalgruppe 3:

Neben einer erfreulichen Spende der Volksbank Lehrte eG in Höhe von 500 EUR wird auch hier bereits an Plänen für Familienangebote im Herbst gearbeitet.

**Regionalgruppe 4:**

Am 15. Januar fand in der Charité´ in Berlin die 2. Infoveranstaltung der Region statt, Themen waren u. a. Immunologie und Logopädie. Susanne Adolphi erwartet zur Jahresmitte ihr zweites Kind, darum wird es wohl zunächst etwas ruhiger in der Region. Die nächste Infoveranstaltung ist für Anfang 2006 wiederum im Herzzentrum Leipzig geplant. Außerdem soll neben der Dresdner auch eine Berliner Lokalgruppe entstehen. In Dresden gibt es etwa zweimonatliche informelle Familientreffen ohne Rahmenprogramm, bei denen der direkte Erfahrungsaustausch im Vordergrund steht.

**Regionalgruppe 5:**

Vera Lange und Martina Wimmers haben neben intensiven Kontakten zu anderen medizinischen Einrichtungen auch eine Zusammenarbeit mit dem logopädischen Behandlungszentrum in Lindlar aufgebaut. Vom 1. bis 3. Juli wird wieder die Wochenendfreizeit auf dem Reiterhof angeboten, zu der sich auch Interessierte aus den benachbarten Regionen gern anmelden können.

**Regionalgruppe 6:**

Für die Familie Rzehak hat es in der Region Unterstützung gegeben. In Zukunft wird Christina Lang die Region mit betreuen. Erste Aktivitäten sind bereits in der Planung.

**Regionalgruppe 7 und 8:**

Werden neu strukturiert und im Laufe des Sommers neue Aktivitäten planen. Aktuelles hierzu finden Sie wie immer auf unseren Internetseiten.

**Regionalgruppe 9:**

Im Herbst wird eine Auftaktveranstaltung in Erlangen stattfinden.

**Regionalgruppe 10:**

Auf einer regionalen Fortbildung im Rems-Murr-Kreis konnte Frau Paul-Petermann mit

interessierten Logopäden über die Probleme in der sprachlichen Entwicklung unserer Kinder diskutieren.

Am 16.04.2005 fand eine Infoveranstaltung zum Thema Sprachheilverfahren an der Christian Morgenstern Schule in Waiblingen statt. Ein ausführlicher Bericht hierzu wird folgen. Für das zweite Halbjahr sind weitere Angebote geplant.

**Landesgruppe Österreich:**

Nachdem Karin Hohenberger ihr zweites Kind bekommen hat werden die Aktivitäten wie bereits angesprochen etwas verhalten bleiben. Interessierte Eltern können sich gerne melden um die aktuellen Aktivitäten zu unterstützen.

**Landesgruppe Schweiz:**

Auch in der Schweiz gab es 2005 schon erste Aktivitäten, am 19. Februar fand ein Familientreffen statt. Für den 10. September ist eine Informationsveranstaltung in Basel mit Herrn Prof. Sader und Frau Codoni geplant. Dazu sollen auch die benachbarten Regionen eingeladen werden. Außerdem knüpft die jüngste Gruppe von KiDS-22q11 e.V. Kontakte zu den in der Region sowie zur französisch-schweizer Gruppe Connect 22.

**Jugendgruppe:**

Im Rahmen des Themenwochenendes in Schwarzenborn fand das zweite Treffen der Jugendgruppe mit großer Beteiligung (8 Betroffene und Geschwisterkinder) statt. Nun soll eine Wochenendfreizeit vorbereitet werden, die wahrscheinlich im Norden stattfinden wird. Die Betreuerinnen der Jugendgruppe Sonja Kühling und Marike Oldenettel sind aber auch gern bereit, im Rahmen von Veranstaltungen in den anderen Regionen gemeinsame Freizeitaktivitäten und Gespräche für die anwesenden Jugendlichen zu organisieren und durchzuführen.

**unser Beirat**

Dr. med. Ursula Sauer  
Kinderkardiologin  
München

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

Prof. Dr. Bernd Belohradsky  
Abteilung für antimikrobielle Therapie  
und Infektionsimmunologie  
Dr. von Haunersches Kinderspital  
München

Dr. Anita Rauch  
Humangenetikerin  
Universitätskliniken Erlangen

Prof. Dr. Dr. Andre Eckardt  
Mund-, Kiefer-, Gesichtschirurgie  
Medizinische Hochschule Hannover

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

Dr. Andreas Schaudt  
Facharzt für Kinderheilkunde und Sozialpädiatrie; Kinderklinik Memmingen

Prof. Dr. K.P. Lesch  
Leitender Oberarzt  
Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie  
Universität Würzburg

**Kontaktadressen****Jugendgruppe:**

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

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

Regionalgruppen

**Regionalgruppe 1:** PLZ: (17... - 19...); (23... - 25...)  
**Melanie Eickelmann**  
 Kronsfornder 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 Elb**  
 Mittelstr. 50  
 D-26954 Nordenham  
 Tel. / Fax: (0 47 31) 31 222  
 e-mail: Uta.El@KiDS-22q11.de

**Regionalgruppe 3:** PLZ (29... - 33...); 38...  
**Fr. Kerstin Lange**  
 Lüneburger Str. 33  
 D-31275 Lehrte  
 Tel: (0 51 75) 93 24 28  
 e-mail: Kerstin.Lange@KiDS-22q11.de

**Regionalgruppe 4:** PLZ (01... - 16...); 39...  
**Susanne Adolphi**  
 Leipziger Str. 111  
 D-01127 Dresden  
 Tel: (03 51) 84 715 56  
 e-mail: Susanne.Adolphi@KiDS-22q11.de

**Regionalgruppe 5:**  
 PLZ (40... - 48...); (50... - 54...); (56... - 59...)  
**Vera Lange**  
 Hameler Weg 32  
 D-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...  
**Susanne Rzehak**  
 Goethestrasse 19  
 35428 Langgöns  
 Tel: (0 64 03) 75 431  
 e-mail: Susanne.Rzehak@KiDS-22q11.de

**Regionalgruppe 7:** PLZ (60... - 65...)  
**Inara Sawalski**  
 Karl-Kihn-Strasse 6  
 D-63457 Hanau  
 Tel: (06 181) 18 99 33  
 e-mail: Inara.Sawalski@KiDS-22q11.de

**Regionalgruppe 8:** PLZ 55...; (66... - 69...)  
**Stephan Schmid**  
 Blumenweg 2  
 D-87448 Waltenhofen  
 Tel: (0 83 79) 13 50 Fax: 13 53  
 e-mail: Stephan.Schmid@KiDS-22q11.de

**Regionalgruppe 9:** PLZ (80... - 86...); (90... - 98...)  
**Roswitha Geckeler**  
 Kirchweg 15  
 D-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-Petermann**  
 Fasanenstr. 6/1  
 D-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 Hohenberger**  
 Heustrasse 50/4  
 A-4320 Perg  
 Tel: 0 72 62) 53 413  
 e-mail: Karin.Hohenberger@KiDS-22q11.at

**Landesgruppe CH:** Schweiz  
**Beatrice Schaller Günter**  
 Neuenkirchstr. 27  
 CH-6017 Ruswil  
 Tel: (0 41) 49 52 719  
 e-mail: Beatrice.Schaller@KiDS-22q11.ch

Impressum

KiDS-22q11 - Info erscheint 3 mal pro Jahr und wird herausgegeben vom Verein Kinder mit DiGeorge-Syndrom-22q11 Deletion (KiDS-22q11) e.V.  
 Blumenweg 2, D-87448 Waltenhofen.  
 Gemeinnützig anerkannt Finanzamt Kempten, StNr. 109/60699 vom 27.04.2004  
 Vereinsregister AG Stuttgart VR 6552

Telefon: 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 1

Die Fachbeiträge entsprechen nicht unbedingt der Meinung des Vereins. Für ihren Inhalt ist ausschließlich der Autor verantwortlich.  
 Behandlungsanleitungen und Dosierungen sind vom Benutzer auf ihre Richtigkeit zu überprüfen und fallen außerhalb der Verantwortung des Vereinsvorstandes bzw. der Redaktion.

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

Gesamtleitung: ..... Stephan Schmid | Layout: ..... Ulrich Geckeler  
 Redaktion: ..... Susanne Adolphi, | Druck: ..... Druckerei Klanikow  
 Annette Dieckmann-Bartels, | www.dsk-druck.de  
 Uwe Zillmann  
 Heft 10..... Mai, 2005  
 Auflage: ..... 1200 Exemplare

wer macht was:

Vorstand.....Hr. Stephan Schmid  
 Schatzmeister / Kassenwart ..... Fr. Kerstin Lange  
 Schriftführer ..... Fr. Roswitha Geckeler  
 Beisitzer / Messeplanung ..... Hr. Karsten Schmidt  
 Mitgliederverwaltung ..... Hr. Ulrich Geckeler  
 Presse / Öffentlichkeitsarbeit ..... Fr. Vera Lange  
 Redaktionsteam .....Fr. Susanne Adolphi; Fr. Annette Dieckmann-Bartels; Hr. Uwe Zillmann  
 Jugendgruppe..... Fr. Sonja Kühling; Fr. Marike Oldenettel  
 Kontakt zum Beirat ..... Fr. Vera Lange / 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](mailto:info@kids-22q11.de)

Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 66 77 500

