

# KiDS-22q11 e.v.

Info

Heft 09

In dieser Ausgabe:

Genetische Beratung bei Monosomie 22q11.2

SPZ - Das Sozialpädiatrische Zentrum

Endokarditisprophylaxe

worauf man unbedingt achten sollte -

KiDS-22q11 e.v. auf Messen und Kongressen

besuchte Messen in 2004 -

Logopädenkongress in Bielefeld -

Ratgeberserie Sozialrecht:

Fahrkostenerstattung -

Aus den Regionen:

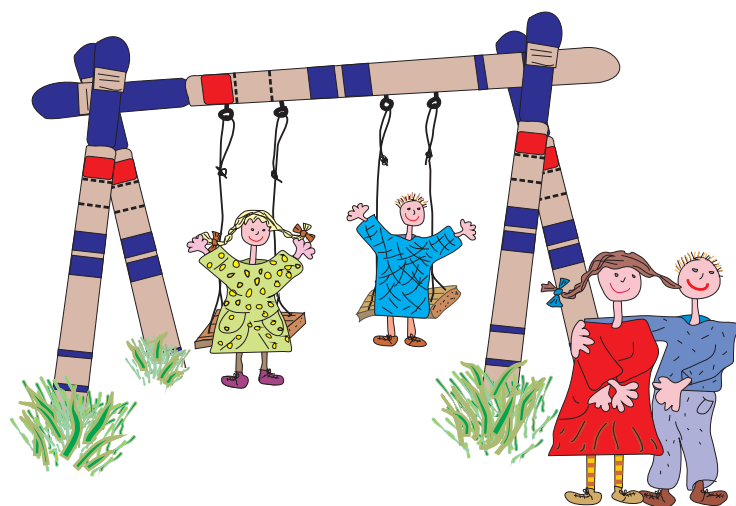
Heilpädagogisches Reiten

Vorstellung der Aktiven:

Gudrun Fahrenholz

Sonja Kühling

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!

Alle Jahre wieder halten Sie heute Ihre KiDS-Info zum Jahreswechsel in Händen. Und wie jedes Jahr haben wir auch diesmal die Ereignisse und Aktivitäten für Sie zusammengefasst.

Die im Frühjahr bereits angesprochene Jugendgruppe hat ihre ersten Aktivitäten aufgebaut, und wir freuen uns, dass das Echo auf dieses Angebot durchweg positiv ist.

Ein weiterer Meilenstein ist uns auch mit der Gründung der Landesgruppe Schweiz gelungen, welche sich im abgelaufenen Halbjahr etabliert hat. Damit ist KiDS-22q11 e.v. im gesamten deutschsprachigen Raum vertreten, und ich bin sicher, dass wir auch in der Schweiz aktiv mit Familien und Medizin zusammenarbeiten werden. Die aktuellen Kontaktadressen finden Sie wie immer hinten im Heft.

Wir haben von Ihnen erfahren, dass Sie neben medizinischen Informationen, von denen wir im Laufe der Zeit sicher noch erheblich mehr anbieten werden, sehr viel Wert auf persönlichen Informationsaustausch sowie Erfahrungen und Wissen anderer Familien legen. In der Vergangenheit konnten Sie dies durch Themenwochenenden und Workshops bereits nutzen. Allerdings ist es bei jeder Veranstaltung ein gewisser Spagat zwischen Informati-

onsangeboten und freier Zeit zum Kennenlernen und Reden. Aus diesem Grunde werden wir versuchen, gerade in diesem Bereich in Zukunft ein zusätzliches Angebot für Sie zu konzipieren.

Dies gelingt uns selbstverständlich am besten, wenn wir Ihr Feedback haben. Daher: informieren Sie uns über Ihre Schwerpunkte und Interessen!



Stephan Schmid 1. Vorstand

Damit sind wir bereits bei einem Thema angelangt, mit dem wir Sie in der Vergangenheit stärker als bisher in Anspruch genommen haben. Mit Fragebögen zu medizinischen Themen aber auch für unsere Vereinsarbeit kann es möglich sein, unsere Kinder zielgerichteter und fundierter zu behandeln, sowie Ihnen umfangreichere Informationen zur Verfügung zu stellen. Daher unsere dringende Bitte: Nehmen Sie auch in Zukunft zahlreich an den aktu-

ellen Befragungen teil. Es geschieht letztendlich zum Wohl auch Ihres Kindes.

Aber der Blick geht nach vorne. Und ich kann Ihnen versprechen, dass wieder viele Neuigkeiten im nächsten Jahr auf Sie warten!

Neben interessanten Veranstaltungen in den Regionen werden wir auch die Zusammenarbeit mit Medizin und Wissenschaft weiter beleben, damit die noch sehr erheblichen Informations- und Erfahrungspotentiale genutzt werden. Seien Sie gespannt!

Dabei wollen wir uns an dieser Stelle ganz besonders bei denjenigen Medizini-

ern bedanken, die heute bereits aktiv und - wie ich meine - äußerst fruchtbar mit uns zusammenarbeiten.

Aktuelle und umfangreiche Informationen finden Sie wie immer auf unserer Internetseite. Schauen Sie mal rein.

Damit wünsche ich Ihnen ruhige und besinnliche Tage, Gesundheit und Kraft für das, was vor uns liegt.

... wir sehen uns 2005!

Herzlichst  
Stephan Schmid  
1. Vorsitzender

## Genetische Beratung bei Monosomie 22q11.2 (bzw. Deletion 22q11, Anm. d. Red.)

Dr. med. Andreas Dufke  
Abt. für Medizinische Genetik des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Tübingen

### Was ist eine Genetische Beratung?

Genetische Beratung ist zunächst ein ärztliches Angebot für Familien, Paare und einzelne Ratsuchende, bestehende Bedenken, Sorgen und Ängste im Zusammenhang mit einer in der Familie oder bei sich selbst vorliegenden Erkrankung zu besprechen, um eine individuelle Situationseinschätzung zu ermöglichen. Sie kann bei Paaren mit Kinderwunsch helfen, Fragen im Rahmen der Familienplanung zu klären. Die Inanspruchnahme einer Genetischen Beratung ist freiwillig, die Genetische

Beratung erfolgt nie aktiv und ist nicht-direktiv, d.h. sowohl die Entscheidung zur Genetischen Beratung, als auch die Entscheidung für oder gegen genetische Untersuchungen liegt immer bei den Ratsuchenden selbst. Die Durchführung einer genetischen Diagnostik ist also nicht eine zwingende Konsequenz einer Genetischen Beratung, vielmehr soll die Beratung den Ratsuchenden helfen eine eigenständige Entscheidung zu treffen, ob und zu welchem Zeitpunkt eine Untersuchung durchgeführt wird.

Umgekehrt sollten genetische Befunde, insbesondere bei auffälligem Untersu-

chungsergebnis, wegen der persönlichen und familiären Tragweite immer zusammen mit dem Angebot einer Genetischen Beratung mitgeteilt werden.

Die Genetische Beratung informiert umfassend über die Möglichkeiten und Grenzen genetischer Untersuchungen. Allen genetischen Untersuchungen ist gemein, dass sie auch Bedeutung für weitere Familienangehörige und deren Nachkommen erlangen können. Dennoch ergeben sich erhebliche Unterschiede im Umgang mit genetischen Befunden, abhängig davon, zu welchem Zeitpunkt und vor welchem Hintergrund eine genetische Untersuchung durchgeführt wurde.

### **Genetische Beratung bei Monosomie 22q11.2**

Die Vermittlung medizinischer und nichtmedizinischer Hilfestellungen, wie Hinweise auf spezialisierte klinische Zentren, Selbsthilfegruppen, psychologische Betreuungsmöglichkeiten usw. können ebenfalls Inhalt der Beratung sein. Bei der relativen Seltenheit der Erkrankung betreuen viele Ärzte in ihrer Praxis keinen oder nur einen Patienten mit Monosomie 22q11.2. In der Routine des Praxis- oder Klinikalltags bleibt wenig Zeit, sich aktuell und umfassend über alle Aspekte der Erkrankung zu informieren (allein im Jahr 2003 sind über 150 Artikel zur Monosomie 22q11.2 in medizinischen Fachzeitschriften erschienen) und eine aus-

führliche Aufklärung zu gewährleisten. Speziell im Zusammenhang mit der Monosomie 22q11.2 kann es auch Aufgabe der Genetischen Beratung sein, über das klinische Spektrum der dadurch verursachten Krankheitsbilder aufzuklären und über die Möglichkeiten der klinischen Betreuung zu informieren.

Dieser Beitrag kann und soll keine Genetische Beratung ersetzen, sondern vielmehr einen Einblick in Inhalte der Genetischen Beratung im Zusammenhang mit der Monosomie 22q11.2 geben.

#### **Beispiele für Beratungsanlässe bei Monosomie 22q11.2:**

- **Beratung von Eltern eines betroffenen Kindes**

Der häufigste Beratungsanlass im Zusammenhang mit der Monosomie 22q11.2 an unserer Abteilung ist die Erläuterung eines auffälligen Befundes nach molekularzytogenetisch gesicherter Diagnose bei einem betroffenen Kind. Die Fragen und zu besprechenden Themen hängen auch vom Zeitpunkt der Diagnosestellung ab. Wird die Monosomie 22q11.2 bereits im Neugeborenenalter wegen eines Herzfehlers diagnostiziert, haben die Eltern andere Fragen und Ängste als Eltern eines Kleinkindes mit einer im Vordergrund stehenden Entwicklungsverzögerung, bei dem die Diagnose eventuell erst nach einer langjährigen Odyssee durch eine Vielzahl klinischer Einrichtungen gestellt wurde.

Aufgabe der Genetischen Beratung ist es, die Ratsuchenden objektiv über die potentielle Erkrankungsausprägung, die Grenzen der individuellen Vorhersage-

kraft der genetischen Diagnostik und die Möglichkeiten genetischer Untersuchungen im Zusammenhang mit der Familienplanung zu informieren.

Eltern betroffener Neugeborener beschäftigt immer die Frage nach der individuellen Prognose ihres Kindes. Im Zusammenhang mit der Monosomie 22q11.2 sind über 180 verschiedene Symptome beschrieben. Keines dieser Symptome ist obligat, und die klinische Ausprägung ist äußerst unterschiedlich. Dies führt dazu, dass auch innerhalb einer Familie unterschiedliche Krankheitsverläufe auftreten können. Die Vorhersagekraft der genetischen Untersuchung im Hinblick auf die individuelle Prognose ist damit relativ gering. Häufig ist es für Eltern unbefriedigend und unverständlich, wenn zur Prognose aufgrund der genetischen Untersuchung keine Aussage möglich ist. Allein die Erläuterung der biologisch-genetischen Grundlagen und die Aufklärung über die Variabilität der Erkrankungsverläufe können bereits helfen, Schwierigkeiten im Umgang mit der Diagnose zu verringern. Das Wissen, dass bestimmte klinische Probleme auftreten können, hilft diese frühzeitig zu erfassen um ggf. gezielt Vorsorgemaßnahmen zu ergreifen.

Für Eltern von Kleinkindern oder Kindern im Vorschulalter steht die Frage nach der individuellen Prognose oftmals nicht mehr an erster

Stelle. Dennoch ist auch hier eine Aufklärung über die Variabilität der klinischen Symptomatik notwendig. Von manchen Eltern wird die Diagnose angezweifelt, da die Probleme des eigenen Kindes nicht mit dem Bild der Erkrankung übereinstimmen, welches sich die Eltern aufgrund eigener Literaturrecherche oder ungeprüfter Informationen aus dem Internet gemacht haben. Manche unbegründeten Ängste, wie z.B. dass sich Organfehlbildungen noch entwickeln könnten, können ausgeräumt werden.

Fast immer kommt die Frage nach der Ursache der genetischen Veränderung und oftmals bestehen auch Ängste, dass in der Schwangerschaft etwas „falsch gemacht“ wurde. Auch wenn wir nicht wissen, welcher Mechanismus zur Monosomie 22q11.2 führt, gibt es keine Hinweise auf äußere Ursachen, welche eine solche Veränderung begünstigen würden. Da die Veränderung bereits in der Ei- oder Spermazelle vorgelegen hat, können äußere Einflüsse in der Schwangerschaft sicher ausgeschlossen werden.

- **Beratung Erwachsener mit Monosomie 22q11.2**

Ein Sonderfall stellt die Genetische Beratung bei Erwachsenen mit Monosomie 22q11.2 dar. Wenn die Betroffenen noch bei den Eltern leben oder enger Kontakt besteht, ist eine gemeinsame Beratung mit den Eltern sinnvoll. Möglicherweise steht auch eigener Kinderwunsch bei den Betroffenen im Vordergrund. Dann sollte der Partner unbedingt in die Beratungssituation mit einbezogen werden. Genetische Beratungen bei Erwachsenen erfor-

dern ein besonderes Maß an Einfühlungsvermögen. Wie steht der nicht betroffene Partner zur Diagnose? Wird ein eventuell betroffenes Kind von beiden Partnern akzeptiert? Ist der betroffene Elternteil physisch und psychisch in der Lage, ein Kind großzuziehen? Diese Fragen können in einer Genetischen Beratung sicher nicht abschließend beantwortet werden, die potentiellen Probleme sind den Paaren jedoch oft in ihrer Tragweite nicht bewusst, und es ist Aufgabe der Beratung, diese anzusprechen.

- **Vorgeburtliche Diagnostik bei Auffälligkeiten im Ultraschall**

Eine weitere Beratungssituation im Zusammenhang mit der Monosomie 22q11.2 ist die Frage nach vorgeburtlicher Diagnostik bei kindlichen Auffälligkeiten im Ultraschall, vor allem bei Hinweisen auf einen Herzfehler. Nicht selten werden kindliche Fehlbildungen erst spät in der Schwangerschaft, d.h. um oder nach der 20. Schwangerschaftswoche entdeckt. Von den Frauenärzten wird je nach Befund dann eine Untersuchung der fetalen Chromosomen mit Untersuchung auf eine Monosomie 22q11.2 angeboten und teilweise empfohlen. Eine Untersuchung nach Fruchtwasserpunktion dauert in aller Regel 2 Wochen. Für die werdenden Eltern kommt diese Situation meist unerwartet, die Tragweite der Untersuchung kann kaum abgeschätzt werden. Die werdenden El-

tern haben üblicherweise kein Vorwissen über die klinische Symptomatik der Monosomie 22q11.2 und die Variabilität der Erkrankung. Gerade im Zusammenhang mit vorgeburtlichen Untersuchungen, bei denen im Falle eines auffälligen Befundes keine Heilung möglich ist und eine Entscheidung zwischen Austragen der Schwangerschaft oder Schwangerschaftsabbruch getroffen werden muss, ist eine ausführliche genetische Beratung unabdingbare Voraussetzung für eine eigenverantwortliche Entscheidung der Schwangeren. An unserer Einrichtung wird eine vorgeburtliche Untersuchung der Monosomie 22q11.2 im Einvernehmen mit den zuweisenden Frauenärzten ausschließlich nach vorheriger Genetischer Beratung und Aufklärung über die eingeschränkte prognostische Aussagekraft angeboten.

*Gerade in dieser schwierigen Situation müssen die ausführliche Information und der o.g. Grundsatz der nicht-direktiven Beratung im Vordergrund stehen!*

- **Grundlagen der Genetik und der genetischen Diagnostik bei Monosomie 22q11.2**

Die Häufigkeit der Erkrankungen, die unter dem Oberbegriff Mikrodeletionsyndrom 22q11.2 entsprechend der genetischen Ursache zusammengefasst werden, wird in der Bevölkerung mit etwa 1:4000 angegeben. Es handelt sich um einen bei der herkömmlichen Chromosomenuntersuchung nicht erkennbaren Verlust mehrerer benachbarter Gene (= Mikrodeletion) innerhalb der Chromosomenregion 22q11.2. Da somit nur ein

Chromosom 22 vollständig vorhanden ist spricht man auch von einer Monosomie der Region 22q11.2. Alle Chromosomenstörungen, somit auch die Monosomie 22q11.2, führen wegen der Beteiligung mehrerer Gene zu Auffälligkeiten an verschiedenen Organsystemen. Die Ursache der ausgeprägten Variabilität der klinischen Symptomatik mit schwerstbetroffenen Neugeborenen bis zu klinisch fast unauffälligen Erwachsenen auch innerhalb einer Familie ist nicht geklärt.

Manche Eltern haben das Gefühl, sie seien „schuld“ an einer bei einem Kind neu aufgetretenen Chromosomenstörung und befürchten, keinen normalen Chromosomensatz weitergeben zu können. Der genaue Entstehungsmechanismus der Monosomie 22q11.2 ist nicht bekannt. Tatsache ist jedoch, dass fast jede 5. erkannte Schwangerschaft mit einer Fehlgeburt endet und bei etwa 50% aller untersuchten Fehlgeburten Chromosomenstörungen gefunden werden aber nur bei 0,5% aller Neugeborenen. Chromosomenstörungen stellen also keine Ausnahme dar, sondern sind ein häufiger Fehler der Natur bei der Weitergabe der Erbanlagen in der Ei- bzw. Samenzelle an die Nachkommen. Die Ausnahme liegt vielmehr darin, dass der Verlust eines kleinen Abschnittes auf Chromosom 22 im Gegensatz zu Störungen in anderen, teilweise ebenso kleinen chromosomalen Bereichen

mit dem Leben vereinbar ist. Die Geburt eines Kindes mit neu entstandener Monosomie 22q11.2 kann somit nicht als eine besondere Anfälligkeit für Chromosomenstörungen gewertet werden.

- **Angebot einer Diagnostik auf Trägereigenschaft**

In einigen wenigen Familien jedoch hat auch einer der Eltern eines betroffenen Kindes, obwohl er selbst klinisch fast keine Symptome zeigt, ebenfalls eine Monosomie 22q11.2.

*Aus diesem Grund ist allen Eltern eines Kindes mit Monosomie 22q11.2 eine Chromosomenuntersuchung mit molekulargenetischer Kontrolle der kritischen Region auf Chromosom 22 anzubieten.*

Im Falle eines unauffälligen Befundes ist nicht von einer relevant erhöhten Wiederholungswahrscheinlichkeit einer Monosomie 22q11.2 bei weiteren Nachkommen im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung auszugehen. Der auffällige Befund bei dem betroffenen Kind hat dann auch keine Bedeutung für weitere Familienmitglieder, weder für deren persönliche Gesundheit noch für deren Nachkommen.

Liegt eine Monosomie 22q11.2 bei einem der Eltern vor, kann dies weitreichende Konsequenzen haben. Der für die Weitergabe der Veränderung an ein möglicherweise schwer betroffenes Kind verantwortliche Elternteil ist identifiziert. Die Probleme, die aus diesem Wissen für die Familie entstehen können, sind offensichtlich. Andererseits kann der Befund klinische Konsequenzen haben und eventuelle gesundheitliche Probleme, welche bis dahin nicht erklärt oder nicht ausrei-

chend behandelt bzw. kontrolliert wurden, können nun gezielt angegangen werden. Bei Nachweis einer Monosomie 22q11.2 bei einem Elternteil ist die Wahrscheinlichkeit, dass die Veränderung bei einer weiteren Schwangerschaft an ein Kind weitergegeben wird mit 50% anzugeben, ohne dass eine Aussage zur Ausprägung der Erkrankung gemacht werden kann. Nicht zuletzt kann der Befund auch von Bedeutung für weitere Familienangehörige sein, welche nun abhängig vom Verwandtschaftsgrad auch Anlageträger sein können.

Letztlich ist nur nach einer gezielten Untersuchung der Eltern eine sichere Aussage zur Wiederholungswahrscheinlichkeit bei weiteren Nachkommen möglich. Diese Untersuchung kann somit bedeutsam für die weitere Familienplanung und die Betreuung bzw. Inanspruchnahme von Vorsorgeuntersuchungen bei einer weiteren Schwangerschaft sein.

Unsere Erfahrung zeigt, dass eine genetische Untersuchung auf Trägereigenschaft nach einer ersten Beratung von den Eltern etwa genauso häufig gewünscht wie zunächst abgelehnt wird. Findet die Genetische Beratung bei Eltern betroffener Neugeborener in zeitlicher Nähe zur Diagnosestellung statt, überwiegt teilweise die Angst, dass bei einem auffälligen Befund der Krankheitsverursachende und somit „schuldige“ Elternteil identifiziert wird. Erst mit ausreichendem zeitli-

chen Abstand zur Diagnosestellung und mit zunehmender Akzeptanz der Erkrankung des Kindes tritt die Frage der Familienplanung wieder in den Vordergrund. Eine Reihe von Ratsuchenden entscheidet sich erst dann für eine eigene genetische Untersuchung. Aufgabe der Genetischen Beratung ist es, umfassend über die Bedeutung und möglichen Konsequenzen einer Trägerdiagnostik bei den Eltern aufzuklären. Es gehört nicht zur Aufgabe des genetischen Beraters, den Eltern diese Entscheidung abzunehmen oder gar eine Entscheidungsmöglichkeit zu favorisieren (nicht-direktive Beratung).

- **Angebot einer vorgeburtlichen Diagnostik**

Unabhängig von einer Untersuchung der Eltern selbst, muss allen Eltern eines Kindes mit Monosomie 22q11.2 bei einer Schwangerschaft eine vorgeburtliche Untersuchung der fetalen Chromosomen, z.B. nach Fruchtwasserentnahme angeboten werden. Die Genetische Beratung kann umfassend über die Aussagemöglichkeiten, aber auch die Grenzen und Schwierigkeiten vorgeburtlicher Untersuchungen informieren.

Es ist wichtig darauf hinzuweisen, dass bei einer herkömmlichen Chromosomenuntersuchung eine Monosomie 22q11.2 nicht erkannt werden kann und das untersuchende Labor im Vorfeld über die Zusatzuntersuchung informiert werden muss.

Wie bereits bei der Diagnostik auf Trägereigenschaften liegt die Entscheidung für oder gegen eine vorgeburtliche Chromosomenuntersuchung immer bei den El-

tern. Es kann und darf wieder nicht Aufgabe des genetischen Beraters oder anderer Ärzte sein, die werdenden Eltern aufgrund der familiären Vorgeschichte in Richtung einer vorgeburtlichen Chromosomenuntersuchung zu beeinflussen. Es muss betont werden, dass die Möglichkeit der vorgeburtlichen Untersuchung für viele Eltern eine Grundlage darstellt, überhaupt den Mut für eine weitere Schwangerschaft aufzubringen, und dass eine Entscheidung gegen ein möglicherweise zweites betroffenes Kind keine Entscheidung gegen das geborene Kind ist. Die körperliche und seelische Belastung bei der Betreuung eines betroffenen Kindes und damit auch die Beurteilung, ob ein weiteres Kind mit einer angeborenen Störung in der Familie versorgt werden kann, kann letztlich nur von den Eltern selbst beurteilt werden.

- **Was geschieht in einer humangenetischen Beratung?**

Die Inhalte einer Genetischen Beratung betreffen meist mehrere Familienmitglieder, so dass in aller Regel die Anwesenheit beider Partner wünschenswert ist.

Die Gesprächsdauer beträgt etwa 1-2 Stunden. Manchmal können mehrere Gespräche notwendig sein. Nach Klärung der individuellen Fragestellung, erfolgt eine Erhebung der persönlichen krankheitsrelevanten Daten sowie eine Stammbaumerhebung mit besonderer Berücksichtigung

familiärer Belastungen. Zum Gespräch sollten möglichst ärztliche Befundberichte vorliegen. Der Schwerpunkt der Genetischen Beratung liegt, abhängig von der Fragestellung, in der Aufklärung über die genetischen Grundlagen der Erkrankung sowie den Möglichkeiten und der Bedeutung diagnostischer Maßnahmen. In jeder genetischen Beratung wird auf die allgemeine Grundwahrscheinlichkeit für angeborene Störungen und deren Ursachen eingegangen. Es wird eine Abschätzung der individuellen Wiederholungswahrscheinlichkeit für eine bestimmte Erkrankung vorgenommen. Diese muss das höchste individuelle Risiko beinhalten, oftmals können jedoch Ängste abgebaut werden. Durch formale Analyse des Stammbaumes oder durch Einleitung genetischer Untersuchungen ist in vielen Fällen eine eindeutige Aussage zur Wiederholungswahrscheinlichkeit möglich. Bei genetisch diagnostizierbaren Erkrankungen, wie der Monosomie 22q11.2, muss besprochen werden, inwieweit genetische Untersuchungen bei den Eltern eines so Betroffenen für die Lebens- und Familienplanung der Ratsuchenden hilfreich sein können.

Erst nach ausführlicher Erläuterung etwaiger Untersuchungsmöglichkeiten und deren Konsequenzen wird die Entscheidung zu weiteren Untersuchungen von den Ratsuchenden getroffen.

- **Praktische Hinweise**

Die Kosten der Genetischen Beratung und genetischer Untersuchungen werden von den Krankenkassen übernommen.

Erforderlich ist eine Überweisung durch einen betreuenden Arzt, dessen Budget dadurch nicht belastet wird.

Über das örtliche Angebot genetischer Diagnostik und der Beratungsmöglichkeiten mit Adressenverzeichnis informiert ausführlich die Homepage des Berufsverbandes

Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH) (<http://www.bvmedgen.de>). Genetische Beratungen dürfen von Fachärzten, Ärzten, die in einer hierfür zugelassenen Einrichtung angestellt sind, oder Ärzten unterschiedlicher Facharzttrichtungen mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ durchgeführt werden.

Dr. med. Andreas Dufke  
Institut für Humangenetik, Abt. für Medizinische Genetik  
Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. med. O. Rieß

Calwerstrasse 7, 72076 Tübingen  
Tel.: +49(0)7071/29-72288, Fax: 07071/29-5228  
Email: andreas.dufke@med.uni-tuebingen.de

## SPZ - Das Sozialpädiatrische Zentrum

### Was ist ein SPZ?

Viele betroffene Familien hören wegen der vielfältigen Probleme ihrer Kinder, welche mit der Deletion 22q11 verbunden sein können, den Rat, sich doch einmal an das „SPZ“ zu wenden. Aber was verbirgt sich dahinter, und warum ist es tatsächlich empfehlenswert?

„Die Sozialpädiatrischen Zentren sind nach §119 SGB V eine institutionelle Sonderform interdisziplinärer ambulanter Krankenbehandlung (d.h. ohne stationäre Aufnahme in eine Klinik). Sie sind zuständig für die Untersuchung und Behandlung von Kindern und Jugendlichen im Kontext mit dem sozialen Umfeld einschließlich der Beratung und Anleitung von Bezugspersonen. Zum Behandlungsspektrum gehören insbesondere Krankheiten, die Entwicklungsstörungen, drohende und manifeste Behinderungen sowie Verhaltens- oder seelische Störungen ... bedingen...

Aus dem Grundverständnis heraus, dass die Behandlung eines kranken bzw. entwicklungsgestörten Kindes... vorrangig im familiären Kontext stattfinden sollte, sind Sozialpädiatrische Zentren in erster Linie als ambulant arbeitende Einrichtungen konzipiert...

Zu den personellen Voraussetzungen zählt insbesondere die Gewährleistung der interdisziplinären Zusammenarbeit medizinischer, psychologischer, pädagogischer und sozialer Dienste...

Das bedeutet also, dass solch ein Zentrum mehr ist als nur ein Haus mit verschiedenen therapeutischen Praxen wie Physiotherapie, Logopädie und Erziehungsberatung, welche jede für sich versuchen, die überwiesenen Patienten zu unterstützen.

Im SPZ arbeiten die einzelnen Therapeuten zusammen und beraten regelmäßig über jeden einzelnen Patienten. Auf diese Weise werden sowohl Wi-

dersprüche zwischen den unterschiedlichen Beratungen vermieden als auch positive wie negative Erfahrungen gemeinsam genutzt. Gemeinsam werden Schwerpunkte für die Behandlung gesetzt, wird ein Zuviel oder Zuwenig an Therapien festgestellt und abgebaut. Das „therapeutische Team“ steht unter der Leitung eines erfahrenen Kinderarztes, der jeden Patienten regelmäßig (etwa 2mal jährlich) selbst untersucht und alle weiteren Untersuchungen und Therapien festlegt.

Zum Team gehören außerdem ein Psychologe sowie drei bis vier Therapeutinnen folgender Fachrichtungen: Physiotherapie, Logopädie, Ergotherapie, Heilpädagogik, Sozialpädagogik bzw. Sozialarbeit.

Ein SPZ muss über wenigstens zwei solcher Teams verfügen, um alle Patienten mit allen notwendigen Therapien versorgen und mit festen Bezugspersonen begleiten zu können.

Ergänzend können weitere Therapeutinnen integriert sein bzw. kooperieren, so z.B. für Motologie, Kunst- und Gestaltungstherapie, Montessori-Pädagogik, Musiktherapie.

Einrichtungen, die diese Bedingungen nicht vollständig erfüllen, dürfen nicht als SPZ bezeichnet werden; ähnlich arbeitende Therapie-Zentren heißen dann z.B. Kinder- und Jugendambulanz.

Von allen Mitarbeitern werden neben einer besonderen fachlichen Qualifikation, die außer der selbständigen

Durchführung von Therapien auch die Befunderhebung und Beurteilung des Verlaufs einschließt, weitere Kompetenzen erwartet, wie z.B. emotionale oder Verhaltensprobleme der Patienten richtig zu erkennen und unter Nutzung der interdisziplinären Möglichkeiten des SPZ zu behandeln, die Eltern oder andere Bezugspersonen kompetent zu den Therapien sowie zu möglichen Hilfsmitteln zu beraten und anzuleiten. Die Sozialarbeiter können außer umfassender sozialrechtlicher Beratung (Pflegegeld, Schwerbehinderten-Ausweis usw.) einschließlich der erforderlichen Behördenkontakte, Hilfe bei schriftlichen Anträgen und bei der Durchsetzung berechtigter Ansprüche auch spezielle Beratung zur Erziehung behinderter Kinder, zum Familienentlastenden Dienst oder zur Weiterbetreuung in Kita, Schule, Heim oder Pflegefamilie anbieten sowie Elterngruppen betreuen.

Die im SPZ angebotenen Therapie-Verfahren müssen nachgewiesen wirksam und wirtschaftlich durchführbar sein sowie von den Therapeuten des SPZ kompetent beherrscht werden. Üblicherweise werden z.B. allgemein anerkannte Verfahren wie Physiotherapie nach Bobath und Vojta, manuelle Therapie, Therapie zur Sensorischen Integration und Therapie nach Castillo-Morales durchgeführt.

Aufgrund von bisher nicht nachgewiesener Wirksamkeit oder aber fehlender Ausbildungsmöglichkeiten werden andere Verfahren wie z.B. Therapie

nach Padovan, Cranio-Sacral-Therapie, Heil-Eurhythmie und weitere nicht im SPZ angeboten. Die Mitarbeiter sollten aber mit allen verbreiteten Verfahren bekannt sein und die Eltern über zusätzliche Möglichkeiten beraten können.

#### **Aufgaben und Ziele:**

Im „Altöttinger Papier“, dem Positionspapier der Bundesarbeitsgemeinschaft SPZ und der DGSPJ (Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin) zum Qualitäts-Standard der Arbeit in den Sozialpädiatrischen Zentren, werden unter anderen folgende Aufgaben und Ziele des Sozialpädiatrischen Zentrums benannt:

- „Ärztlich verantwortete interdisziplinäre Diagnostik, Behandlungsplanung und Therapie zum frühestmöglichen Zeitpunkt unter Abstimmung auf Krankheit und Entwicklung des Kindes
- Koordination ärztlicher, psychologischer, therapeutischer, sozialer und pädagogischer Tätigkeit
- Verlaufsuntersuchungen und Begleitung des Patienten und seiner Familie bei Langzeitbehandlung
- Umfassende Linderung der Folgen entwicklungsneurologisch bedingter Erkrankungen; Nutzung der Ressourcen des Patienten
- Förderung der Persönlichkeitsentwicklung und Selbständigkeit der Kinder und Jugendlichen
- Stärkung der familiären Ressourcen

- Verbesserung der Krankheitsbewältigung und der Lebensqualität für den Patienten wie für die Familie
- Sicherung / Optimierung der sozialen Integration in Familie und Umfeld
- Vernetzung mit anderen Institutionen und Behandlern“

Die Erwartungen und Hoffnungen der betroffenen Familien werden sehr ernst genommen. Für sie ist es wichtig, feste Ansprechpartner für ihre Fragen zu haben, ausreichend Zeit eingeräumt zu bekommen, Diagnose und Therapieinhalte verständlich vermittelt zu bekommen. Dabei ist auch ein vertrauensvolles Verhältnis mit Empathie, Respekt und Verständnis wichtig, Eltern erwarten Ehrlichkeit und Offenheit, aber auch die Grenzen der Person sollen akzeptiert werden, und auch in schwierigen Fällen soll noch Hoffnung bleiben.

Eltern wollen verstehen, was mit ihren Kindern los ist, was mit ihnen gemacht wird, was getan werden muss, um ihre Situation zu verbessern. Alle wichtigen Informationen sollen für die Eltern transparent und verständlich an alle beteiligten Institutionen weitergegeben werden.

Auch das Einholen einer zweiten Meinung muss zulässig sein, da eine schwierige Situation oft erst dann wirklich akzeptiert und gemeistert werden kann.

Patienten und ihre Familien wünschen sich eine wirkungsvolle Therapie in überschaubarer Zeit, sie erwarten kompetente Stellungnahme zu unterschied-

lichen und neuen Diagnose- und Therapieangeboten sowie Beurteilung von alternativen Verfahren und Aufklärung über Risiken.

Nicht zuletzt suchen sie eine Entwicklungsprognose, Unterstützung bei der Lebensplanung, Orientierungshilfe für Entscheidungen, Entwicklung von Perspektiven, Hilfe im sozialen Netz und Kooperation mit Selbsthilfegruppen.

All diesen Ansprüchen versuchen die Mitarbeiter des SPZ gerecht zu werden. Jedem Patienten wird für Untersuchung oder Therapie eine ganze Stunde eingeräumt, viel mehr Zeit als in einer anderen Praxis, um Untersuchung oder Behandlung ohne Zeitdruck durchzuführen und möglichst alle brennenden Probleme zu klären. Für alle Detailfragen stehen jeweils spezialisierte Mitarbeiter zur Verfügung, die sich im Team schnell und reibungslos über den einzelnen Patienten informieren können.

#### **Wie arbeitet ein SPZ?**

Wie sieht nun der Ablauf nach Überweisung in das SPZ im einzelnen aus?

„Die Behandlung im SPZ besteht aus Diagnostik, Beratung und Therapie.

Die Achtung, Bewahrung und Stärkung der natürlichen Autonomie des Kindes und seiner Familie bilden Grundvoraussetzungen diagnostischen und therapeutischen Handelns überhaupt. Das Bemühen, die Ressourcen des Kindes und seiner Familie systematisch zu erkennen, zu erschließen und zu erweitern, kennzeichnet wesentlich den so

zialpädiatrischen Behandlungsprozess.“

Die Diagnostik (Untersuchung) berücksichtigt dabei alle Bereiche der Entwicklung eines Kindes sowie die sozialen Begleitumstände und die Familiengeschichte.

An der Untersuchung können alle Berufsgruppen des SPZ beteiligt sein, vom verantwortlichen Arzt können z.B. Psychologen, Logopäden und Physiotherapeuten zur Beurteilung herangezogen werden. Neben der körperlichen und geistigen Entwicklung werden z.B. Sprache und Kommunikation, Verhalten und Interaktion beobachtet und beurteilt. Nachdem der Arzt also z.B. bei einem Kleinkind zuerst die Lagereaktionen nach Vojta geprüft hat, bietet er dem Kind bestimmtes Spielzeug, Spielsituationen und Kommunikationsangebote an. Auf diese Art schätzt er den Entwicklungsstand des Kindes auf jedem einzelnen Gebiet ein, denn ein motorisch normal entwickeltes Kind kann ja in seiner geistigen und emotionalen Entwicklung zurück sein oder umgekehrt. Zusätzliche Fragen an die Eltern helfen bei der Verfeinerung des in der Untersuchung gewonnenen Bildes.

Außerdem können - falls notwendig oder sinnvoll - weitere medizinisch-technische Untersuchungen angeordnet oder vorgeschlagen werden, so z.B. EEG (Hirnstrom-Messung), Laboruntersuchungen oder auch genetische Untersuchungen.

Ergebnis der Untersuchung ist die Diagnose, welche die einzelnen Erkrankungen und Entwicklungsstörungen des



Kindes beschreibt, sowie -falls möglich- deren Ursachen benennt. Nach mehreren Untersuchungen kann zusätzlich der Entwicklungsverlauf eingeschätzt werden. Aus diesem kann der Arzt unter Berücksichtigung seines Wissens und seiner Erfahrungen mit ähnlichen Fällen eine Entwicklungsprognose aufstellen.

Außer den Problemen des Patienten werden aber auch seine Möglichkeiten untersucht:

„... Analyse der Ressourcen in Bezug auf die Systeme Kind, Familie, Umwelt und Mitarbeiter im SPZ. Einbezogen werden emotionale, neurologisch-somatische, interaktive und soziale Faktoren. Ziel ist es, unter besonderer Berücksichtigung der Stärken eine Gesamtanalyse der Möglichkeiten des Patienten zu entwickeln. Dabei lassen sich Ressourcen aus jedem System ableiten. Der besondere Wert der Ressourcenanalyse liegt im Erkennen von Möglichkeiten, die sich aus dem Zusammenwirken dieser vier Systeme ergeben. Damit kommt das SPZ auch seinem gesetzlichen Auftrag zur Kooperation mit niedergelassenen Ärzten und Therapeuten sowie Frühförderstellen nach, ebenso der Notwendigkeit einer Zusammenarbeit mit Kindergärten, Schulen, Ämtern und anderen Institutionen.“

Das bedeutet, es werden außer den Schwächen auch die besonderen Stärken jedes Kindes gesucht. So ist ein Kind vielleicht sehr aufmerksam und

hartnäckig und kann in einer Kindergruppe durch Nachahmung mehr lernen als in einer Einzeltherapie. Ein anderes Kind ist leicht ablenkbar, dafür aber sehr entdeckungsfreudig und kann in einer spielerischen Ergotherapie seine Grenzen überwinden.

Weitere nutzbare Ressourcen können aber z.B. auch darin liegen, dass die Großmutter des Kindes sich diesem mit viel Zeit, Liebe und Energie widmet oder die Pädagogin der Frühförderung einen guten Kontakt zu dem sonst schwer zugänglichen Kind hat.

Erst dann wird ein Behandlungsplan aufgestellt:

„Ziele der Behandlungsmaßnahmen in einem SPZ sind Heilung, Linderung und Vorbeugung von Krankheiten, Entwicklungsstörungen, Behinderungen und deren Komplikationen sowie Verbesserung der Lebensqualität und Stärkung des Selbstwertgefühles, der Selbstbestimmung und der psychischen Adaptation von Kind... und Familie.

Das Konzept der interdisziplinären Zusammenarbeit im multiprofessionellen Team bietet besondere Möglichkeiten, diese Ziele zu erreichen und der Komplexität des Einzelfalles gerecht zu werden.

Neben der professionellen Kompetenz sind Empathie und das Vertrauen in die Fähigkeiten von Kind und Familie zentraler Bestandteil therapeutischer Interventionen und wesentlich für die Qualität von Beziehungsarbeit.

Die Therapieindikation ergibt sich aus dem Störungsprofil des einzelnen Kindes... Die Therapiemaßnahmen des Behandlungsplanes richten sich nach dem Ausgangsbefund... Die vorhandenen Ressourcen und die prognostische Einschätzung des zu erwartenden Verlaufes werden berücksichtigt.

Patient und Familie werden aktiv und lösungsorientiert in den Behandlungsprozess einbezogen und bestimmen den Ablauf soweit wie möglich verantwortlich mit. Hierdurch werden Eigenaktivität und eigene Problemlösungsstrategien gefördert...

Therapieziele im engeren Sinne sind Ursachen von Erkrankungen, Entwicklungsstörungen oder Behinderungen zu beseitigen, die Symptomatik zu vermindern, Komplikationen und progredienten (fortschreitenden) Verläufen entgegen zu wirken.

Darin eingeschlossen sind die Verbesserung der Bewegungskompetenz, Handlungs- und Wahrnehmungskompetenz, Kommunikationskompetenz und der sozialen und emotionalen Kompetenz.

Diese Faktoren sollen dazu dienen, als übergeordnetes Ziel die bestmögliche soziale Integration und Bewältigung der Situation für den Patienten zu erreichen und die elterliche Kompetenz zu stärken...

Je nach Störungsbild, Alter und Entwicklungsstand des Kindes werden Ablauf und Form der unterschiedlichen Behandlungen gewählt. Dabei werden

auch sensible Phasen der Entwicklung (z.B. Fremdeln, Trotzphase), die Belastbarkeit der kleinen Patienten (genug Zeit für Erholung und Spiel, Vermeiden häufiger Fahrten über große Entfernungen) sowie die Zeitressourcen (z.B. neben der beruflichen Belastung der Eltern) berücksichtigt.

Als Therapieformen kommen dann neben kontinuierlicher Einzeltherapie auch Gruppentherapie, Intervalltherapie oder auch (z.B. bei großen Entfernungen oder Kontaktproblemen) Therapie mittels Anleitung einer Bezugsperson in Frage.

Zusätzlich kann auch eine stationäre Rehabilitationskur in einer Neurologischen Kinderklinik sinnvoll sein, der entsprechende Antrag wird dann durch den Arzt des SPZ unterstützt.

Die Auswahl und Häufigkeit der unterschiedlichen Behandlungen wird regelmäßig überprüft, von Zeit zu Zeit kann sich auch der Schwerpunkt verschieben, z.B. von der Physiotherapie zur Logopädie. Auch wird großer Wert darauf gelegt, dass die kleinen Patienten ein gutes Verhältnis zu ihren TherapeutenInnen aufbauen. Das kann sogar dazu führen, dass z.B. einmal die Ergotherapie trotz Erreichen des Therapiezieles fortgeführt wird, wenn der Kontakt zur Therapeutin wichtig für die Persönlichkeitsentwicklung des Kindes ist.

Die Dauer der Behandlung wird nicht von vornherein festgelegt, sie ist abhängig von Art und Schweregrad der

Störung, Motivation (des Patienten), Ziel und Form der Therapie sowie natürlich von Prognose und Therapieeffekten.

Bei Langzeit-Patienten kommen auch Therapiepausen als sinnvoller Bestandteil des Behandlungskonzeptes in Frage. Diese können zur Beobachtung der spontanen Weiterentwicklung des Patienten, zur Überprüfung der weiteren Therapie-Notwendigkeit sowie auch zur zeitlichen Entlastung der Familie wichtig sein.

Die Therapie soll dann wieder aufgenommen werden, wenn sie zur Erhaltung bzw. Verbesserung des bisherigen Therapieergebnisses, zur Krankheitsprävention bzw. zur sozialen Integration erforderlich ist und somit zur Verbesserung der Lebensqualität beiträgt. Beendet wird eine Behandlung entweder bei Erreichen des Therapiezieles, angemessener Eigenkompetenz oder aber bei Therapieresistenz bzw. mangelnder Therapiemotivation.

Alle Entscheidungen zu Auswahl und Ablauf der Therapien werden dabei mit

den Eltern ausführlich besprochen und abgestimmt.

Zusammenfassend kann gesagt werden, dass die Betreuung im SPZ aufgrund der interdisziplinären Zusammenarbeit aller Therapeuten unter Leitung des verantwortlichen Arztes und aufgrund der umfangreichen Erfahrungen dieser spezialisierten Zentren optimal ist für Kinder mit vielfältigen Entwicklungsproblemen und daher empfehlenswert für viele unserer Kinder mit Deletion 22q11.

Falls das nächste SPZ zu weit von Ihrem Wohnort entfernt ist, kann trotzdem eine regelmäßige Untersuchung und Betreuung zwei- bis dreimal jährlich dort erfolgen, während die Therapien (auf Verordnung des SPZ) in der näheren Umgebung oder zu Hause durchgeführt werden. Auch diese Variante ist empfehlenswert, da Ihnen auch so die -gegenüber einer Kinderarztpraxis- unvergleichbar größere Erfahrung mit komplexen Entwicklungsstörungen zugute kommt.

Dieser Text entstand mit freundlicher Unterstützung von Herrn Dr. Kretzschmar, Chefarzt des SPZ Dresden, Stellvertreter Sprecher der BAG SPZ und Mitherausgeber des „Altöttinger Papiers“. Vielen Dank!

Herr Dr. Kretzschmar sprach in einem Vortrag auf der Informationsveranstaltung der Region 4 am 24.04.2004 im Informationszentrum Leipzig über die Förderung der Persönlichkeitsentwicklung im SPZ.

Zitate aus:

Hollmann, H.; Schmid, R. G.; Kretzschmar, C.; BAG SPZ (Bundesarbeitsgemeinschaft Sozialpädiatrischer Zentren): Qualität in der Sozialpädiatrie, Band 1, Berlin 2003  
Grundlagen und Zielvorgaben für die Arbeit im Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) - Strukturqualität, Diagnostik und Therapie- „Altöttinger Papier“  
Beitrag zur Qualitätssicherung

Adresse des SPZ in Ihrer Nähe unter: [www.dgspj.de](http://www.dgspj.de)

(dort gibt es auch den gesamten Text des „Altöttinger Papiers“ als .pdf-Dokument zum Download)

## Endokarditisprophylaxe

Meine Tochter - gerade 12 Jahre alt - und ich waren in der Zahnklinik einer großen Universitätsklinik zur Kontrolle. Miriam wurde dort bereits mehrfach behandelt.

Der Zahnarzt zückte den Bohrer, er hatte ein Loch in einem Backenzahn entdeckt.

"Hallo!!!! Sie dürfen das nicht!" sagte ich entsetzt.

"Wieso darf ich das nicht??" Der Zahnarzt sah mich erstaunt an.

"Endokarditisprophylaxe!?"

"Wieso?"

"Seien Sie mal ganz leise." Wieder ein erstaunter Blick.

Er machte das Radio aus und hörte mit Entsetzen Miriams mechanische Herzklappe.

Dann las er in der dicken Akte meiner Tochter und machte einen dicken roten Strich auf den Aktendeckel. Sie bekam einen neuen Termin.

Eine Zahnoperation wurde notwendig. Vor dem Operationsaal erinnerte mein Mann den Operateur an die notwendige Prophylaxe - die Kinderkardiologin hatte gemeint, so etwas würde auch mal vergessen. Es war wirklich vergessen worden, der Chirurg legte schnell noch eine Infusion.

Was hätte passieren können?

Das Endokard, die Herzinnenhaut, hätte sich durch Bakterien, die bei der Behandlung ins Blut gekommen wären, entzünden können. Durch die veränderten Strömungsverhältnisse im Herzen kann das viel leichter als bei einem herzgesunden Kind passieren.

Diese Entzündung kann Herzklappenersatz oder mindestens eine längere antibiotische Therapie über Infusion zur Folge haben - alles Folgen, die möglichst vermieden werden müssen. In ärztlichen Fachbüchern steht, dass Intensivmedizin erforderlich sein kann.

Also: bei allen blutigen Eingriffen, auch Intubationen, Bronchoskopien, aber auch Zahnversiegelungen und Zahnsteinentfernungen - VORSICHT !!!!! Lieber einmal mehr bei den Kardiologen nachfragen, ob für diesen Fall eine Prophylaxe erforderlich ist!

Und dann - welche Prophylaxe ist angezeigt? Mit welchem Medikament?

Die Patienten werden in zwei Gruppen eingeteilt; solche mit mäßigem und solche mit hohem Risiko. Bei mäßigem Risiko reicht meistens eine antibiotische Gabe eine Stunde vor dem Eingriff. Die Kinder mit hohem Endokarditisrisiko müssen 6 Stunden später noch eine zweite Gabe bekommen. Die Menge des Antibiotikums richtet sich nach dem Körpergewicht.

(Man sollte also darauf achten, wann der Eingriff ist, damit man das Kind

nicht nachts wecken muss, um Antibiotikum zu geben -hatten wir schon!)

Im Zweifel würde ich immer die Kardiologen zu Rate ziehen. Es gibt auch Antibiotika, die von den meisten Kindern eher schlecht vertragen werden, darauf muss man bei der Verschreibung achten.

Wenn eine Marcumartherapie erfolgt, wirken Antibiotika unterschiedlich auf den INR-Wert. Wir setzen daher ein "Lieblingsantibiotikum" ein, bei dem wir

die Veränderungen des INR-Wertes gut einschätzen können.

Niemals, wirklich niemals vergessen, jedem Arzt zu sagen, welche Problematik vorliegt; auch wenn sie/er es eigentlich wissen müsste; auch Ärzte/innen können in der Hektik von Praxis oder Klinik etwas vergessen.

Den Stress haben dann die Kinder (und wir, natürlich!!!) und der kann gewaltig sein...

Annette Dieckmann-Bartels

Durchgesehen von Astrid Latta, Kinderärztin, Friedrichsdorf/Taunus

## KiDS-22q11 e.v. auf Messen und Kongressen

Neben der direkten Unterstützung der betroffenen Familien ist es die wichtigste Aufgabe unseres Selbsthilfe-Vereins, die Mitarbeiter der verschiedenen medizinischen und therapeutischen Bereiche auf die besonderen Probleme unserer Kinder aufmerksam zu machen und sie zu sensibilisieren, so dass sie zur richtigen Beurteilung und frühzeitigen Diagnose der verschiedenen Symptome bei Deletion 22q11 beitragen können.

Im Jahre 2004 waren wir auf folgenden Veranstaltungen vertreten:

06. bis 09. Mai	Jahreskongress der Ergotherapeuten	in Karlsruhe
02. bis 05. Juni	Jahreskongress der MKG-Chirurgie	in Aachen
10. bis 12. Juni	Jahreskongress der Logopäden	in Bielefeld
09. bis 12. Sept.	Jahrestagung der Kinderheilkunde	in Berlin
09. bis 12. Okt.	Jahrestagung der Kinderkardiologen	in Weimar
08. bis 10. Okt.	Jahreskongress der Logopäden Österreichs	in Wien

Wir danken an dieser Stelle besonders herzlich allen Eltern, die Ihre Zeit und

Dazu dient vor allem unsere Teilnahme auf Messen und Kongressen, wo wir mit unserem Stand vertreten sind, welcher von einigen Aktiven sowie engagierten Eltern betreut wird. Im günstigen Fall können wir dabei in zahlreichen Gesprächen Erfahrungen austauschen, neue Kontakte knüpfen und zu einigen Überlegungen oder sogar Aha-Erlebnissen Anstoß geben.

Energie für die Stand-Betreuung aufgewendet haben.

## Logopädenkongress am 10. Juni 2004 in Bielefeld

Bereits ab 8:30 Uhr waren wir auf dem Logopädenkongress vertreten.



Den Stand betreuten Gudrun Fahrenholz und Martina Wimmers.

Schon in den letzten Jahren war deutlich geworden, dass es bei den Logopäden noch einen sehr großen Aufklärungsbedarf in Bezug auf das Syndrom gibt, und auch an diesem Tag war die Zahl der Interessierten groß.

Ein Höhepunkt für unseren Verein war der Vortrag von Herrn **Dr. Robert Sader**, der über die Problematik der velopharyngealen Insuffizienz (Gaumensegelschwäche) bei 22q11-Patienten sprach. Bereits vor seinem Vortrag war er an unserem Stand erschienen und hatte sein Interesse bekundet, uns mit seinem medizinischen Fachwissen zu unterstützen. Außerdem zeigte er als erster Arzt auch gesteigertes Inte-

resse an den bei 22q11-Patienten gehäuft vorkommenden Zahnproblemen.

Der Vortrag an diesem Tag jedoch galt - wie schon erwähnt - der Diagnostik (Erkennung von Krankheiten) und Behandlung des Gaumensegels.

Zunächst wurde die **Vielseitigkeit der möglichen Probleme** aufgezeigt.

Es können sich sowohl funktionelle Inkompetenzen ergeben, wie die muskuläre Hypotonie (Schwäche) und die orale Dyspraxie (Unfähigkeit einen Laut zu bilden) als auch die strukturelle Inadäquatheit, die vor allem durch den bei 22q11 veränderten knöchernen Schädel bedingt ist. Hier zeigt sich eine besondere Herausforderung für die betreuenden HNO-Ärzte neben der LKG-Spalte (Lippen-Kiefer-Gaumenspalte / im Volksmund „Wolfsrachen“) in der submukösen (versteckten) Gaumenspalte.

Dafür bieten sich mittlerweile mehrere **Untersuchungsverfahren** an. Unter anderem:

1. Analysen der Sprache in Bezug auf Nasalanz (Verlust von Luft über die Nase), Frequenzanalyse (Welche Laute werden tatsächlich gebildet) sowie Ergometrie (Spannkraftmessung)

2. Die endoskopische Untersuchung, die jedoch nur sinnvoll ist, wenn die Untersucher auch über eine ausreichende Erfahrung verfügen. Hier zeigt sich oft ein verkürztes Velum (Rachenzäpfchen)

sowie eine verminderte Hebung des Gaumensegels.

3. Röntgenkinetographie. Dabei wird jeweils 1ml Kontrastmittel in jedes Nasenloch gegeben und etwas heruntergeschluckt, wonach sich der Rachenbereich im Röntgenbild gut darstellen lässt.

4. Zukünftige Methoden werden sich über MRT / Kernspin ergeben, die auf Magnetbasis mit 30 Bilder pro Sekunde die Beweglichkeit des Rachens zeigen werden, sowie die gleichzeitige Darstellung der Gehirndurchblutung.

Immer wieder hob Herr Dr. Sader hervor:

Dass selbst die beste chirurgische Therapie immer von einer logopädischen Behandlung begleitet werden sollte.

Auch sollte zunächst die logopädische Therapiemöglichkeit ausgeschöpft werden, bevor der Chirurg hinzugezogen wird. Seine Patienten waren beispielsweise allesamt über 4 Jahre alt. Hier ergeben sich für die von Herrn Dr. Sader sehr positiv erachtete Therapie nach Castillo-Morales ab dem 6.-12. Monat Möglichkeiten. Weiterhin stellte er eine Studie mit 38 Patienten vor, von denen nach intensiver logopädischer Betreuung nur noch 5 tatsächlich operiert werden mussten.

Im Bereich der **Operationsmethoden** haben sich auch neue Entwicklungen

ergeben. Neben der einfachen Velopharyngoplastik (Gaumensegelraffung) gibt es mittlerweile die Möglichkeit der Stimulation der Pharynxhinterwandaugmentation. Hierbei wird der Rachen einfach bei gut beweglichem Gaumensegel dem Gaumensegel nähergebracht. Zunächst wird über die Einspritzung in die Rachenhinterwand getestet, wie viel und in welcher Höhe die Annäherung geschehen muss. Dann wird dementsprechend operiert.

Weiterhin gibt es die Möglichkeit bei schlechter Beweglichkeit des Gaumensegels, Muskeln aus der (prävertebralen) Nackenmuskulatur in das Gaumensegel zu verlegen (Levatorplastik). Es handelt sich um den Musculus longus capitis, von dem 8 Stück vorhanden sind, um unter anderem die Nickbewegung zu steuern. Der verlagerte Muskel lernt innerhalb von 6-12 Monaten an seiner neuen Position für die Lautbildung zu arbeiten und sollte dabei in seiner neuen Aufgabe durch logopädische Übungen unterstützt werden, die unter anderem das Nicken mit einer Gaumenlautbildung verbinden. Es wird auch an einer Möglichkeit des anschließenden Biofeedbacks gearbeitet, womit das Bewusstsein der Muskelaktion unterstützt wird.

Insgesamt legte Herr Dr. Sader einen besonderen Wert darauf zu betonen, dass man zwischen **zwei Formen des Näsels** unterscheiden muss. Das „geschlossene“ Näsels, das ähnlich klingt, als würde man sich die Nase zuhalten,

wird gerne mit einer Rachenmandeloperation (Adenotomie) behandelt, da diese den Durchgang zur Nase eröffnet. Das bei 22q11-Patienten häufig vorkommende Näsels ist jedoch ein „offenes“ Näsels, bei dem Luft während des Sprechens über die Nase verloren

wird. Hier würde eine Rachenmandeloperation (Polypenentfernung / Adenotomie) zu einer Verschlechterung des ohnehin schlechten Gaumenverschlusses führen. Eine Entfernung der Gaumenmandeln (Tonsillektomie) ist dagegen in der Regel unbedenklich.

Gudrun Fahrenholz

## SOZIALRECHT - Die neue Ratgeberserie

An dieser Stelle möchten wir in jedem Heft auf dringende Fragen zur Unterstützung im Alltag antworten. Dazu können unsere Leser beitragen: Schreibt uns Eure Fragen, Probleme und Erfahrungen zu besonders komplizierten Themen.

Beginnen möchten wir mit geänderten Regelungen zur

### Fahrtkosten-Erstattung:

Seit dem 1.1.2004 gelten folgende Regelungen für Krankenfahrten: (Als Krankenfahrten gelten alle Fahrten, die mit öffentlichen Verkehrsmitteln, privaten Kraftfahrzeugen, Mietwagen oder Taxen durchgeführt werden.)

#### 1.) Stationärer Aufenthalt

Bei Anfahrt mit eigenem PKW oder öffentlichen Verkehrsmitteln gilt:

Die Fahrt hin zum stationären Aufenthalt Ihres Kindes und zurück nach Hause wird von der Krankenkasse mit 0,30 Euro pro Kilometer bezahlt. Abgezogen wird ein Eigenanteil von 10%

der Fahrtkosten, min. 5,00 Euro bis max. 10,00 Euro. Der Eigenanteil ist bei jedem neuen stationären Aufenthalt fällig.

Zur Beantragung der Kostenübernahme benötigen Sie eine Bescheinigung der Klinik über den stationären Aufenthalt Ihres Kindes. Diese erhalten Sie bei der Entlassung aus der Klinik.

Bei Anfahrt mit dem Taxi oder Krankenwagen gilt:

Fahrtkosten für Taxi oder Krankenwagen müssen **vorher** bei der Krankenkasse genehmigt werden. Hierzu muss der Arzt bescheinigen, dass es aus medizinischen Gründen notwendig ist, dass Sie nur mit Taxi oder Krankenwagen anreisen können.

Rettungsfahrten mit dem Krankenwagen:

Im Notfall bleibt oft keine Zeit, die Krankenkasse um Genehmigung für die Rettungsfahrt zu bitten. Hier gilt, dass Sie mit Ihrem Kind per Krankenwagen in die Klinik fahren dürfen und diese Fahrt im nachhinein von der Krankenkasse bezahlt wird. Die Klinik stellt Ihnen dann eine Bescheinigung aus, dass

die Rettungsfahrt aus medizinischen Gründen notwendig war.

## 2.) Ambulante Termine

Die Krankenkasse zahlt keine Fahrtkosten zu Ambulanzbesuchen mehr. In bestimmten Ausnahmefällen ist jedoch auch eine Kostenerstattung bei ambulanten Terminen möglich:

### Vor- und nachstationäre Behandlung:

Der stationäre Klinikaufenthalt wird durch eine ambulante Behandlung vermieden, d.h. der Ambulanztermin findet innerhalb von 5 Tagen vor dem stationären Aufenthalt oder innerhalb von 14 Tagen nach stationärem Aufenthalt statt.

Vorgehensweise: Sie bitten Ihre Krankenkasse **im Voraus** um Kostenübernahme. Lassen Sie sich eine Bescheinigung der Klinik über den Ambulanztermin geben und reichen Sie die Bescheinigung nach.

Für alle anderen Ambulanzbesuche gilt, dass Sie die Fahrtkosten erstattet bekommen, wenn

a) Ihr Kind einen Schwerbehindertenausweis mit dem Merkzeichen H oder aG oder BI hat oder

b) in der Pflegestufe 2 oder 3 eingruppiert ist oder

c) wenn vom Arzt eine ärztl. Stellungnahme vorliegt, dass eine kontinuierliche medizinische Versorgung beim Kind erforderlich ist, ohne die nach ärztlicher Einschätzung eine lebensbedrohliche Verschlimmerung der Erkrankung, eine Verminderung der Lebenserwartung oder eine dauerhafte Beeinträchtigung der Lebensqualität durch die Krankheit zu erwarten ist.

Während Sie auf die Kostenübernahme bei a) und b) einen Anspruch haben, hat die Krankenkasse bei c) einen Ermessens-Spielraum.

Für alle Ambulanzbesuche gilt, dass sie die Krankenkasse **vor** dem Ambulanztermin um Kostenübernahme bitten müssen.

### Zugrunde liegende Gesetzestexte:

- Chronikerregelung und Krankentransportrichtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses
- SGB V § 60 Fahrtkosten
- SGB V § 1iSa Vor- und nachstationäre Behandlung im Krankenhaus

Für die Ausarbeitung dieses Themas danken wir:

Frau Petra Bintz (Psychosozialer Dienst der Uniklinik in Tübingen, Tel.: 07071/29-85817)

**Vorschau:** Im nächsten Heft widmen wir uns an dieser Stelle dem Thema Verhinderungspflege.

## KiDS-22q11 e.V. auch in der Schweiz

Nun ist es so weit! KiDS-22q11 e.V. ist mit der Gründung der Landesgruppe Schweiz im gesamten deutschsprachigen Raum vertreten.

Wir freuen uns, dass mit den Familien Schaller-Günter und Gautschi sich zwei engagierte Paare gefunden haben, die

das breite Votum, welches wir im Juli bekommen haben, umsetzen werden.

Sicher wird es uns auch hier ebenso wie in den bestehenden Regionen gelingen, die Kontakte in alle Richtungen zu verstärken, um damit mehr Interaktion zwischen Familien und anderen Interessierten zu schaffen.

### Elterntreffen in der Schweiz:

Am 3. Juli 2004 fand in Niedergösgen ein Elterntreffen statt. Wir haben uns sehr gefreut, dass der Einladung 19 Personen folgten.

Am Vormittag durften wir Herrn Prof. Dr. med. Schinzel vom Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich begrüßen. In einem sehr interessanten Referat gab er uns in einem ersten Teil eine Übersicht der verschiedenen Chromosomenstörungen. Im zweiten Teil ging er dann eingehend auf die Mikrodeletion 22q11 ein. Die anschließende Fragerunde hätte wohl noch viel länger gedauert, hätten sich nicht die Küche und die knurrenden Mägen gemeldet.

Nach dem Mittagessen ging es nicht weniger spannend weiter. Stephan Schmid, Vorsitzender des Elternvereins KiDS-22q11 e.V. in Deutschland, stellte uns kurz den Verein vor. In der anschließenden Diskussion war die Frage zentral, ob und wie wir uns in der Schweiz organisieren wollen. Gegen Ende des Nachmittags waren wir uns

mehrheitlich einig, dass die Gründung einer Landesgruppe Schweiz, welche dem bestehenden Verein in Deutschland angegliedert ist, sinnvoll ist.

#### Warum?

- Als Organisation werden wir wahrgenommen und können uns besser an Ärzte, Spitäler und auch Referenten für Veranstaltungen wenden.
- Als Ansprechpartner für Probleme und Erfahrungsaustausch betroffener Eltern können wir präsenter sein (z.B. eigene Internetseite, Auflegen von Flyern in Spitälern)
- Von den bereits vorhandenen Strukturen und Erfahrungen von KiDS 22q11 in Deutschland können wir profitieren, gemeinsam sind wir stärker.

Wir freuen uns auf die Zusammenarbeit mit KiDS-22q11 e.V. und hoffen auf einen guten Start als Landesgruppe Schweiz.

An dieser Stelle möchten wir Stephan Schmid für sein riesiges Engagement und seine große Unterstützung herzlich danken.  
Beatrice Schaller Günter

## 1. Familien-Freizeit-Wochenende in Österreich

Vom 24.04. bis 25.04.2004 fand das erste Familien-Treffen in Reichenau im Mühlkreis / Oberösterreich statt.

Leider spielte der Wettergott nicht so recht mit, und es war regnerisch und durch den Wind sehr kalt. Doch sieben Familien ließen sich davon nicht abhalten und freuten sich auf ein gegenseitiges Kennenlernen!

Nach dem Mittagessen am Samstag kam für eine halbe Stunde die Sonne durch, und wir nutzen diese für den Kinderspielplatz und das große Trampolin. Einige Eltern spazierten mit mir durch den Ort Reichenau, danach brauchten wir allerdings einige Tassen warmen Tee.



Den Rest des Tages bekamen wir viele neue Informationen von Stephan

Schmid, der ebenfalls an unserem ersten Familien-Freizeit-Wochenende in Österreich teilgenommen hat. Vielen herzlichen Dank!

Nachdem die Kinder im Bett waren, konnten wir uns in Ruhe kennen lernen und austauschen. Nach einer kurzen Nacht trafen wir uns bei einem ausgiebigen Frühstück wieder.

Leider mussten wir witterungsbedingt den Sonntag im Gemeinschaftsraum verbringen, doch für die großen und kleinen Kinder hatten wir genug Spielsachen im Gepäck.

Kurz vor der Heimfahrt starteten wir für die größeren Kinder noch eine Go-Kart-Ralley, bei der Patrick Resch vor Tobias Sperl gewann. Nach der Preisverleihung machten wir mit unseren Kindern noch ein großes Plakat mit Handabdrücken und Gruppenfotos.

Danach hieß es Abschied nehmen, doch es wird bald ein Wiedersehen in Niederösterreich geben, bei hoffentlich schönerem Wetter!!!!

Karin Hohenberger, Regionalleitung Österreich

## Aufruf an alle Österreichischen Familien

Liebe Familien!

Da ich Ende Dezember mein zweites Kind erwarte, wird es im nächsten Jahr eher ruhig werden bei KiDS-22q11 Österreich!

Selbstverständlich werdet Ihr die Infohefte von mir bekommen, und ich

werde auch weiterhin Ansprechperson für alle Eltern sein. Für Familientreffen und manch andere Dinge wird mir die Zeit am Anfang sicher etwas fehlen.

Ich würde mich freuen, wenn andere Eltern im nächsten Jahr ein Treffen in

ihrem Bundesland organisieren würden. Sprecht mich an, ich helfe gerne!

Ich freue mich über Gespräche oder Mails von Familien, die ich bereits kenne, aber auch über Kontakte zu neuen Familien.

Viele von Euch haben zwei Kinder, und mit zwei ist es nicht immer leicht, alles unter einen Hut zu bringen.

Deshalb würde ich mich über jede Unterstützung von Euch in Zukunft freuen!

Vorerst alles Gute, auf ein baldiges Wiedersehen bei einem Treffen, und ich werde Euch wissen lassen, ob es ein Junge oder Mädchen geworden ist!

Karin Hohenberger  
Regionalleitung Österreich

## Kinderfreunde spenden für KiDS-22q11 Österreich!

Am 31. Juli 2004 fand, wie jedes Jahr, der von den Kinderfreunden organisierte Kinderflohmarkt bei uns in der Stadt Perg (Oberösterreich) statt. Und am Abend wurde zum Sommernachtsfest geladen, bei dem fleißig Tombola-Lose verkauft und gekauft wurden!

Die Kinderfreunde organisieren in ganz Österreich Kinderfeste, Flohmärkte und Veranstaltungen für Eltern und Kinder.

Anfang des Jahres wurden Langeder Robert (ehemaliger Arbeitskollege meines Mannes und Chef der Kinderfreunde Bezirk Perg) und ich in das Gespräch Kinderflohmarkt verwickelt, und ich wollte heuer selbst mit einigen Dingen auf den Flohmarkt und meinen Erlös auf unser Vereins-Konto legen.

Robert interessierte sich sehr für unsere Selbsthilfegruppe, und ich erzählte ihm, was wir im Verein machen und wie viele betroffene Familien es in Österreich und Deutschland gibt. Er versprach mit spontan, den Erlös des Festes für unseren Verein zu spenden!



Spendenübergabe: H. Langeder, Fr. Hohenberger

Am Abend des 31. Juli durfte ich als Regionalleiterin von Österreich einen Scheck in Höhe von € 390,- entgegennehmen! Mit dieser Spende wird es uns weiterhin möglich sein, Familien österreichweit zusammen zu bringen, Familien-Weekenden und auch Seminare mit Ärzten und Therapeuten zu organisieren.

Vielen herzlichen Dank an Robert Langeder und sein Kinderfreunde Team, aber auch an die vielen fleißigen Los-Käufer!([www.kinderfreunde.at](http://www.kinderfreunde.at))

Karin Hohenberger, Regionalleitung Österreich

## 1. Informationsveranstaltung der Region 4

Am Sonnabend, dem 24. April fand im Herzzentrum Leipzig die erste Informationsveranstaltung der Regionalgruppe 4 statt. Der Einladung waren mehr als 15 Familien mit ca. 35 Erwachsenen und 10 Kindern im Alter von 3 Monaten bis 16 Jahren gefolgt.

Mit dem Herzzentrum Leipzig hatten wir einen großzügigen Gastgeber für unsere Veranstaltung gefunden. Außer einem großen Seminarraum mit moderner Vortragstechnik wurden uns ein Raum sowie zwei Schwesternschülerinnen für die Kinderbetreuung zur Verfügung gestellt.

Auch für Getränke und Gebäck war gesorgt. Zum Mittagessen konnten wir auf eigene Kosten die Cafeteria des Hauses nutzen.

Bei der Vorbereitung der Veranstaltung wurden wir sehr von Frau Dr. Krause von der Kinder-ITS unterstützt.

Der Vormittag war durch zwei Fachvorträge ausgefüllt:

Zuerst sprach Herr Dr. Möckel. Er arbeitete für 5 Jahre auf der Kinder-ITS im Herzzentrum und ist jetzt

Chefarzt der Kinderklinik im Helios-Klinikum Borna, wo er auch eine Kinderkardiologische Sprechstunde mit jährlich 500 Patienten betreut.



Herr Dr. Möckel stellte in seinem Vortrag sehr umfassend alle bekannten Symptome und Besonderheiten vor, die mit der Deletion 22q11 und den damit verbundenen Syndromen zusammenhängen können. Dabei konnte er sich auf eine umfangreiche europäische Studie mit über 600 Patienten stützen, die von England aus durchgeführt wurde.

Besonders ausführlich widmete er sich den typischen Herzfehlern. Mit 84% sind Herzfehler nach den Dysmorphie-

zeichen die häufigsten Symptome bei Deletion 22q11. Dabei handelt es sich in 30% der Fälle um sogenannte Conotruncale Fehlbildungen, welche die großen Blutgefäße betreffen. Dazu gehört z.B. auch der unterbrochene Aortenbogen, der fast nur bei Deletion 22q11 auftritt.

Sehr beeindruckend war die Vorführung von Filmsequenzen, in denen mit Hilfe von Kontrastmitteln der -von der Regel abweichende- Verlauf der großen Blutgefäße sowie Herzfehler wie z.B. ein VSD erkennbar gemacht wurden.

Die Fragen nach diesem Vortrag bezogen sich vor allem auf die Vielfalt der Symptome und deren systematische Untersuchung. Mehrere Eltern beklagten die mangelnde Kompetenz der behandelnden Kinderärzte sowie die schlechte Transparenz der klinischen Untersuchungen.

Diese Fragen leiteten direkt zum folgenden Thema über.

Herr Dr. Kretzschmar ist Chefarzt des Sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ) in Dresden und als Mitglied der Bundesarbeitsgemeinschaft der SPZ an der Entwicklung von Qualitätsstandards für die Arbeit der Zentren beteiligt. Er stellte in seinem Vortrag die Arbeitsweise der Sozialpädiatrischen Zentren vor und brachte uns mit vielen Beispielen die verschiedenen Aspekte der Förderung der Entwicklung unserer Kinder nahe. Besondere Bedeutung hat die Persönlichkeitsentwicklung und das Selbstwertgefühl der Kinder, denn dieses ist wichtige Voraussetzung für den

Erfolg aller Therapien. So kann es manchmal wichtiger sein, eine Therapie fortzusetzen, deren Ziel eigentlich schon erreicht ist, weil das Kind in der Therapeutin eine wichtige Bezugsperson gefunden hat.

Herr Dr. Kretzschmar ermunterte alle Eltern, ein SPZ aufzusuchen, denn dort können einerseits die vielfältigen Symptome bei Deletion 22q11 in einem interdisziplinären Team untersucht und therapiert werden, andererseits erfährt die gesamte Familie Unterstützung sowohl bei Verständnis und Verarbeitung der Probleme des Kindes als auch bei der Bewältigung des Alltags mit Anträgen zu Pflegeversicherung und Schwerbehinderten-Ausweis, mit Kindergarten- und Schulentscheidungen usw.

Nach seinem Vortrag beantwortete Herr Dr. Kretzschmar noch sehr viele Fragen der Zuhörer und verwies auch auf die Rolle unseres Vereins bei der Unterstützung der betroffenen Familien und bei der „Vernetzung des Wissens“.

Den Nachmittag nutzten wir für persönliche Gespräche. Es entstanden viele neue Kontakte zwischen den Familien, je nach Wohnort oder Alter der Kinder und je nach den wichtigsten Fragen und Problemen, mit denen sich die Familien im Moment auseinandersetzen müssen.

Interesse an weiteren Veranstaltungen wurde von vielen Familien bekundet, manche füllten sofort die dafür vorbereiteten Fragebögen aus.



Susanne Adolphi, Regionalgruppe 4

## Wochenende in Rottweil, 25.-27. Juni, im Vaihinger Hof

Schönes Wetter. Angenehme Atmosphäre. Familien mit gleichen Sorgen, gleichen Anliegen, Beweggründen und Motiven; kurz: eine kurzweilige, an Eindrücken und Einblicken reiche Zeit, die wir gemeinsam im Vaihinger Hof erleben konnten.

Beginnend am Samstag mit einem interessanten Vortrag von Frau Eleonora Lutz, ihres Zeichens langjährig erprobte und erfahrene Erzieherin. „Nori“, die auch Integrationshilfe anbietet und durchführt, zeigte uns Wege, unsere Kinder spielend zu motivieren. Großen Anklang fand ein selbst gebastelter Hindernisparcours, bestehend aus allerlei Krempel wie Tische, Stühle, Seile, Hackklötze, Holzscheite etc. Aufgeteilt in Gruppen erfand sich jede ihren eigenen Schwierigkeitsgrad. Dementsprechend heiter verlief der Samstagvormittag.

Nach dem Mittagessen und anschließender Pause folgte der Beitrag von Frau Mock Frau Gerlinde Mock (Erzieherin und Fachoberlehrerin für geistig Behinderte) zum Thema Krisen und ihre Bewältigung. Interessant dabei die Vielfalt möglicher Krisen, ihre Folgen, mittelbar und unmittelbar. In einer aufgeschlossenen Gesprächsrunde diskutierten wir, anhand eigener Erlebnis-

se, Wege aus den Krisen heraus, Möglichkeiten, Krisen erst gar nicht beginnen zu lassen, gelassener zu reagieren, überlegter zu agieren. So verlief der Nachmittag, und bei Kaffee und Kuchen konnte der eine oder andere mit Frau Mock einzelne Punkte durchsprechen, Eindrücke vertiefen, Erfahrung erleben.

Zum Abschluss des Tages: eine gemütliche Lagerfeuerrunde mit gegrillten Würstchen und -Dank der Köchin- speziell zum Grillen zubereiteten Salaten. Am Sonntag wurden wir -dank der Initiative von Jaqueline Lutz und Jana Hauser- zum gemeinsamen Ausreiten eingeladen. Darüber freuten sich ganz besonders unsere großen und kleinen Kinder. Nachdem wir hoch zu Ross und schnell zu Fuß zwei Stunden den nahe gelegenen Wald durchforscht hatten, ging es zurück zum abschließenden Mittagessen.

So gingen wir schließlich alle auf unsere Heimreise, mit dem Versprechen auf ein baldiges Wiedersehen, wo auch immer.

Wolfram Hauser und Sylvia Paul-Petermann, Regionalgruppe 10



Regionalveranstaltung unter dem Motto:

## „Gemeinsam sind wir stark!“

Gemeinsam sind wir stark, das ist Hoffnung, Erfahrung und Motivation von Eltern, deren Kinder mit Fehlbildungen auf die Welt gekommen sind. „Gemeinsam“ heißt: zusammen in der Familie, mit anderen Eltern in Initiativen, mit Ärzten, Therapeuten und anderen Fachleuten, aber auch mit anderen Elterninitiativen.

Unter diesem Titel fand gemeinsam mit der Elterninitiative herzkranker Kinder Köln e.V. am 15. Mai 2004 eine Veranstaltung mit Referenten verschiedener Fachrichtungen im Forum des Klinikums der Universität zu Köln statt.

Eröffnet wurde die Veranstaltung mit einem Vortrag von Prof. Dr. Brockmeier, Leiter der Klinik und Poliklinik für Kinderkardiologie, auf dessen Initiative diese Veranstaltung zurückgeht. Sehr anschaulich stellte er die Diagnose, Therapie und den Verlauf typischer assoziierter Herzfehler (Aortenbogenanomalien, Truncus arteriosus, Fallotische Tetralogie, Pulmonalatresie etc.) vor.



Im Anschluß daran gab Herr Dr. Land, Kinderarzt in der Pädiatrischen Endokrinologie, einen Überblick über die Klassifikation und Diagnose von Wachstumsstörungen. Besonders interessant war die Darstellung dieser Problematik in Bezug auf die 22q11-Deletion. Hier besteht noch ein Informationsdefizit für uns Eltern, die sich oftmals in dieser Frage unsicher fühlen.

Vor der Mittagspause wurde in Form eines Rollenspiels das Thema „Vorsorgevollmacht - Betreuungsverfügung“ durch die Rechtsanwältin Frau Bollmann den Zuhörern näher gebracht. Dieses Thema erschien uns wichtig im Hinblick auf die jungen Erwachsenen. Aber auch viele Eltern hörten mit großem Interesse zu.

Gestärkt mit Suppe und Würstchen ging es weiter mit einem Streifzug durch das Sozialrecht, ergänzt durch Erfahrungen von Frau Bollmann aus anwaltlicher Sicht.

Mit Spannung wurde der Vortrag von Frau Dr. Schickendantz, Oberärztin der Klinik und Poliklinik für Kinderkardiologie, über die körperliche Leistungsfähigkeit im Vorschulalter und Untersuchungsmöglichkeiten erwartet. Die Medien berichteten bereits über ihr bundesweit einmaliges Projekt. Bislang konnten Untersuchungen mit dem Ergometer erst ab dem Schulalter durchgeführt werden. Jüngere Kinder sind zu klein für das herkömmliche

Fahrrad-EKG und haben noch nicht die erforderliche Koordinationsfähigkeit. Seit einigen Monaten hat die Universitätsklinik für diese kleine Patienten eine ganz besondere Attraktion: ein eigenes auch für Kleinkinder konzipiertes Modell eines Serienautos, das als Ergometer dient. Der kleine Ford-Ka hat alle für eine Untersuchung der Herzfunktion erforderlichen Belastungs- und Messeinrichtungen.

Ein Vortrag über die Problematik von Geschwistern chronisch kranker Kinder von Herrn Dr. Pelka, Kinderarzt in der Klinik und Poliklinik für Psychiatrie und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters, bildete den Abschluss der Veranstaltung. Danach waren alle großen und kleinen Besucher zu dem Theaterstück „Lila Lindwurm“ in die Kinderklinik eingeladen.

Die angebotene Kinderbetreuung ermöglichte vielen Familien die Teilnahme. Während die ca. 20 Kinder im Betriebskindergarten der Klinik spielen konnten, folgten rund 70 Erwachsene den Vorträgen. Die Vielfältigkeit der Themen, der Referenten und der Fragen aus dem Kreis der Zuhörer führten zu einer lebendigen Veranstaltung. Es war für uns das erste Mal, dass wir solch eine große Informationsveranstaltung durchgeführt haben. Durch die Kooperation mit einer anderen Elterninitiative konnten wir eine große Gruppe von betroffenen Familien ansprechen. Ein herzliches Dankeschön auch an alle Referenten und das Klinikum der Universität zu Köln für ihre Unterstützung.

Diese gute Erfahrung bestätigt Titel und Programm unserer Veranstaltung: **Gemeinsam sind wir stark!**

Vera Lange, Regionalgruppe 5

## Familien-Freizeit „Alle zusammen“ - auf dem Höings Hof Heiden im Münsterland 02. - 04. Juli 2004

Erstmalig bot die Regionalgruppe 5 (Vera Lange und Martina Wimmers) eine Familienfreizeit an. Eingeladen waren entsprechend dem Motto „Alle zusammen“ Mitglieder, aber auch deren Familien und Freunde. Es hatten sich etwa 10 Familien angemeldet.

Mit Frau Bock konnten wir eine patente Therapeutin gewinnen, die für uns einen Vortrag zu dem Thema „Heilpädagogisches Voltigieren“ vorbereitet hatte. Damit das ganze nicht zu theore-

tisch klang, hatte sie als Highlight auch noch ein Therapiepferd sowie Ihre HPV-Gruppe vom RV Metelen mitgebracht. Die Kinder zeigten uns, was sie sich so alles auf einem Pferd zutrauen. Dass Therapie auch Spaß machen kann, war schon sehr beeindruckend. Als besondere Überraschung durften unsere Kinder bei den Spielen mitmachen und auch mal ausprobieren.

Da uns für diese Veranstaltung die Zeit und der Raum für intensive Gespräche unter Betroffenen sehr wichtig war, war das auch der einzige offizielle Programmpunkt an diesem Wochenende.

Als Fazit lässt sich festhalten, dass alle Beteiligte mit einem positiven Eindruck von dieser Veranstaltungsform die Heimreise antraten, und auch der

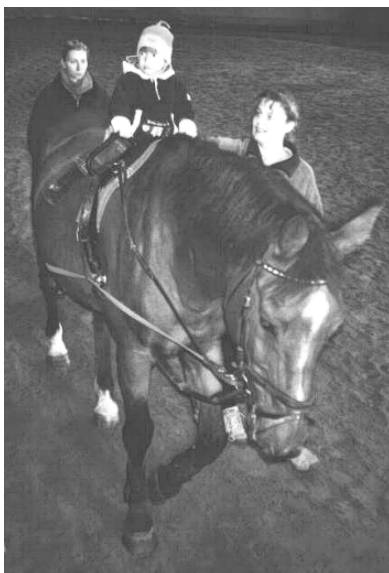
Wunsch nach Wiederholung im nächsten Jahr geäußert wurde.

Diesem Wunsch sind wir nachgekommen und haben die **nächste Familien-Freizeit für das Wochenende 01.-03. Juli 2005 wieder auf dem Höings-Hof Heiden im Münsterland** eingeplant.

Martina Wimmers Regionalgruppe 5

## Therapeutisches Reiten, Heilpädagogisches Reiten (HPR) und Voltigieren (Quelle: www.dkthr.de)

Was ist Therapeutisches Reiten? Medizin - Pädagogik / Psychologie - Sport. Seit dem Altertum ist schon bekannt, dass Reiten Körper und Seele gut tut. Therapeutisches Reiten ist aber mehr als die bloße sportliche Freizeitgestaltung: Es untergliedert sich in die drei Bereiche: Hippotherapie, Heilpädagogisches Reiten / Voltigieren und Behindertensport. Es hilft psychosoziale Störungen und körperliche Erkrankungen zu heilen, zu lindern und ihnen vorzubeugen.



Ende der 50er Jahre entdeckten Ärzte und Physiotherapeuten die Chance, das Pferd im Rahmen krankengymnastischer Behandlungen einzusetzen. Durch das rhythmische Bewegtwerden auf dem Pferderücken ergaben sich ganz neue Möglichkeiten zur Behandlung neurophysiologischer Störungen. Die sogenannte Hippotherapie setzt auf der medizinischen, der Körperebene an.

In den 60er Jahren entwickelte sich dann ein eigenständiger Ansatz zur pädagogischen Nutzung des Pferdes. Sozial retardierte und entwicklungsverzögerte, also verhaltensauffällige oder -gestörte Kinder und Jugendliche sind die hauptsächliche Zielgruppe für diese

Therapieform, die eine individuelle Förderung der geistigen und sozialen Entwicklung erlaubt. Das Heilpädagogische Reiten / Voltigieren stellt diesen Aspekt in den Vordergrund, der Erwerb reiterlicher Grundkenntnisse steht erst an zweiter Stelle.

Parallel zu den genannten Ansätzen gab es schon immer behinderte Sportler, die das Pferd als Partner eingesetzt haben: Der Reitsport gehört zu den wenigen Sportarten, die Behinderte und Nichtbehinderte gemeinsam ausüben können. Das Pferd ersetzt dem Querschnittgelähmten die Beine, dem Blinden hilft es mit den Augen.

Jeder dieser drei Bereiche spricht spezifische Probleme an - von körperlichen Behinderungen und Beschwerden über mangelnde soziale Integration bis hin zur gesund erhaltenden Freude an

gemeinsamen Aktivitäten. Die Grenzen sind fließend: so leiden zum Beispiel behinderte Menschen aufgrund ihrer körperlichen Beeinträchtigung oft unter sozialen Störungen. Oder verhaltensauffällige Kinder entdecken im Reiten eine Sportart, die nicht nur ihre soziale Kompetenz verbessert, sondern auch Herausforderung und körperliches Training bedeutet.

In jedem Gebiet ist der Kontakt zum Pferd und zum Therapeuten oder Trainer stark ausgeprägt und der Teilnehmer wird als „ganzer Mensch“ gefordert und gefördert.

Wir (Deutsches Kuratorium für Therapeutisches Reiten e.V. DKThR\*) sehen das Therapeutische Reiten deshalb als ganzheitliche Behandlung, die in jedem Fall Körper, Geist und Seele anspricht.

(\*Anmerkung der Redaktion)

Wer mehr zu dem Thema oder zu anerkannten Einrichtungen in der näheren Umgebung erfahren möchte, kann sich an das Deutsche Kuratorium für Therapeutisches Reiten e.V. Gemeinnütziger Verein in Kooperation mit der Deutschen Reiterlichen Vereinigung (FN) wenden: Freiherr-von-Langen-Straße 8a, 48231 Warendorf  
Tel.: 02581 / 927919-1 und 927919-2, Fax: 02581 / 927919-9  
E-Mail: DKThR@fn-dokr.de, Internet: www.DKThR.de

### Info über KiDS-22q11 e.v.

unser Name:

Kinder mit DiGeorge-Syndrom

22. tes Gen - langer Arm q - Abschnitt 11 (kurzer Arm = p)

unser Logo:

Die Balken der Schaukel zeigen das 22. Chromosom mit dem Abschnitt 11



## Zweites Regionaltreffen in Norddeutschland

Am 13. November 2004 fand in Nordenham das 2. Treffen der Regionalgruppe 2 (Nordwestniedersachsen, Hamburg, Bremen) statt. 23 Erwachsene und 20 Kinder haben an der ganztägigen Veranstaltung in der Nordenhamer Jugendherberge teilgenommen.

Wir freuen uns sehr, dass die „Aktion Glückspfennig“ der Airbus-Mitarbeiter unser Regionaltreffen unterstützt hat. An dieser Stelle möchten wir uns deshalb bei allen Airbus-Mitarbeitern, die uns das Treffen möglich gemacht haben, für die großzügige Spende herzlich bedanken.

Wir haben uns an dem Tag in intensiven Gesprächen untereinander austauschen können und uns noch nebenbei den

Themen „Sozialrecht“ und „Pädagogische Kinesiologie“ gewidmet. Die Kinder wurden während der Workshops betreut, so dass die Eltern in Ruhe den Vorträgen zuhören konnten. Zwischendurch blieb selbstverständlich viel Zeit für Gespräche. Denn die sind neben den Informationen aus den Workshops sehr wertvoll für die betroffenen Eltern. Erstmals haben sich Sonja Kühling und Marike Oldenettel von der Jugendgruppe unseres Vereins ein Programm für die angemeldeten Jugendlichen ausgedacht. Die Veranstaltung hat rundum eine sehr positive Resonanz gefunden. Ein Bericht über die Veranstaltung folgt im nächsten Info-Heft.

Uta Elb Regionalgruppe 2

**Die Arbeit von KiDS-22q11 e.v. wird von folgenden Krankenkassen und Verbänden im Rahmen der Selbsthilfeförderung nach §20 SGB V unterstützt.**

<p>VDAK – Bundesverband der Ersatzkassen → <a href="http://www.vdak.de">www.vdak.de</a>          (Techniker Krankenkasse, Gmünder Ersatzkasse, Barmer Ersatzkasse, DAK, Die Kaufmännische, Hamburg-Münchener Krankenkasse, Hanseatische Krankenkasse, Handelskrankenkasse)</p>
<p>Förderpool „Partner der Selbsthilfe“          (BKK Bundesverband, IKK Bundesverband, Seekrankenkasse, Bundesverband d. landw. Krankenkassen, Bundesknappschaft)</p>
<p>AOK Bundesverband → <a href="http://www.aok.de">www.aok.de</a></p>

Nur mit Hilfe von Spenden und Zuwendungen können wir auch in Zukunft das breit gefächerte Angebot für alle vorhalten.

Spenden sind steuerlich absetzbar. Für Spenden bis 100,00 EUR genügt der Einzahlungsbeleg als Quittung gegenüber dem Finanzamt.

Gemeinnützig anerkannt in Deutschland  
 vom Finanzamt Kempten, StNr. 109/60699 vom 27.04.2004

Vereinsregister AG Stuttgart VR 6552

## GuDrun Fahrenholz:

Ich bin 1969 geboren und Fachärztin für Allgemeinmedizin.



GuDrun Fahrenholz mit Torben

23 Monate nach der Geburt unserer Tochter Ronja (4/2000 geboren) kam unser Sohn Torben 3/2002 auf die Welt. 3 Wochen zu früh, und so wurden die „Umstellungsprobleme“ erst später, als Herzgeräusche festgestellt wurden, auf den VSD (Loch zwischen rechter und linker Herzkammer) zurückgeführt. Mit einem halben Jahr nahm die Herzschwäche unter der Druckbelastung der Lunge zu und Torben wurde mit damals 5,8 kg im September 2002 operiert. Im Rahmen dessen wurde

auch erstmals die Diagnose des 22q11-Syndroms gestellt.

Danach entwickelte er sich gut, jedoch konnte er, nachdem er mit 9 Monaten robben gelernt hatte, erst kurz nach seinem ersten Geburtstag krabbeln. Es wurde daraufhin mit Krankengymnastik begonnen. Trotz einer Hypotonie (Muskelschwäche) im Bauch/Hüftbereich war die Krankengymnastin zufrieden und bemängelte dagegen sein auffällig entwicklungsverzögertes Spielverhalten.

Zeitgleich hatte Torben mehrere Mittelohrentzündungen, die mit Adenotomie und Paukenröhrchen im März 2003 versorgt wurden. Danach wurde auch das Hören etwas besser und zusammen mit der Frühförderung konnte Torben bis zu seinem 2. Geburtstag einen Teil seiner Entwicklungsverzögerung aufholen.

Die nach der Röhrcheneinlage ständig laufenden Ohren, was letztlich nur kurze Zeit nach der Röhrcheneinlage begann, stellten Anfang 2004 das größte Problem dar. Von Seite der HNO-Ärzte wurde eine Mastoidektomie vorgeschlagen, die eine Erfolgsquote von 50-60% Besserung versprach. Durch meinen Kontakt zur Selbsthilfegruppe und dort speziell zu Vera Lange entschieden wir uns zunächst dagegen und begannen mit subkutanen Immunglobulinen (Abwehrstoffe, die in das unter

der Haut gelegene Fettgewebe gegeben werden). Diese werden einmal wöchentlich zu Hause über zwei Stunden mit einer Pumpe gespritzt. Nach einem Monat waren Torbens Ohren deutlich besser und auch eine ständige Antibiotikagabe wie im Jahr zuvor war nicht mehr nötig. Unsere jetzige größte Sorge ist die Sprachentwicklung, denn durch eine Hypotonie im Mundbereich und eine Gaumensegelschwäche fällt ihm die Bildung von Konsonanten (z.B. G, K, D.....) schwer.

Mir hat die 22q11-Gruppe schon jetzt viel Unterstützung und Hilfe gegeben sowie Kontakte zu Familien im Norddeutschen Raum vermittelt, mit denen ich mich häufiger treffe und unsere ähnlichen Probleme und Erfahrungen austausche. Dafür bin ich sehr dankbar.

## Sonja Kühling

Mein Name ist Sonja Kühling, und ich bin 27 Jahre alt. Ich bin verheiratet und habe drei Kinder (Dörte geb. 1998, Herrmann geb. 1999 und Iris geb. 2002). Zurzeit bin ich in meinem Beruf als Fleischereifachverkäuferin nicht tätig, sondern bin mit ganzer Seele Hausfrau und Mutter.

Im Januar 2002 kam meine Tochter Iris als zunächst unauffälliges, gesundes Kind auf die Welt. Am achten Lebenstag wurde sie jedoch zunehmend blau, grau und kurzatmig, so dass wir

Ich bin in den Bereich der Aktiven getreten, um zunächst einen Fragebogen für die Mitglieder zusammen mit dem medizinischen Beirat zu erstellen. Dieser soll es ermöglichen, Daten über unsere Kinder zu erheben und eventuell darüber auch Kontakte zu vermitteln. Weiterhin möchte ich die neuen medizinischen Erkenntnisse den Eltern von 22q11-Kindern besser zugänglich machen, da die Medizin in vielen Bereichen keine universell anwendbaren Konzepte bietet für unsere Kinder.

Ich freue mich auf die Zusammenarbeit mit dem Vorstand und den Aktiven, die ich auf dem Jahrestreffen in Schwarzenborn im März 2004 kennengelernt habe.

Gudrun Fahrenholz:

ins Krankenhaus Vechta fahren. Nach einer mir unendlich lang vorkommenden Wartezeit, wurde uns dann mitgeteilt, dass Iris einen Herzfehler hat (unterbrochener Aortenbogen Typ B, Ventrikelseptumdefekt und Vorhofseptumdefekt).

Sie wurde dann sofort nach Kiel geflogen, wo sie 2 Tage später operiert wurde. Die OP verlief so gut, dass sie bereits am 9. postoperativen Tag nach Vechta zurückverlegt werden konnte. Dort wurden dann die Medikamente

Stück für Stück reduziert und wir konnten sie nach weiteren 11 Tagen mit nach Hause nehmen. Im selben Rahmen wurden wir auf die Möglichkeit hingewiesen, dass Iris einen Gendefekt haben könnte und mit unserer Einwilligung wurde das Blut getestet. Drei Wochen später hatten wir die Gewissheit, dass sie das DiGeorge-Syndrom hat, jedoch ohne eine begleitende Aufklärung, was das bedeutet. Für uns stand weiterhin das Herz im Vordergrund.



Sonja Kühling mit Iris

Bei der zweiten Nachuntersuchung im Juni wurde eine erneute Verengung des Aortenbogens festgestellt, der zunächst mit einem Herzkatheterballon aufgedehnt werden sollte. Dieses gelang jedoch nicht, so dass Iris mit knapp 7 Monaten erneut operiert werden musste.

Im selben Sommer fand auch das für uns erste Sommerfest des Ronald-McDonald-Hauses statt, wo sich viele der in Kiel herzoperierten Kinder treffen. Wir trafen dort auf die Familie Elb, die die Regionalgruppe 2 bei KiDS-22q11 e.v. betreut. Sie gab uns erstmalig einen guten Überblick über Iris' Syndrom und erzählte uns von dem Selbsthilfe-Verein.

Die Operation im August verlief super, und wir waren nach 14 Tagen schon wieder zu Hause. Heute geht es Iris gut, und das Herz braucht nur einmal im Jahr kontrolliert zu werden. Ende 2002 sind wir dem Verein KiDS-22q11 beigetreten, und im März 2004 war ich erstmalig beim Jahrestreffen in Schwarzenborn und habe dort Marike Oldenettel kennengelernt. Wir betreuen seitdem zusammen die Jugendgruppe, die ja (da die Diagnosestellung in Deutschland erst seit 1991 möglich ist) zahlenmäßig bisher gering vertreten ist. Umso wichtiger ist es, dass auch dieser Altersgruppe die Möglichkeit zum Austausch gegeben wird, z.B. per Telefon, eMail, oder bei einem Treffen.

Wer Kontakt mit uns aufnehmen möchte, findet uns im Adressenverzeichnis auf den letzten Seiten des Heftes.

Sonja Kühling

## Aktuelles:

### Vorstand:

Am 6. November fand die 10. Vorstandssitzung mit Beteiligung fast aller Regional- bzw. Landesgruppen-Leiter sowie den Betreuerinnen der Jugendgruppe statt, insgesamt nahmen 14 Aktive aus Deutschland und der Schweiz an der Marathonberatung teil.

Zu den wichtigsten Themen gehörten die nun erfolgreiche Satzungsänderung (Beteiligung: 158 gültige Stimmen, davon 154 Zustimmungen (98%)); die Geschäftsordnung für unseren medizinischen Beirat sowie natürlich die Planung der nächsten Jahreshauptversammlung vom 3. bis 5. März im Boglerhaus.

Weiterhin stellt Gudrun Fahrenholz den gemeinsam mit dem Beirat erarbeiteten internen Fragebogen vor, welcher helfen soll, sowohl Informationen zwischen den Mitgliedern besser weitergeben zu können als auch den Informationsbedarf zu einzelnen Themen festzustellen.

Außerdem wurde beschlossen, ein Projekt zur intensiven Betreuung unserer Mitgliederfamilien innerhalb eines einwöchigen Aufenthaltes, gekoppelt mit Fachvorträgen zu starten. Dafür möchten wir vorab die Resonanz unserer Mitglieder erfragen.

Weitere Themen waren Veränderungen auf unserer Homepage, die Messeplanung für 2005 sowie zahlreiche Ideen für vielfältige Aktivitäten unseres Vereins.

Schließlich ist der Vorstand auf der Suche nach neuen Aktiven, so z.B. als Ansprechpartner in einigen Regionen oder als Online-Redakteur für unseren Internet-Auftritt. Wenn Ihr Lust und Energie habt, wendet Euch einfach an den Vorstand.

### Jahreshauptversammlung 2005:

Die Jahreshauptversammlung 2005 wird vom 3. bis 5. März 2005 wieder im Boglerhaus in Schwarzenborn stattfinden. Nähere Infos unter [www.kids-22q11.de](http://www.kids-22q11.de)

### Regionalgruppe 1:

Die Region wartet auf neue Ideen. Unseren Mitgliedern bieten wir an, Veranstaltungen in den angrenzenden Regionen zu nutzen.

### Regionalgruppe 2:

Frau Uta Elb führte am 13.11.2004 eine Veranstaltung in Nordenham, u.a. zum Thema Kinesiologie durch. Parallel dazu fand das erste Treffen der Jugendgruppe mit Sonja Kühling und Marika Oldenettel statt.

### Regionalgruppe 3:

Im September 2004 organisierte Kerstin Lange wiederum eine Info-Veranstaltung im Herz- und Diabeteszentrum Bad Oeynhausen, u. a. mit einem Vortrag von Herrn Rossol von der FOR-Klinik Bad Oexen.

### Regionalgruppe 4:

Die Auftaktveranstaltung im April 2004 im Herzzentrum Leipzig war gut besucht. Mit der zweiten Veranstaltung versucht Susanne Adolphi nun den Sprung in die Hauptstadt, sie wird am 15.01.2005 in der Charité' Berlin stattfinden.

### Regionalgruppe 5:

Im Mai 2004 organisierten Vera Lange und Martina Wimmers eine sehr gut besuchte gemeinsame Infoveranstaltung mit der regionalen Elterninitiative herzkranker Kinder in der Uni-Klinik in Köln. Im Juli 2004 fand eine Wochenendfreizeit auf dem Reiterhof statt. Für nächstes Jahr ist eine Wiederholung am selben Ort vom 01. bis 03. Juli geplant.

### Die Regionalgruppen 6, 7 und 8:

warten auf neue Aktivitäten. Liebe Mitglieder, wir freuen uns, wenn Ihr Lust habt, die Sache mit in die Hand zu nehmen und laden Euch außerdem ein, die Veranstaltungen der angrenzenden Regionen zu nutzen.

### Regionalgruppe 9:

Im Sommer 2004 fand eine gemeinsame Info-Veranstaltung der Initiative Hand in Hand in Landshut statt. Für den Herbst 2004 hatte Rosi Geckeler wiederum ein Freizeitwochenende auf dem Wendlerhof organisiert, welches rege Teilnahme fand. Für 2005 ist eine Veranstaltung in Nordbayern (Erlangen) geplant.

### Regionalgruppe 10:

Im Juni 2004 organisierte Sylvia Paul-Petermann wiederum die Wochenendveranstaltung in Rottweil mit Workshops zu Entwicklungsförderung und Krisenbewältigung. Ein weiterer Workshop zu Erziehungsproblemen musste mangels Resonanz leider ausfallen.

### Landesgruppe Österreich:

Frau Karin Hohenberger lud im April 2004 zum ersten Familienwochenende nach Oberösterreich ein. Für das kommende Jahr sucht sie wegen Familienzuwachs Unterstützung für die Organisation weiterer Veranstaltungen.

### Landesgruppe Schweiz:

Die frisch gegründete Landesgruppe wird von Claudia Gautschi und Beatrice Schaller Günter betreut und lud im Juli 2004 zu einer Infoveranstaltung ein. Für 2005 sind wiederum eine Infoveranstaltung und eine Familienfreizeit geplant.

## 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

Dr. Franz Kramer  
Mund-, Kiefer-, Gesichtschirurgie  
Medizinische Hochschule Hannover

Prof. Dr. Martin Ptok  
Abteilung für Phoniatrie und Pädaudiologie  
Medizinische Hochschule Hannover

Prof. Harald Bode  
Sozialpädiatrisches Zentrum  
Universitätskliniken Ulm

Dr. Andreas Schaudt  
Facharzt für Kinderheilkunde und So-  
zialpädiatrie; Kinderklinik Memmingen

Prof. Dr. K.P. Lesch  
Leitender Oberarzt  
Klinik für Psychiatrie und Psycho-  
therapie  
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

## Bankverbindung / Spendenkonto:

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

Spenden sind steuerlich absetzbar  
  
Gemeinnützig anerkannt:  
Finanzamt Kempten, StNr. 109/60699  
vom 27.04.2004  
Vereinsregister AG Stuttgart VR 6552

## Regionalgruppen

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

**Melanie Eickelmann**  
Kronsforder 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.Elbe@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

Redaktion: ..... Susanne Adolphi,  
Annette Dieckmann-Bartels,  
Uwe Zillmann

Layout: ..... Ulrich Geckeler

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

Heft 09 ..... Dez. 2004

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

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





## Deutschland

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

Bankverbindung: Dresden Bank Kempten  
BLZ: 733 800 04  
Kto: 22 66 77 500



## Österreich

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

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



## Schweiz

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

Bankverbindung: Migrosbank Luzern  
BLZ: 8411  
Kto: 16 139 945 006

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

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

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

Name	Vorname	Geb.-Datum

✂

Datum

Unterschrift-Vereinsbeitrag

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

V2.5 10/2004

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

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

- Überweise ich selbst  
 Lasse ich mittels Einzugsermächtigung erheben

Bank, Sparkasse, Postbank

			/											
BLZ				Kontonummer										

✂

Datum

Unterschrift-Abbuchungserlaubnis