

KiDS-22q11 e.V.

Info

Heft 07

In dieser Ausgabe:

KiDS-22q11e.V. auf Messen:

Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde/ Salzburg -
Neuer Messestand -
Eröffnungssymposium der Kinder- und Jugendpsychiatrie / BKH Passau -

Med. Berichte Vorträge :

(Vorträge Jahreshauptversammlung 2003:)
Chirurgische Behandlung des Gaumensegels -
Psychosomatische Veränderungen und Psychosen -

(Vortrag Bremen:)
Das Mikrodeletionssyndrom 22-

Veranstaltungen in den Regionalgruppen:

Regionalveranstaltung Bremen -
Erstes Regionaltreffen in der Schweiz -
Regionalveranstaltung Bad Oeynhausen -
Aufaktveranstaltung in Österreich -
Wochenendfreizeit Ferienheim Vaihinger Hof -
Freizeitveranstaltung „Wendlerhof“ -

Elternbericht:

Sondenentwöhnung

Infos aus dem Verein



www.KiDS-22q11.de

KiDS-22q11 e.V.

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

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

Die frühzeitige Erkennung des Krankheitsbildes ist sehr wichtig, damit mögliche Komplikationen verhütet oder zumindest rechtzeitig behandelt werden können.

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

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.

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.

Aus diesem Grund bietet Ihnen der Verein folgendes:

In der Bundesrepublik leben derzeit über 4000¹ Betroffene. Häufig wird das Krankheitsbild nicht sofort erkannt. Bei der Mehrzahl der Betroffenen wird die Diagnose oft erst nach Entdeckung eines Herzfehlers gestellt.

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

KiDS-22q11 e.V.

¹ med. Genetik LMU, München

Sehr geehrte Leserin, sehr geehrter Leser!

Die ruhige und besinnliche Zeit ist eingeleitet und Weihnachten steht vor der Tür.

Im vergangenen halben Jahr waren wir verstärkt in den Regionen für Sie aktiv. So konnten wir insgesamt sechs sehr unterschiedliche Veranstaltungen anbieten. Von Informationstagen über Workshops bis zu Wochenendfreizeiten war das Angebot abwechslungsreich. Wir freuen uns über die äußerst positive Resonanz und das rege Interesse Ihrerseits.

Auch die Auftaktveranstaltung in Österreich traf auf hohes Interesse.

Mit einem ersten Treffen im Mai in der Schweiz wurden auch dort die Weichen gestellt, in Zukunft Informationen und Angebote für betroffene Familien zu haben.

Mit den ersten zum Teil bereits abgeschlossenen wissenschaftlichen Studien zu verschiedenen Facetten der 22q11 Deletion werden die Informationen auch im medizinischen Umfeld transparenter. So konnte die „psychosoziale Studie“ des Kinderzentrums München mit über 50 ausgewerteten Fragebögen zu einem umfassenden Ergebnis kommen, welches wir Ihnen im nächsten Heft präsentieren wollen. Auch sehr positiv verläuft die Arbeit an der Universität Essen, wo über Bild-

verfahren Syndrome leichter erkennbar gemacht werden sollen. Ebenfalls unterstützen konnten wir ein humangenetisches Projekt der Universitätskliniken Erlangen und Tübingen in Zusammenarbeit mit dem Deutschen Herzzentrum in München und der Universität Lyon. Hier haben wir uns mit Fördermitteln von 1.500 EUR an der Probenauswertung beteiligt. Weitere sehr interessante Projekte sind bereits gestartet bzw. in Planung. Ausführliche Berichte über die einzelnen Studien erhalten Sie zu gegebener Zeit.



H. Schmid (1. Vorsitzender)

Ganz besonders bedanken wollen wir uns bei Ihnen, die Sie so zahlreich und vorbehaltlos an den Projekten teilnehmen und damit die wissenschaftliche Arbeit erst möglich machen. Wir freuen

en uns, wenn Sie auch in Zukunft aktiv bleiben.

Die Wissenschaft ist auf sehr vielen Gebieten mittlerweile mit unserer Problematik beschäftigt. Dies wurde auch wieder bei den Kontakten auf verschiedenen Kongressen und Fachmessen, die wir im vergangenen Jahr besucht hatten, bestätigt. Das Interesse und die Gespräche waren sehr rege, was uns auch immer wieder ein positives Feedback gab. Berichte hierzu finden Sie weiter hinten in diesem Heft.

Aber wir sehen auch der Zukunft mit vielen Aktivitäten bereits ins Auge. Die Veranstaltungsplanung für das 1. Halbjahr 2004 ist nahezu abgeschlossen. Wir konnten neben der Jahreshauptversammlung Anfang April auch wieder einige sehr interessante Themen für Sie aufbereiten, welche regional stattfinden werden. Die Regionalleiter freuen sich auf Ihre rege Teilnahme und Ihr Feedback.

Mit der Erweiterung unseres Redaktionsteams können wir auch hier in Zukunft vielschichtiger Themen und Berichte für Sie aufbereiten und Sie da-

mit immer aktuell mit den neuesten Informationen versorgen.

Für die ebenfalls anwachsende Gruppe der betroffenen Jugendlichen wollen wir neben dem geschlossenen Jugendforum im nächsten Jahr zusätzliche Angebote schaffen.

Die anstehenden Aufgaben versprechen KiDS-22q11 e.V. und unsere Interessen weiter voran und damit unseren Kindern die notwendige Unterstützung zu bringen.

Ich freue mich auf ein ereignisreiches Jahr 2004 und wünsche Ihnen eine ruhige Weihnachtszeit sowie erholsame Tage zwischen den Jahren.

Herzlichst

Stephan Schmid
1. Vorsitzender

41. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde. (1. - 4. Oktober 2003 in Salzburg)

Die Veranstaltung fand im Congress Center Salzburg statt und wurde am Donnerstag (2. 10.) offiziell eröffnet.

Da ich keinen Urlaub bekam und somit erst ab Freitag nach Salzburg fahren konnte, musste ich eine Vertretung für unseren Infostand finden. Donnerstag und Freitag unterstützten mich deshalb Herr Stephan Schmid, der Vorstand des Vereins und Gerhard Balenstorfer aus Micheldorf, welche mit guten Informationen für viele österreichische Ärzte, die sich für das Chromosom 22 interessierten und bei unserem Stand vorbei schauten, bereit standen.

Der erste Tag am Kongress war eher schwach besucht, aber am Freitag kamen, hauptsächlich in den Pausen, bzw. am späteren Nachmittag viele Interessierte an unserem Stand vorbei.

Sehr gefreut habe ich mich, dass Frau OA. Lechner und Ihre Crew bei mir waren und ich Ihnen Herrn Schmid vorstellen konnte.

Am Freitagabend kam auch noch Frau Dr. Heide Seidel an unserem Stand vorbei.

Frau Dr. Seidel arbeitet und befasst sich seit mittlerweile 10 Jahren mit dem Chromosomendefekt 22 und hielt am Samstagvormittag einen Vortrag über: „Die phänotypische Vielfalt bei

Mikrodeletion 22q11-Syndrom“. Als ich in den Vortragssaal kam, war ich etwas enttäuscht, da sich nicht großartig viele Ärzte dafür zu interessieren schienen!

Man muss natürlich dazu sagen, dass in zwei anderen Sälen auch Vorträge stattfanden und der eine oder andere Arzt vielleicht Interesse gehabt hätte, aber ein anderer Vortrag beruflich mehr Sinn gemacht hat. Der Vortrag dauerte ca. 20 Minuten und war für mich als betroffene Mutter sehr interessant und warf auch gleichzeitig viele Fragen auf.

Denn meine Maus hat laut Kinderklinik das DiGeorge-Syndrom, dies wiederum hat (laut Dr. Seidel;) z.B. ein anderes Verhaltensmuster als das Velo-Cardio-Faciale-Syndrom (VCFS).

DiGeorge Kinder haben häufig eine psychomotorische/-somatische Retardierung, das kann ich bei meiner Linda (im Moment jedenfalls) nicht feststellen. Beim VCFS haben die Kinder z.B. lange dünne Hände und Finger und reichlich Kopfhaar, dies wiederum trifft auf Linda zu.

Trotzdem wurde meine Wut bis zum Schluss des Vortrages von Frau Dr. Seidel nicht weniger, da es ein ewiges Kommen und Gehen von Fachpublikum gab.

Man durfte nach dem Vortrag einige Fragen stellen, aber auch da wurden

nur von Herrn Univ. Prof. OA. Dr. Haas Fragen gestellt.

Ich war so sauer, dass ich aufstand und meinen Unmut, über das wenige Interesse der Ärzte in Österreich, für unsere Kinder, kund tat! Man sollte doch einmal nachdenken, wenn pro 4000 Geburten ein Kind den 22 Chromosomendefekt hat, aber man (dies weiß ich von Studentinnen die bei mir am Stand waren) selbst auf den Universitäten „ nur mal kurz“ davon gehört hat, braucht man sich nicht wundern wenn man als betroffener Elternteil zu Ärzten kommt, die noch nie etwas von DiGeorge Syndrom oder CATCH 22 gehört haben.

Ärzte sind für unsere Kinder sehr wichtig, aber auch für uns Eltern, damit man uns weiterhilft und uns ungefähr sagen kann, wie die Zukunft mit unseren Kindern aussehen kann.

Hat er aber nie etwas von Chromosomenfehler 22 gehört, kann er dies natürlich nicht.

Deshalb sprach ich auch einen Wunsch aus!

Ich würde mir wünschen, dass die österreichischen Ärzte in den nächsten Jahren alles aufholen könnten, was den Chromosomenfehler betrifft, irgendwann mit den Kliniken in Deutschland gleichziehen und dass wir genau so engagierte Kliniken haben, wie es sie in Deutschland bereits gibt!

Für den Verein wäre es natürlich das allerbeste, wenn man sich gegenseitig helfen könnte, denn für Eltern und

Ärzte wollen wir Ansprechpartner sein und unsere Erfahrungen weitergeben und umgekehrt brauchen wir die Ärzte und Kliniken um für unsere Kinder neue Erkenntnisse und gute Therapien zu bekommen.

Nach diesem Auftreten hatte ich die Hoffnung aufgegeben, dass noch jemand zu unserem Stand kommen würde, doch siehe da innerhalb der nächsten halben Stunde durfte ich sehr viele erfreuliche Gespräche mit Ärzten führen. So kam z.B. Herr Univ. Prof. Dr. Haas vom St. Anna Kinderspital und nahm sich Infomaterial und Flyer mit. Er versprach, dass er sie auflegen und den Familien mitgeben wird, denn er hat eine große Zahl nachgewiesener Deletionen von Chromosom 22.

Auch Ärzte vom AKH Wien kamen an den Stand. Dabei wurde auch über die Problematik verschiedener notwendiger Ambulanzen, z.B. in der Humangenetik, gesprochen. Hier gibt es offensichtlich deutliche Defizite welche gerade auch durch engagierte Elternarbeit beseitigt werden könnten.

Nach diesen drei doch gut gelaufenen Tagen brachen wir unsere Zelte in Salzburg ab und hoffen auf weiteres Feedback von den Kliniken um den Verein in ganz Österreich publik zu machen!

Vielen Dank an alle freiwilligen Helfer.,
Karin Hohenberger
Regionalleitung Österreich

Neuer Messestand fertiggestellt

Nachdem die Aktivitäten von KiDS-22q11 e.V. auf Messen und Kongressen stetig zunehmen, haben wir uns entschlossen die öffentlichen Auftritte mit einem professionellerem Gesicht zu versehen. Dazu gehören selbstverständlich auch entsprechende Poster und Infoständer.

Zusammen mit der Firma *Visual Information Systems* (www.vis24.de), welche diese Aktion mit einer großzügigen Spende unterstützte, wurden die nach

unserem Design konzipierten Stellwände produziert. Durch die Flexibilität der ca. 2 Meter hohen Module lassen sich individuelle Messestände zusammenstellen. Auch können die Folien ausgetauscht und damit unterschiedliche Informationen vermittelt werden. Der erste Einsatz im Rahmen einer Fachausstellung am BKH in Passau war, wie das Bild zeigt, ein voller Erfolg.

Stephan Schmid

Eröffnungssymposium der Kinder- und Jugendpsychiatrie BKH Passau.

(05.Dezember 2003 in Passau)

Als ein sehr interessanter Nachmittag entwickelte sich das Eröffnungssymposium in Passau.

Zu den vielen Besuchen zählten Fachleute aus den Bereichen: Psychiatrie,



Frau Geckeler mit dem neuen Messestand

Förderschule, Ergotherapie, Sprachheilpädagogen, Kinderärzte und Logopäden. Es bestand sehr großes Interesse und ich konnte viele über die Problematik bei 22q11 Deletion aufklären bzw. Informationen vermitteln.

So zeigte sich wie wenig immer noch diese Deletion bekannt ist, und wie wichtig es ist, weiterhin diese Öffentlichkeitsarbeit als festen Bestandteil unserer Arbeit zu betreiben. Dies mit immer größerem Erfolg.

Rosi Geckeler
Regionalleitung Gruppe 9

Jahreshauptversammlung / Themenwochenende (21-23.03.2003)

Mit der 2. Jahreshauptversammlung von KiDS-22q11 e.V. begann das Themenwochenende vom 21.-23. 03. 2003 in Schwarzenborn am Knüll. In der geografischen Mitte Deutschlands trafen sich über 100 Mitglieder von KiDS-22q11 e.V. zu einem Wochenende mit vielen interessanten Vorträgen.

....

(Ein ausführlicher Bericht zu dieser Jahreshauptversammlung ist im Heft 06 ab Seite 7 abgedruckt).



Boglerhaus in Schwarzenborn

Chirurgische Behandlung des Gaumensegels bei einer 22q11-Deletion

Vortrag von Prof. Dr. Eckhard, Medizinische Hochschule, Hannover (MHH)

In seinem Vortrag beschreibt Prof. Eckhard die verschiedenen Gaumenspalten. Hintergrund ist eine europäische Studie aus dem Jahr 1997 über 558 Patienten mit dem 22q11-Syndrom. Hier ist festgehalten, dass 9% der Patienten Gaumenspalten hatten. Davon hatten 32% Patienten eine velopharyngeale Insuffizienz.

Die Gaumenspalten unterscheidet man nach der Ausprägung der Spalte. Eine komplette Öffnung zum Nasenraum bezeichnet man als vollständige Gaumenspalte. Eine so genannte „Isolierte Gaumenspalte“ betrifft nur einen Teil des Gaumens. Sofern die Spalte nicht

sichtbar ist, weil sie vom Hautgewebe im Mundraum überwachsen ist, nennt man dieses auch submuköse Gaumenspalte.

Bei den möglichen chirurgischen Therapien bei Gaumenspalten unterscheidet man nach Gaumenspaltenplastiken, die zum Verschluss der Gaumenspalte dienen und denen mit einer sprachverbessernden Wirkung (Velopharyngoplastik).

Die Gaumenspaltpplastiken werden heute nur noch als Hautverschluss gemacht. Vorteil ist, dass durch Wachstum bedingte Änderungen des Kiefer-

bereiches keine Gesichtsentstellungen entstehen. Ziele der Gaumenspaltplastiken sind ein dichter Verschluss der Spalte ohne Restperforation und die Ausbildung eines ausreichend langen und funktionstüchtigen Velums.

Ziel der Velopharyngoplastik ist die Korrektur bzw. Verbesserung des velopharyngealen Verschlussmechanismus. Hier wird ein Strang aus der Halsmuskulatur so an das Velo (Gaumensegel) angenäht, dass eine Beweglichkeit gegeben ist und der Verschluss zwischen Nasen- und Mundraum gegeben ist. Diese Verschlussmöglichkeit ist für die Bildung vieler Sprachlaute erforderlich. Es sollte eine möglichst frühzeitige operative Korrektur laut Prof. Eckhard, MHH, angestrebt werden, da bei einer gut ausgeführten Operation in der Regel keine Nachoperation erforderlich wird.

In seiner Zusammenfassung weist Prof. Dr. Eckhardt darauf hin, dass bei Patienten mit einer Sprachentwicklungsstörung an ein 22q11-Deletionssyndrom und eine submuköse Spaltbildung gedacht werden sollte. Neben der operativen Korrektur der Spaltbildung zur Sprachverbesserung ist die genetische

Beratung einschließlich FISH-Diagnostik zu empfehlen.

Die anschließenden Fragen richteten sich im Allgemeinen auf die Erfolgchancen von sprachverbessernden Operationen. Festzuhalten ist hier, dass auch bei einer entsprechenden Diagnose für eine Velopharyngoplastik die Erfolgchancen wie bei jeder Operation individuell zu betrachten sind. Eine sofort nach der Operation einsetzende, verständliche Sprache ist zwar eher die Ausnahme aber in Hannover auch schon vorgekommen.

Submuköse Gaumenspalten sind augenscheinlich nicht erkennbar und können nur durch eine Nasenendoskopie zweifelsfrei diagnostiziert werden. Diese Untersuchung wird i. d. R. unter Vollnarkose durchgeführt. Es sind sehr kleine Endoskope notwendig, um diese Diagnose auch bei kleinen Kindern durchführen zu können. Diese Geräte sind nicht überall vorhanden. Ob und wann eine solche Untersuchung sinnvoll ist, hängt vom Einzelfall ab und sollte immer mit den behandelnden Ärzten besprochen werden.

(Uwe Zillmann)

Psychosomatische Veränderungen und Psychosen bei Patienten mit 22q11 Deletion

Zusammenfassung des Vortrages von Prof. Dr. K.P.Lesch, Uni-Klinik-Würzburg für Psychiatrie und Psychotherapie

In seinem Vortrag über Psychosen im besonderen Hinblick auf 22q11-Patienten erklärte Prof. Dr. Lesch das eine Deletion von Genen zu Entwicklungsstörungen des Gehirns führen kann. Das Risiko für Patienten mit 22q11-Deletion an einer Psychose zu erkranken betrage ca. 30%.

Wir erfahren, das Psychosen Erkrankungen des Gehirns sind. Niemand ist schuld daran! Psychosen werden nicht durch Erziehungsfehler, Kindheitserlebnisse oder Armut verursacht.

Prof. Dr. Lesch zeigte uns anschaulich die Symptome einer Psychose auf. Diese können im wesentlichen Störungen der Gedanken (Verwirrung, Unvermögen schwierige Gedanken zu verstehen, Wahnvorstellungen), Wahrnehmung (Halluzinationen, z.B. Stimmen hören) oder Depressivität, Angst (Veränderung der Wahrnehmung der eigenen Person) sein. Wobei wohl die Angststörungen an erster Stelle stehen.

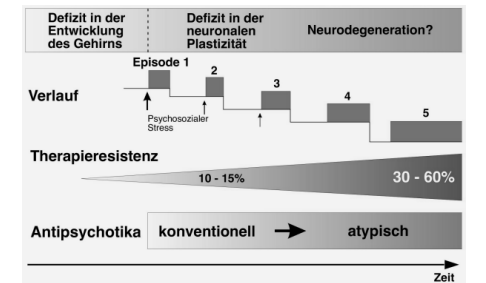
	Vorgesichte	Untersuchung
Angststörungen	81%	75%
Stimmungsschwankungen	63%	50%
Depressivität	25%	17%
Zwangsstörungen	31%	31%
Suizidalität	25%	0%
Beziehungsideen	19%	31%
Verfolgungsideen	56%	63%
Halluzinationen	63%	44%

Psychopathologisches Syndrom bei der 22q11-Deletion

Wichtig ist: Eine Psychose bei 22q11-Deletion ist keine schizophrene Psychose!

Danach kam Prof. Dr. Lesch zu den Warnsymptomen zur Ankündigung einer Psychose bei Kindern. Diese können sein: ADS, große Trennungsangst, sozialer Rückzug, übertriebener Trotz, Wutanfälle, Aggression, Weglaufen-tendenz, Angst, Vernichtungsangst, Panikattacken, Zwangshandlungen und spezifische Phobien.

Typisch für eine Psychose sei, dass die Episoden (das Auftreten der Symptome) immer länger werden.

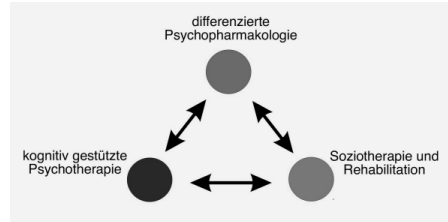


Fortschreiten der Erkrankung möglich

Psychosen werden ungünstig beeinflusst durch schlechte Stressbewältigung, fehlende Entspannung, zu wenig Schlaf, Fehl- und Mangelernährung. Medikamente können die Psychosen nicht heilen, aber die Symptome verbessern. Zur Verfügung stehen da-

für: Antidepressiva, Antipsychotika, Medikamente die den Schlaf fördern und vorbeugende Medikamente (Prophylaktika).

Zusammenfassend erklärte Prof. Dr. Lesch am Schluss: Psychosen bei Patienten mit 22q11-Deletion sind in ihrer Entstehung und Ausprägung vielgestaltig. Das Vorschreiten der Erkrankung ist möglich - aber vermeidbar. Mit einer differenzierten medikamentösen Behandlung, einer kognitiv gestützten Psychotherapie, Soziotherapie und Rehabilitation, können die Symptome der Psychose gut behandelt werden.



Mehrdimensionale Therapie psychischer Erkrankungen

Bei Erkennung von Frühsymptomen: Wenden Sie sich mit Ihrem Kind am besten an eine psychiatrische Uniklinik. Sollte es wirklich eine Psychose sein, ist das frühe Intervenieren wichtig für die Behandlungsaussichten!

Dies war ein sehr interessanter und anschaulicher Vortrag.

Vielen Dank an Prof. Dr. Lesch.

Andrea Kraft

Das Mikrodeletionssyndrom 22

Im März dieses Jahres fand in Bremen ein Vortrag über das Mikrodeletionssyndrom 22 statt. Die Referentin, die für diesen Vortrag gewonnen werden konnte, war Frau Dr. Stephanie Spranger aus der Praxis für Humangenetik am Humangenetischen Institut im Bremer Zentralkrankenhaus.

Frau Dr. Spranger beschreibt im ersten Teil ihres Vortrages die unterschiedlichen Namen und Bezeichnungen für das Mikrodeletionssyndrom 22 mit ihren häufigsten Symptomen. Im zweiten Teil beschreibt sie die Methoden,

die zur genetischen Analyse eingesetzt werden können.

Die vielen verschiedenen Namen des Mikrodeletionssyndroms 22 lassen erahnen, wie schwierig eine eindeutige und damit auch frühzeitige Diagnose dieses genetischen Defektes ist. So wurde das DiGeorge-Syndrom erst im Jahre 1965 dokumentiert. Im Jahr 1970 folgte das Sprintzen-Syndrom (=velocardiofaziales Syndrom) sowie weitere im Anschluss. Alle Syndrome weisen die Symptome Herzfehler, Gesichtsveränderungen, Veränderungen

von Thymusdrüse und Immunsystem, Gaumenspalte und Calciummangel auf. Man benutzte dann die Anfangsbuchstaben der englischen Übersetzung dieser Symptome und bildete das Kunstwort CATCH, ergänzt mit der Zahl 22 des betroffenen defekten Gens, um eine einheitliche Bezeichnung für dieses Syndrom zu erhalten. Aber aufgrund negativer Assoziationen dieses Wortes (Titel eines kriegsverherrlichenden Buches) wurde hieran nicht mehr festgehalten und die Bezeichnung „CATCH 22“ verlor wieder an Bedeutung.

Eines der häufigsten Symptome der diagnostizierten 22q11-Syndrome ist der Herzfehler. Bei 80 % dieser Herzfehler werden Fehlbildungen wie Fallot'sche Tetralogie, unterbrochener Aortenbogen und Ventrikelseptumdefekt vorgefunden. Darüber hinaus können auch andere Gefäßmissbildungen sowie anders verlaufende Gehirngefäße und Halsschlagader auftreten.

Bei den Veränderungen in Gesichtern vom 22q11-Syndrom betroffenen Menschen sind Merkmale wie kleine Lidspalten, weit auseinander stehende Augen, verdickte Nase, kleines Kinn und Auffälligkeiten bei der Form der Ohren am häufigsten. Hinzu können ein vergrößerter Schädel, verändertes Gehirn, verkleinerter Unterkiefer als Auffälligkeiten im Bereich Schädel und Gehirn kommen.

Weitere Merkmale eines 22q11-Defektes bei Kindern können u. a. Er-

nährungsprobleme sein, die sich z. B. als nasales Spucken, Reflux und Verstopfungen äußern. Diese Merkmale werden bei ca. 30% der betroffenen Kinder festgestellt. Bei 60 % der Kinder tritt eine Hypocalciämie auf, bei 40 % eine Mikrozephalie, bei weiteren 40% eine Sprachentwicklungsverzögerung. Hinzu können Veränderungen der ableitenden Harnwege, äußeres Genitale, immunologische Probleme sowie Kleinwuchs kommen. Der IQ kann zwischen 70-90 liegen und etwa 30% der Kinder haben psychiatrische Erkrankungen, wenn sie im Erwachsenen-Alter erreicht haben.

Mit dem Beginn der Dokumentationen über das DiGeorge-Syndrom im Jahr 1965 stehen somit erst seit relativ kurzer Zeit fundierte wissenschaftliche Analysen für die Ärzteschaft über das 22q11-Chromosom zur Verfügung. Und so verwundert es nicht, dass sämtliche genannten Symptome nur ein Hinweis auf eine mögliche genetische Veränderung im Bereich des Chromosoms 22q11 sind. Ob sich der Verdacht auf eine Mikrodeletion 22 bestätigt, kann letztendlich nur durch eine Chromosomenanalyse nachgewiesen werden.

Chromosomenanalyse:

Die Gewinnung des genetischen Untersuchungsmaterials erfolgt durch Präparation von Zellgewebe (z.B. Blut). Unter dem Elektronenmikroskop werden die Chromosomen ausgezählt. Strukturveränderungen werden mit einer

Chromosomenanalyse erkannt. Folgende Unterscheidungen werden getroffen:

Deletion:

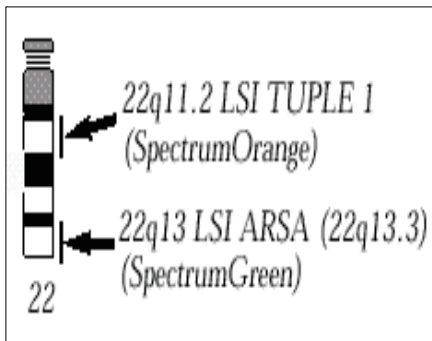
-Lichtmikroskopisch sichtbar.

Mikrodeletion:

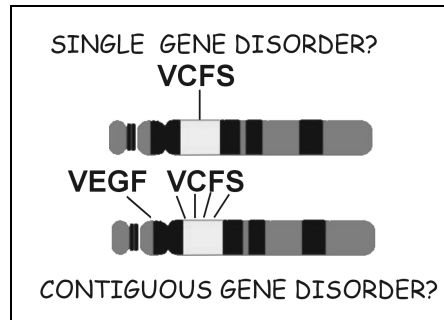
-Lichtmikroskopisch keine Deletion sichtbar.

Darstellbar nur durch FISH: kein Signal des getesteten Chromosoms.

Damit eine Mikrodeletion festgestellt werden kann, wird heute die Multicolour-FISH-Technik benutzt. Hier „antworten“ die einzelnen Chromosomen mit Lichtsignalen. Sofern kein Lichtsignal als Antwort kommt, liegt eine Mikrodeletion vor. Eine solche Mikrodeletion ist selbst in einem Elektronenmikroskop nicht sichtbar.



Mikrodeletion 22



Mikrodeletion 22

Die Bildgrafik stellt die Vermutung dar, dass das VCF-Syndrom beispielsweise nicht durch nur eine Veränderung sondern durch eine Vielzahl unterschiedlicher Veränderungen hervorgerufen ist. Dem entsprechend würden auch die vielen unterschiedlichen Ausprägungen des Syndroms mit den entsprechenden Symptomkonstellationen erklärbar werden.

Die anschließende Frage- und Antwortstunde wurde rege genutzt. Ein weiterer Informationsaustausch fand bei dem anschließenden Kaffeetrinken statt.

(Uwe Zillmann)

Erste Regionaltreffen in der Schweiz

Am 10. Mai 2003 hat in der Schweiz, das erste Treffen von Eltern mit von 22q11 betroffenen Kindern, stattgefunden.



„Auf der Hütt'n“

Dieses Treffen wurde von der Familie Gautschi organisiert. 17 Personen haben daran teilgenommen. Bei einem gemütlichen Mittagessen konnten wir uns gegenseitig kennenlernen. Viele wertvolle Informationen erhielten wir von Stephan Schmid, der den weiten Weg

auf sich genommen hat um an diesem 1. Treffen teilzunehmen. Nochmals herzlichen Dank!

Es war für alle ein spannender und lehrreicher Tag.

Ein 2. Treffen hat am 21. September 2003 zusammen mit unseren Kindern stattgefunden. Bei schönstem Wetter trafen sich 12 Familien bei der Jagdhütte Geiss. Bei gutem Essen, jede Familie hat etwas mitgebracht, haben wir einen gemütlichen Tag verbracht. Während sich die große Kinderschar bei diversen Spielen vergnügen konnte, entstanden unter den Erwachsenen interessante Diskussionen, und Erfahrungen wurden rege ausgetauscht.

Das nächste Treffen wird geplant - Ihr hört wieder von uns.

Beatrice und Frank Günter-Schaller
Claudia und Andreas Gautschi

Regionalveranstaltung in Bad Oeynhausen

Am 17. Mai 2003 fand im Herz- und Diabeteszentrum in Bad Oeynhausen die, in diesem Jahr, erste Regionalveranstaltung der Regionalgruppe 3 statt. Erfreulicherweise nahmen 21 Erwachsene und 4 Kinder an diesem Samstag Nachmittag teil.

Die meisten Teilnehmer bei diesem Treffen waren Nichtmitglieder.

Es freute uns sehr, das sie den Weg zu uns gefunden hatten.

In diesem Fall hat die Zusammenarbeit zwischen KiDS-22q11 e.v., den verschiedenen Kliniken und Kinderkardiologen, die wir angeschrieben hatten gut geklappt. Unsere Einladungen wurden an die Betroffenen weitergeleitet.

Nachdem ich unseren Verein kurz vorgestellt hatte, folgte ein sehr informa-

tiver Fachvortrag von Frau Dr. Rackowitz zum Thema DiGeorge-Syndrom / 22q11 Deletion. Während des Vortrages gab es schon viele Fragen die alle sehr detailliert beantwortet wurden. Nach einer Kaffeepause, in der es schon zu einem regen Austausch zwischen allen Teilnehmern kam, ging es mit einem zweiten Referat, das von Herrn Dr. zu Knyphausen gehalten wurde weiter. In einem sehr verständlichen Überblick brachte er uns die häufigsten Herzfehler beim DiGeorge-Syndrom / 22q11-Deletion näher. Auch hier gab es während des Vortrages schon eine rege Beteiligung.



Wir haben alle aus den Vorträgen wieder etwas für uns mitnehmen können. Beim anschließenden gemütlichen Beisammensein bei Kaffee und Kuchen gab

es einen intensiven Austausch und viele interessante Gespräche.

Wie wir feststellen konnten, ist der Erfahrungsaustausch ein sehr wichtiger Bestandteil eines solchen Treffens. Viele der Betroffenen haben um weitere Veranstaltungen in der Region gebeten.

Die Zusammenarbeit mit dem Herz- und Diabeteszentrum Bad Oeynhausen war ausgezeichnet. Und ich denke das im nächsten Jahr wieder etwas in dieser Art dort stattfinden wird. Wir danken Herrn Prof. Dr. Meyer dafür das unsere Veranstaltung im HDZ Nordrhein-Westfalen stattfinden konnte.

Ein großes Dankeschön geht an Herrn Dr. zu Knyphausen für das gute Referat und an Frau Dr. Rackowitz in der wir immer einen kompetenten Ansprechpartner haben.

Unser besonderer Dank gilt Frau Marlies Krall die uns einen großen Teil der organisatorischen Dinge abgenommen hat.

Kerstin Lange
Regionalleitung Gruppe 3

Auftaktveranstaltung von KiDS-22q11 e.V. in Österreich!

Im Januar 2003 habe ich die Regionalleitung von KiDS-22q11, in Österreich übernommen und mit Unterstützung von Fr. OA. Lechner einige interessierte Familien gewinnen können.

Am Samstag, den 14. Juni 2003, fand im Ausbildungszentrum der Kinderklinik Linz, die erste Auftaktveranstaltung von KiDS-22q11 / Österreich statt.

Familien aus Ober- & Niederösterreich, und Kärnten waren der Einladung zur Veranstaltung gefolgt. Nach der Begrüßung meinerseits, referierte Frau Dr. Lechner, Oberärztin der Kinderkardiologie und Kinderintensiv in der Kinderklinik Linz, über Ihre Erfahrungen mit dem DiGeorge Syndrom. Sie schloss ihr Studium 1988 ab und hatte bis 1996 keine medizinischen Erfahrungen mit dem DiGeorge-Syndrom gemacht.

Auf verschiedenen Kongressen wurde aber von Chromosomenfehlern und ihren Zusammenhängen berichtet und so fing Fr. Dr. Lechner an Berichte über den Chromosomenfehler 22 aus aller Welt zu sammeln und sich eingehender damit zu beschäftigen.

Wobei es für den Chromosomenfehler mehrere Syndrombezeichnungen gibt, wie z.B.: DiGeorge, Velocardiofacial-Syndrom, Catch22...

Sie berichtete uns von den immerwiederkehrenden selben Herzfehlern (VSD, Aortenbogen, Fallotsche Tetralogie,...), von fehlenden Thymusdrüsen,

und den Gaumenspalten.

Sie erklärte die verschiedenen Herzfehler und die dazugehörige Operationmethoden.

Da nicht alle 22q11-Kinder einen Herzfehler haben (ca. 80%), bleiben viele ungetestet, oder werden erst Jahre später diagnostiziert.

Sie erklärte uns auch, dass es sehr wichtig sei, unseren Kindern verschiedene Therapien zu ermöglichen, da alle 22q11-Patienten eine Muskelhypertonie haben und durch die vielen Infekte und Herzoperationen, immer wieder motorische „Rückschläge“ erleiden.

Es ist ihr ein Anliegen, dass der Verein so schnell als irgendwie möglich (mit viel ärztlicher Unterstützung, von verschiedenen Kliniken) in Österreich publik und für viele Eltern, aber auch Ärzte ein gute Stütze wird. Sie freute sich das so viele Familien gekommen waren und dass es endlich einen Verein und eine Ansprechpartnerin in Österreich gibt.

Es ist, für sie als Ärztin, sehr wichtig, daß sich Eltern untereinander austauschen und Erfahrungen weitergeben.

Danach nahm sie sich für Fragen von den Familien Zeit und beantwortete sie nach besten Wissen.

Anschließend informierte uns Fr. Univ. Doz. Dr. Clodi, die, seit März diesen Jahres, in der Kinderklinik Linz, die Immunambulanz betreut, über das „defekte“ Immunsystem und ihre Aus-

wirkung bei Krankheiten von DiGeorge-Patienten. Sie arbeitete jahrelang im St. Anna Kinderspital und hatte viele onkologische Patienten, bei denen das Knochenmark operativ ausgewechselt wurde, aber sie hatte nie einen Patienten mit Chromosomenfehler 22 bei dem dies nötig war, was bei uns Eltern natürlich Erleichterung auslöste.



Frau Uni. Doz. Dr. Clodi
jeweils mit Frau Hohenberger

Frau Dr. Clodi erklärte uns die Funktion des Immunsystems und klärte uns über die verschiedenen Blutbilder und ihre Bedeutungen auf. Das bei unseren Kindern die Thymusdrüse fehlt, bzw. verkümmert ist, muß nicht immer gleich bedeuten, dass sie immer „kränkeln“. Meistens stellt sich das Immunsystem nach ein paar Jahren von selbst ein. (Wenn es auf dem normalen Weg nicht funktioniert, sucht es sich einen anderen Weg durch den Körper.) Sie würde, selbst bei hohem Fieber, nicht gleich Antibiotika geben, sondern

mit dem behandelnden Arzt (unter Beobachtung), 2 Tage abwarten und eventuell ein Blutbild machen, um die Entzündungswerte festzustellen. Die Thymusdrüse ist auch für das Wachstum unserer Kinder zuständig, ist diese nicht vorhanden, oder verkümmert, sind die Kinder, gegenüber gleichaltrigen, gesunden Kindern, leichtgewichtiger und kleiner.

Die anschauliche und praxisbezogene Darstellung der Vorträge stieß auf breites Interesse bei den Anwesenden Familie und bot reichlich Gesprächsstoff bei dem vorbereiteten Büffet. Die beiden Ärztinnen standen auch dabei noch für uns Eltern und unsere Anliegen zur Verfügung. Leider mussten wir uns gegen 18.00 Uhr trennen und zum Kennenlernen blieb nicht allzu viel Zeit.

Deshalb würde ich mich freuen alle Familien, bei einer unserer nächsten Veranstaltungen wieder begrüßen zu dürfen und sie mit allen, neu dazugekommenen Familien, bekannt zumachen!

Ich möchte mich bei allen anwesenden Familien für ihr Kommen und ihr Interesse bedanken und hoffe auf ein baldiges Wiedersehen. Den beiden Referentinnen ein großes Lob, für die gute Aufklärung und dass sie sich für uns und unsere Kinder an einem Samstag Nachmittag, Zeit genommen haben! Vielen herzlichen Dank, im Namen aller Familien!

Karin Hohenberger
Regionalleitung Österreich

Wochenendfreizeit Ferienheim Vaihinger Hof (vom 19. - 21.09.03)

Wer schon einmal bei einem unserer Wochenenden dabei war, der weiß es ist immer eine tolle Sache.

Die Anreise zu unserem 2. Wochenende in Rottweil-Neukirch war ab Freitag, dem 19.09.03. Der Vaihinger Hof hat sich bereits im letzten Jahr als geniales Ferienheim bewährt, woraufhin wir beschlossen unser diesjähriges Treffen ebenfalls wieder in diesem Haus zu veranstalten.

Gegen Abend waren bereits die ersten Eltern und Familien eingetroffen. Wir bezogen unsere Zimmer, stärkten uns noch mit einer Vesper, versorgten die Kinder und gingen dann zum gemütlichen Teil über. Wir nutzten diesen kleinen Kreis um uns kennenzulernen und machten eine kleine Vorstellungsrunde.

Geplant gewesen wären am nächsten Tag 2 Referenten, Herr Dr. Dufke für den Vormittag und Frau Möck für den Nachmittag. Leider musste uns Frau Möck aus gesundheitlichen Gründen kurzfristig absagen.

Am Samstag Vormittag war dann Anreise der restlichen Gäste.

Während unsere Kinder durch die Kinderbetreuung von Judith und Tina bestens versorgt waren, begann Herr Dr. Dufke (Humangenetik Tübingen) gegen 11.00 Uhr mit seinem Vortrag zum Thema: Genetische Ursachen einer 22q11-Deletion und deren Auswirkung auf die Familienplanung. Nach dem Mittagessen nutzten wir den schönen

Spätsommer für Spiele und vielfältige Gespräche. Herr Dr. Dufke stand uns auch dann noch für persönliche Fragen zur Verfügung.

Der Rest des Nachmittags wurde dann zum Reden, Bummeln, Spazieren gehen oder Relaxen genutzt. Nach einer abendlichen Fackelwanderung durch die Felder klang der Abend in ruhiger Runde aus.



Herr Dr. Dufke und Herr Schmid

Am Sonntag morgen hätten wir uns sehr über Frau Dr. Bacher gefreut. Leider konnte sie nicht kommen. Herr Dr. Barth (Kinder- u. Jugendpsychiatrie Tübingen) konnte somit gegen 11.30 Uhr mit seinem Vortrag zum Thema: Psychosen bei 22q11-Patienten beginnen. Auch dieser Vortrag war sehr informativ und interessant.

Nach unserem gemeinsamen Mittagessen ging es dann wieder nach Hause mit jeder Menge Eindrücke und Informationen im Gepäck.

Sylvia Paul-Petermann
Regionalleitung Gruppe 10

Freizeitveranstaltung „Wendlerhof“

(Oktober 2003)

Wie bereits im vergangenen Jahr veranstaltete KiDS-22q11 zum wiederholten Male ein Freizeitwochenende am „Wendlerhof“.



Einige Familien nahmen das Angebot an und verbrachten dort ein schönes und erlebnisreiches Wochenende.

So reisten bereits am Freitagabend einige Familien an. Schnell lernte man sich kennen, oder kannte sich bereits aus vorhergegangenen Veranstaltungen. Es kamen die ersten interessanten Gespräche auf, bis in die Nacht wurden Erfahrungen ausgetauscht.



Nach einem ausgedehntem Frühstück wurde eine Wanderung zum See veranstaltet. Bei strahlendem Sonnenschein genoss jeder die tolle Atmosphäre am See. Am Nachmittag war dann Kinderprogramm angesagt. Alle durften Kürbisse schnitzen, auch die Papas und Mamas. Das war ein großer Spaß für

jung und alt. Natürlich durften die Kinder unbeschwert am Bauernhof herumtoben und sich mit den Tieren anfreunden. Nach dem Abendessen begaben sich alle zu einer Nachtwanderung mit Fackeln und Laternen. Währenddessen wartete schon heißer Glühwein, Kinderpunsch und Lebkuchen auf alle. Das Lagerfeuer

wärmte zusätzlich auf. Ein erlebnisreicher

Tag ging zu Ende.

Am Sonntag Vormittag ging es dann zum langersehnten Spielplatz und anschließend bestaunten viele das „Museum der Dampfmaschinen“. Noch mal ein kleiner Abstecher zum See, und schon war es an der Zeit sich langsam zu verabschieden.

Fazit: Erfahrungsaustausch ist ein sehr wichtiger Bestandteil unserer Arbeit im Verein. In ungezwungener Umgebung kam jeder auf seine „Kosten“. Für viele ein weiterer Schritt „Neues“ tatkräftig umzusetzen; inspiriert und motiviert durch andere Betroffene.

Nachdem man sich einig war, dass es ein gelungenes Wochenende war, wurde für's nächste Jahr wieder gebucht.

Herzlichst
Ihre Rosi Geckeler
Regionalleitung Gruppe 9



Elternbericht Sondenentwöhnung

Unsere Tochter Luise wurde ganz normal geboren und - nicht ganz unkompliziert aber doch 5 Tage lang gestillt. Doch am 6. Lebenstag ist sie uns an ihrem Herzfehler (unterbrochener Aortenbogen) fast gestorben, sie konnte gerade noch wiederbelebt und am 12. Tag operiert werden. Danach lag sie noch lange auf der Intensivstation mit Beatmung, Infusionen und natürlich mit Magensonde.



Die anderen Sachen ist sie alle nach und nach losgeworden, aber die Sonde blieb. Dafür gab es sicher viele Gründe, die Schluckstörung aufgrund des schlappen Gaumensegels, die Hypotonie insgesamt mit schlechter Kopfkontrolle, die durch 10 Wochen Krankenhausaufenthalt gestörte Beziehung zu mir... und schließlich auch die Gewohnheit, denn trotz der Unannehmlichkeiten beim Sondelegen, Pflasterkleben und häufigem Erbrechen wusste sie immer: „Ich muss ja nicht“.

Trotzdem haben wir immer versucht, sie zu füttern, haben Informationen

gesucht und z.B. bei unserem Stephan Schmid gefunden, mit den Spezialisten in der Klinik in Graz Kontakt aufgenommen und mit unseren Ärzten diskutiert. Wir waren eigentlich immer optimistisch, dass Luise essen und trinken lernen kann, und haben uns deswegen gegen eine PEG-Operation gewehrt, da uns diese zu endgültig erschien. Die Kardiologen meinten schließlich, dass wir einen Entwöhnungsversuch wegen des Gewichtsverlustes frühestens mit 18 Monaten starten dürften. Genau zu dieser Zeit fing Luise auch an, sich für unser Essen zu interessieren und deutliche Signale für „Ich will noch“ und „Ich will nicht mehr“ zu geben. Darum fanden wir auch den Mut für einen ambulanten Entwöhnungsversuch.

Wir sind also nicht nach Graz gefahren, sondern haben unserer Kinderärztin Frau Dr. Schoßig die Texte zur ambulanten Entwöhnung von Markus Wilken (www.Markus-Wilken.de) zu lesen gegeben, darauf sagte sie: „Ich mache mit“ und hat uns dann fast tagtäglich begleitet und betreut. Und siehe da: es gelang, Luise trank Milch, aß Milchbrei und wenig Gemüse und nahm nur 300g ab (von anfangs 8.800g). So ganz glücklich waren wir aber noch nicht, denn irgendwie war es doch zu wenig, was sie selbst schaffte, und sie nahm auch gar nicht wieder zu. Dann kam ein leichter Infekt mit 48 Stunden Infusion im Krankenhaus (zum Auffüllen), danach wollte sie plötzlich keinen Brei und

schon gar keinen Milchbrei mehr essen, nur unser Essen und richtig abbeißen. Davon schaffte sie aber noch weniger, und schließlich, nach 8 Wochen ohne Schlauch, kam wieder mal ein richtiger Infekt mit hohem Fieber und ohne was zu trinken - da war die Sonde wieder drin. Und blieb auch für die heiße Sommer- und Urlaubszeit, aber wir versuchten trotzdem dranzubleiben am gemeinsamen Essen, regelmäßigen Mahlzeiten, und haben auch so wenig wie möglich sondiert. Und dann konnten wir 2 Monate vor Luisas 2. Geburtstag zur Reha-Kur fahren. Die Kur war u.a. zur Unterstützung der Sondenentwöhnung gedacht, und tatsächlich lief die Entwöhnung fast nebenbei. Wir waren wegen des

ersten -ja nicht ganz misslungenen- Versuchs viel ruhiger, die vielen essen-den Kinder im Speisesaal und die vielen anstrengenden Therapien haben sicherlich auch den Appetit gefördert, vielleicht hat auch die Castillo-Morales-Therapie etwas bewirkt, jedenfalls hat Luise fast gar nicht abgenommen und lebt jetzt schon wieder einige Wochen ohne Sonde. Beim nächsten Infekt werden wir die Sonde bestimmt noch einmal legen müssen, aber allmählich wird sich die Geschichte hoffentlich ausschaukeln, da hoffe ich vor allem auch wieder auf die Gewohnheit und die Erkenntnis, dass das Sattessen gute Laune macht.

Susanne Adolphi
Dresden

Aktuelles

Vorstand

Der Vorstand hatte am 29.11.2003 seine achte Sitzung abgehalten. Nachdem Fred-Rainer Schulz sein Amt niedergelegt hat, wurde Frau Kerstin Lange als neue Schatzmeisterin einstimmig gewählt. Im weiteren standen die Themen Hauptversammlung, Regionalarbeit, Redaktion auf der Tagesordnung. Wir werden sie zu gegebener Zeit über die wichtigsten Neuigkeiten aus dem Vorstand informieren.

Die nächste Jahreshauptversammlung findet am 02.-04.04.2004 in Schwarzenborn statt.

Regionalgruppen

In vielen Bereichen konnten sich die Regionalstrukturen bereits erfolgreich etablieren.

Durch Basare und Spendensammlungen unserer Mitglieder in verschiedenen Regionen konnten alleine in diesem Jahr über 500 Euro eingenommen werden. Vielen Dank!

Regionalgruppe 1:

Bei Frau Eickelmann kommen immer mehr Familienkontakte zustande. In interessanten Gesprächen konnten den Familien wichtige Informationen und Tipps vermittelt werden.

Regionalgruppe 2:

Eine gute Resonanz erlebte Frau Elb auf ihre Veranstaltung im Frühjahr. Betroffene Familien, Kliniken und Ärzte kommen mit Ideen und Vorschlägen auf uns zu.

Regionalgruppe 3:

Die Veranstaltung in Bad Oeynhausen war gut besucht. Interessante Vorträge und ein gelungenes Rahmenprogramm gestalteten den Tag. Auch für 2004 sind weitere Aktivitäten in Vorbereitung.

Regionalgruppe 4:

Die Regionalgruppe der neuen Bundesländer bekommt Verstärkung. Frau Susanne Adolphi wird den Bereich zusammen mit Herrn Schulz betreuen. Eine erste Veranstaltung in Leipzig ist in Vorbereitung.

Regionalgruppe 5:

Die Regio-Veranstaltung in Düsseldorf war rege besucht. Zusammen mit der DSAI organisierte Frau Vera Lange einen sehr interessanten Vortrag zum Thema Abwehrschwäche und Impfungen. Neben einigen wissenschaftlichen Projekten in der Region werden auch die Klinikkontakte intensiv genutzt und weiter ausgebaut.

Regionalgruppe 6:

Die Region 6 wird neu strukturiert. Wir werden Ihnen hier in Kürze die neuen Ansprechpartner/Teams vorstellen.

Regionalgruppe 7:

Auch in der Region 7 bekommt Frau Sawalski Verstärkung. Weitere Aktivitäten werden sich in den nächsten Monaten ergeben.

Regionalgruppe 8:

Leider sind wir in der Region nur schwach vertreten. Weitere Kontakte zu Kliniken sind geplant um die Präsenz und Möglichkeiten auszubauen.

Regionalgruppe 9:

Die Veranstaltungen in der Region Bayern fanden sehr guten Anklang. Mit einem ersten Auftritt in München-Großhadern wurden auch hier die Kontakte verstärkt. Weitere Aktivitäten werden nächstes Jahr in Nordbayern folgen.

Regionalgruppe 10:

Die Aktivitäten in der Region Baden-Württemberg waren dieses Jahr äußerst rege. Weitere Aktionen im Norden sowie ein Freizeitwochenende sind bereits für nächstes Jahr geplant.

Regionalgruppe AT:

Nachdem ein überaus aktives Jahr in Österreich zu Ende geht, plant Frau Hohenberger bereits einige Veranstaltungen im Osten und Süden des Landes für 2004.

Regionalleitung Gruppe 3: Kerstin Lange (PLZ 29... - 33... + 38...)

Ich bin 37 Jahre. Bis zur Geburt meiner Tochter Wiebke arbeitete ich als Kreditoren-Buchhalterin bei einem bekannten Elektroakustik-Hersteller in der Wedemark bei Hannover.

Wiebke wurde im Juli 2000 geboren. Sofort nach der Entbindung wurde bei ihr ein Herzfehler diagnostiziert.



Nachdem sie stabilisiert war, wurde Wiebke, 4 Stunden nach der Geburt, auf die Intensivstation des Herz- und Diabetes-Zentrum NRW (Bad Oeynhausen) verlegt. Dort wurde eine Fallot'sche Tetralogie festgestellt, wobei eine Pulmonalklappen-Agenesie mit Pulmonalstenose und Pulmonalinsuffizienz vorlag (hochgelegener VSD, überreitender Aorta und ASD). Dazu hatte Wiebke eine Bronchialkompression beider Hauptäste durch einen dilatierten PA-Stamm und auch durch Dilatation beider PA-Äste. Außerdem wurde eine Minderperfusion der linken Lunge festgestellt. Weiterhin wurde durch eine Chromosomenanalyse das DiGeorge-Syndrom festgestellt. Nach 4 Tagen Intensivmaßnahmen durfte ich das erste Mal mein Kind, für wenige Minuten, in den Arm nehmen. Im Alter von 6 Wochen wurde Wiebkes Herzfehler durch die Implantation eines klappentragenden Conduits (Rindervene) vorerst korrigiert. Es wurden beide Pulmonaläste gerafft. Der VSD wurde mit

einem Patch und der ASD mit einer Direktnaht verschlossen. Das Conduit wird im weiteren Lebensverlauf noch mehrere Male ausgewechselt werden müssen. Durch das fehlende Lungenvolumen musste Wiebke ständig zusätzlich mit Sauerstoff versorgt werden.

Da sie von Anfang an zu schwach zum Trinken war, wurde sie über eine Magensonde ernährt. Die Genesung ging sehr langsam voran. Nach 4 Monaten wurde sie mit zusätzlicher Sauerstoffversorgung und Magensonde entlassen. In den ersten 9 Monaten wurde Wiebke wegen häufigen schweren Infekten im „Kinderkrankenhaus auf der Bult“ in Hannover behandelt. Bis zum 15. Monat wurde unsere Kleine weiter über die Sonde ernährt. Durch eine Ess-Therapie, im Werner-Otto-Institut in Hamburg, lernte sie im Oktober 2001 selbstständig zu essen.

Wiebke ist zum heutigen Zeitpunkt ca. 6 Monate in ihrer sprachlichen und motorischen Entwicklung verzögert. Sie erhält deswegen Krankengymnastik, Logopädie und Haus-Frühförderung. In Kürze soll noch Ergotherapie dazukommen.

Wiebke ist heute ein fröhliches Kind. Sie hat einen ausgeprägten Dickkopf, tut grundsätzlich das was sie nicht soll und hat den Schalk im Nacken.

unser Beirat

Dr. med. Ursula Sauer
Kinderkardiologin
München

Prof. Dr. med. John Hess
Direktor der Kinderkardiologie
Deutsches Herzzentrum
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 Sozialpädiatrie
Kinderklinik Memmingen

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

Regionalgruppen

Regionalgruppe 1: PLZ: (17... - 19...); (23... - 25...) Melanie Eickelmann Kronsfordter Hauptstraße 35 23560 Lübeck Tel: (0 45 08) 498 e-mail: Melanie.Eickelmann@KiDS-22q11.de	Regionalgruppe 7: PLZ (60... - 65...) Inara Sawalski Karl-Kihn-Strasse 6 63457 Hanau Tel: (06 181) 18 99 33 e-mail: Inara.Sawalski@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 2: PLZ: (20... - 22...); (26... - 28...); 49... Uta Elb Mittelstr. 50 26954 Nordenham Tel. / Fax: (0 47 31) 31 222 e-mail: Uta.El@KiDS-22q11.de	Regionalgruppe 8: PLZ 55...; (66... - 69...) Stephan Schmid Blumenweg 2 87448 Waltenhofen Tel: (0 83 79) 13 50 Fax: 13 53 e-mail: Stephan.Schmid@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 3: PLZ (29... - 33...); 38... Fr. Kerstin Lange Lüneburger Str. 33 31275 Lehrte Tel: (0 51 75) 93 24 28 e-mail: Kerstin.Lange@KiDS-22q11.de	Regionalgruppe 9: PLZ (80... - 86...); (90... - 98...) Roswitha Geckeler Kirchweg 15 84092 Bayerbach Tel: (0 87 74) 91 03 26 Fax: 91 03 24 e-mail: Roswitha.Geckeler@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 4: PLZ (01... - 16...); 39... Susanne Adolphi Leipziger Str. 111 01127 Dresden Tel: (03 51) 84 715 56 e-mail: Susanne.Adolphi@KiDS-22q11.de	Regionalgruppe 10: PLZ (70... - 79...); (87... - 89...) Sylvia Paul-Petermann Fasanenstr. 6/1 73663 Berglen Tel: (0 71 95) 97 04 27 Fax: 97 04 09 e-mail: Sylvia.Paul-Petermann@KiDS-22q11.de
Regionalgruppe 5: PLZ (40... - 48...); (50... - 54...); (56... - 59...) Vera Lange Hameler Weg 32 51109 Köln Tel: (02 21) 98 42 77 5 Fax: 84 50 90 e-mail: Vera.Lange@KiDS-22q11.de	
Regionalgruppe 6: PLZ (34... - 37...); 99... Susanne Rzehak Goethestrasse 19 35428 Langgöns Tel: (0 64 03) 75 431 e-mail: Susanne.Rzehak@KiDS-22q11.de	Regionalgruppe AT: Österreich Karin Hohenberger Heustrasse 50/4 A-4320 Perg Tel: (0043 (0)72 62) 53 413 e-mail: Karin.Hohenberger@KiDS-22q11.at

Impressum

KiDS-22q11 - Info erscheint 3 mal pro Jahr und wird herausgegeben vom Verein Kinder mit DiGeorge-Syndrom-22q11 Deletion (KiDS-22q11) e.V.
 Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen.

Telefon: 08379--1350,
 Fax: 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: Vera Lange,
 Stephan Schmid
 Layout: Ulrich Geckeler

Druck: Druckerei Klanikow
 www.dsk-druck.de

Heft 07 Dezember. 2003
 Auflage: 1000 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
 Redaktion KiDS-22q11 - Info Fr. Vera Lange
 Presse / Öffentlichkeitsarbeit Fr. Vera Lange
 Kontakt zum Beirat Vorstand
 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.

KiDS-22q11 e.V.

Blumenweg 2
D-87448 Waltenhofen

Aufnahmeantrag



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

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

Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 66 77 500



Deutschland

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

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



Österreich

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

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



Schweiz

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

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

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

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

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

Name	Vorname	Geb.-Datum



Datum _____ Unterschrift-Vereinsbeitritt _____

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

V2.5 10/2004

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

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

- Überweise ich selbst
- Lasse ich mittels Einzugsermächtigung erheben

Bank, Sparkasse, Postbank

				/																
BLZ					Kontonummer															

Datum _____ Unterschrift-Abbuchungserlaubnis _____

