

KiDS-22q11 e.V.

Info

Heft 06

In dieser Ausgabe:

e.V.

KiDS-22q11 auf Messen:

Jahreshauptversammlung 2003 :

In Schwarzenborn

Veranstaltungen in den Regionalgruppen:

Freizeitveranstaltung „Wendlerhof“

Ein Adventssamstag in Sankt Augustin

Informationsveranstaltung in Bremen

Med. Berichte:

Velopharyngeale Funktionsstörungen

Bettnässen - Problem für Eltern und Kind

Genetische Analysen bei Mikrodeletionen 22q11.2

Sozialrecht

Aus Sicht einer betroffenen Familie

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!

Ein neues Jahr hat begonnen und KiDS-22q11_{e.v.} ist wieder einige wichtige Schritte voran gekommen.

Unsere Mitgliederzahlen haben sich alleine in den letzten 12 Monaten auf aktuell 342 verdoppelt. Derzeit betreuen wir über 200 Familien in Deutschland und Österreich. Das sind fünf mal so viele wie noch zu Beginn unserer Arbeit. Mit diesen Zahlen wird wieder sehr deutlich, wie wichtig die weitere medizinische Forschung und Aufklärung ist.

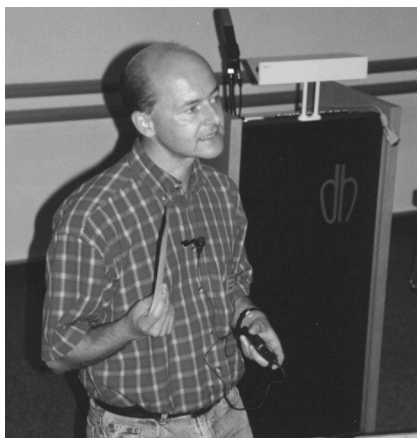
Bereits im März diesen Jahres fand die zweite Jahreshauptversammlung mit Themenwochenende in Schwarzenborn/Knüll statt. Mit über 100 Teilnehmern die bisher größte Veranstaltung von KiDS-22q11_{e.v.}.

Aber auch unsere neue Regionaleinteilung trägt erste Früchte. Die Zahl der Veranstaltungen in Ihrer Nähe wird sich alleine im ersten Halbjahr bereits deutlich erhöhen. Und auch für die zweite Hälfte diesen Jahres sind bereits viele gute Ideen „in der Schublade“.

Mit der Gründung der Landesgruppe Österreich haben wir unsere Aktivitäten im deutschsprachigen Raum stark erweitert. Die Resonanz von Familien und Kliniken ist in allen Landesteilen sehr positiv.

Die Zusammenarbeit mit Fachleuten aus Medizin, Forschung und Heilberufen intensiviert sich ebenfalls erfreulicherweise immer mehr.

So konnten wir im vergangenen halben Jahr einige wissenschaftliche Studien und Forschungsprojekte, die zum besseren Verständnis und Diagnostik bei unseren Kindern beitragen werden, initiieren und unterstützen. Über erste Ergebnisse werden wir in Kürze berichten.



H. Schmid (1. Vorsitzender)

Aber auch immer mehr Kliniken und niedergelassene Ärzte werden auf uns aufmerksam. Gerade über diese Kontakte freuen wir uns sehr.

Weiterhin ist es unser Ziel eine höhere Bekanntheit und Sensibilität für das Krankheitsbild unserer Kinder gerade in Medizin und Wissenschaft zu erreichen.

Mit einer sukzessiven Erweiterung unserer Schriften zu verschiedenen Einzelsymptomen des DiGeorge-Syndroms wollen wir in Zukunft auch Detailinformationen für Sie übersichtlich aufbereiten.

Für die ebenfalls anwachsende Gruppe der betroffenen Jugendlichen wird KiDS-22q11_{e.v.} bereits in den nächsten Wochen mit einem geschlossenen Jugendforum die ersten Angebote bereitstellen. Weitere Aktivitäten sollen auch hier folgen.

Natürlich wollen wir auch in Zukunft auf Ihre Wünsche und Anforderungen eingehen. Geben Sie uns Feedback! Gerade auch unter dem aktuellen Stichwort "Jahr der Menschen mit Behinderung" wollen wir das DiGeorge-Syndrom in der breiten Öffentlichkeit bekannter machen und auf die Probleme unserer Familien aufmerksam machen.

Es gibt, wie auch bereits in der Vergangenheit, viel zu tun. Aber gemeinsam werden wir die anstehenden Themen und Aufgaben bewältigen.

Ich wünsche Ihnen einen sonnigen und entspannten Sommer. Genießen Sie die Zeit und das Leben - es lohnt sich!
Herzlichst

Stephan Schmid
1. Vorsitzender

Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (18. - 21. 09. 2002 in Leipzig)

Die Veranstaltung fand im Congress Center Leipzig statt. Rund 3000 Teilnehmern aus ganz Deutschland bot sich ein breitgefächertes Themenspektrum mit einer Vielzahl an Vorträgen, Workshops, Symposien und Posterwalks.

Entsprechend der Tradition und inhaltlichen Ausrichtung der Leipziger Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder

und Jugendliche, die die Tagung ausrichtete, lag der Schwerpunkt auf der Prävention, Behandlung und der Rehabilitation bei chronischen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Weitere Akzente lagen auf den Themen Ethik in der Medizin, Suchtproblematik und Übergewicht.

Integriert in die Konferenz waren die Jahrestagungen der Deutschen Gesell-

schaft für Kinderchirurgie, der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und die Tagung der Kinderkrankenschwestern und -pfleger.

Begleitet wird die Veranstaltung von einer Ausstellung von Industrieunternehmen und von Selbsthilfegruppen, in der wir uns mit einem Stand den Teilnehmern vorstellen konnten.

An unserem Stand konnten wir ein reges Interesse verzeichnen und viele neue Kontakte zu niedergelassenen und in Krankenhäusern tätigen Kinderärzten knüpfen. Gerade die Kinderärzte sind oftmals diejenigen, die für die meisten Familien Ansprechpartner sind. Insgesamt konnten wir feststellen: Das DiGeorge-Syndrom/22q11-Deletion

kommt langsam aus seinem Schattendasein heraus und der Verein erfährt ein immer breiteres Echo.

Nach dieser positiven Erfahrung werden wir auf der diesjährigen Jahrestagung in Bonn mit einem Stand präsent sein. Hauptthemen werden dort sein: Gastroenterologie und Ernährung, Vergiftungen und Unfälle, Neuroonkologie, Lern- und Perzeptionsstörungen, Sportmedizin und eine Podiumsdiskussion zur Präimplantationsdiagnostik.

Vertreten wurde KiDS-22q11 e.v. durch Stephan Schmid, Vera Lange und Fred-Rainer Schulz.

Jahrestagung der Immunologen (25.- 28. 09. 2002 in Marburg)

Im September 2002 wurden wir zur Jahrestagung der Immunologen nach Marburg eingeladen. Dieser Termin war für uns sehr wichtig, da viel Publikum aus der Forschung vertreten war. Unseren Stand konnten wir an einer sehr günstigen Stelle in unmittelbarer Nähe der Fachausstellung platzieren. Dies führte zu interessanten Gesprächen mit Ausstellern während den Vorträ-

gen, sowie zu wichtigen Unterredungen während den Pausen mit verschiedenen Teilnehmern über das DiGeorge-Syndrom und über unseren Verein. Als sehr positiv zu bewerten ist der hohe Bekanntheitsgrad von KiDS-22q11 e.v. unter den Teilnehmern.

Vertreten wurde KiDS-22q11 e.v. durch Inara Sawalski, sowie Susanne und Günter Rzehak.

Jahrestagung der Humangenetiker. (29. 09 - 02. 10. 2002 Leipzig)

Hier konnten wir der "Fachwelt" die Aktivitäten unseres Vereins vorstellen. Wir haben an diesem Wochenende einige sehr gute Gespräche geführt und

Kontakte geschlossen, auch über die Landesgrenzen hinweg.

Vertreten wurde KiDS-22q11 e.v. durch Sylvia und Ralf Paul-Petermann und Fred-Rainer Schulz.

Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für pädiatrische Kardiologie. (05. - 08. 10. 2002 Bamberg)

Zu einem festen Bestandteil unserer Öffentlichkeitsarbeit sind unsere Messepräsentationen geworden.

So wurde KiDS-22q11 e.v. wie bereits im Vorjahr wieder zur Fachtagung der Kinderkardiologen, diesmal in Bamberg, eingeladen. In den 3 Tagen konnten wir verstärkt auf die Problematik der 22q11-Deletion hinweisen und angeregte Gespräche führen.

Viele bekannte Gesichter begrüßten dort unsere Teilnahme, aber auch einige „neue Gesichter“ holten sich Informationen an unserem Stand. Erfreulich waren auch die vielen Besuche des Pflegepersonals, die mit unseren Kindern auf Station arbeiten. Speziell in diesem Bereich wurde ersichtlich, welches Defizit an Informationen dem Pflegepersonal fehlt. Auch hier konnten sehr viele Fragen beantwortet werden.

Rückblickend auf die Veranstaltung war dies für KiDS-22q11 e.v. wieder ein gewaltiger Schritt nach vorne. Die konstruktive Zusammenarbeit zwischen Medizinern und Selbsthilfegruppe konnte nochmals weiter ausgebaut werden.

Zur nächsten Fachtagung in Weimar wurden wir wieder herzlich eingeladen.

Vertreten wurde KiDS-22q11 e.v. durch Roswitha Geckeler und Stephan Schmid.



Messestand Bamberg: H. Schmid, Fr. Geckeler

Medizin 2003

(31.01. - 02. 02. 2003 Stuttgart)

In Stuttgart hatten wir die Gelegenheit unseren Verein einem sehr breiten Publikum vorzustellen. Krankenhausärzten, niedergelassenen Ärzten, Pflegepersonal, Therapeuten ... Auch der Kontakt zu anderen Selbsthilfegruppen

und Vereinen war sehr interessant und auch wichtig für uns.

Vertreten wurde KiDS-22q11 e.v. durch Sylvia Paul-Petermann, Thomas Wink und Karen Hauser (Eltern betroffener Kinder).

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.



Boglerhaus in Schwarzenborn

Mit dem Boglerhaus hatten wir eine bestens für uns geeignete Jugend- und Freizeitstätte zur Verfügung. Der Himmel bot sich bereits von Freitag an von seiner sonnigen Seite, so dass viele das weiträumige Gelände bereits am

Freitag für kleine und große Ausflüge nutzen konnten.

Wir konnten alle bereits am Freitagabend beisammensitzen und uns kennenlernen. Schnell kamen angeregte Gespräche in kleiner Runde zustande.

Am Vormittag fand die 2. Mitgliederversammlung von KiDS-22q11 e.V. statt. Einen Bericht hierüber können sie als Mitglied kostenfrei bei der Geschäftsstelle anfordern.

Durch die bestens organisierte Kinderbetreuung konnten die Eltern an den informativen Vorträgen teilnehmen. Unsere vier Betreuerinnen hatten mit den Kindern im Alter zwischen 2 und 12 Jahren zwar alle Hände voll zu tun, doch sie gestalteten ein interessantes Programm für alle mit Puppentheater, Knetspielen und vielem mehr, so dass die Zeit nie lang wurde.

Zu den sehr interessanten Vorträgen von Frau Iven zum Thema Sprachentwicklungsstörungen und Herrn Prof. Lesch zum Komplex der Psychosen kön-

nen sie ausführliche Berichte in der nächsten Ausgabe lesen. Bei beiden Vorträgen hatte sich eine sehr ausführliche Diskussion angeschlossen in deren Verlauf viele Aspekte und auch Detailfragen erörtert werden konnten.

Im Rahmen dieses Wochenendes hatten unsere Familien auch Gelegenheit an einer Studie der Universität Essen teilzunehmen. Die Studie beschäftigt sich mit der Erkennung von Syndromen durch charakteristische Gesichtsmarkmalen. Aufgrund der hohen Bereitschaft konnten bereits viele Informationen gesammelt werden. Dieses Projekt werden wir auch in Zukunft unterstützen und bitten um ihre aktive Teilnahme.

Wie bereits am frühen Nachmittag wurden die verschiedenen Freizeitangebote des Boglerhauses ausgiebig beansprucht.

Das Hallenbad war einer der Hauptanziehungspunkte. Bis zum frühen Abend wurde geplätscht und getobt und alle hatten viel Spaß.



Aber auch die Kegelbahnen waren von Kindern wie Erwachsenen rege besucht, was für alle eine willkommene Abwechslung war.

Der Abend wurde fast ausschließlich von Gesprächen und Informationsaustausch geprägt. Hierbei wird immer wieder klar, dass wir alle mit den gleichen Problemen konfrontiert werden. Und gerade die unterschiedlichen Facetten machen den Erfahrungsaustausch so interessant aber vor allem auch so wichtig. Nicht zuletzt dadurch können Familien immer wieder von den vielfältigen Erfahrungen anderer profitieren.

Am Sonntag schlossen sich Vorträge zum Thema Funktionsbeeinträchtigungen und deren Behandlungsmöglichkeiten im Bereich des Gaumensegels an. Herr Prof. Ptok und Herr Prof. Eckardt zeigten anhand zweier sehr anschaulicher Vorträge die Problematiken sowie mögliche Behandlungsansätze auf. Auch hierzu finden sie ausführliche Berichte im nächsten Heft. Die angeregten Diskussionen zeigten auch hier das große Interesse an diesem Thema und die Problematiken der einzelnen Familien auf.

Gegen 15:00 Uhr konnten wir ein äußerst gut verlaufenes Wochenende beschließen und freuen uns auf das Themenwochenende 2004 im Knüllgebirge.

Freizeitveranstaltung „Wendlerhof“! (Oktober 2002)

Eine Veranstaltung ganz anderer Art bot KiDS-22q11 e.v. erstmalig in Bayern an. Ein Freizeitwochenende organisiert von Roswitha Geckeler.



Die Einladung zu diesem Wochenende verschickte ich zuerst mit gemischten Gefühlen. Würden sich wirklich Familien melden, die Interesse haben? Bleiben wir auf den Kosten sitzen? Aber die Bedenken waren nicht berechtigt. Als dann nach und nach die Anmeldungen eintrafen, und ich sogar einigen Familien absagen musste, wusste ich, dass es eigentlich nur gut werden konnte. Der Wendlerhof war ausgebucht.

Am Anreisetag regnete und stürmte es. Hoffentlich würde das Wetter besser werden. Bereits nach dem Abendessen waren sich schon alle vertraut. Die Stimmung war trotz des schlechten Wetters gut, und es kamen erste intensive Gespräche auf. Die Kinder hatten im ersten Stock einen großen Raum zum Spielen. Somit waren alle zufrieden und eine lange Nacht begann.

Als uns am nächsten Tag die Sonne anlachte, waren alle sehr froh darüber. Nach dem Frühstück wanderten alle geschlossen zum nahegelegenen Simsee.

Ein Abstecher an einem großen Kinderspielfeld war natürlich auch mit drin. Das Mittagessen war lecker, und anschließend war „Toben auf dem Bauernhof“, „Füttern und Streicheln der Tiere“ angesagt. Alle, besonders die Kinder, hatten großen Spaß.



Der Abend verging in einer gemütlichen und entspannten Atmosphäre.

Am Sonntag zeigte sich der Himmel von seiner schönsten Seite und die Sonne strahlte.

Wir unternahmen noch mal einen ausgedehnten Spaziergang in der schönen voralpenländischen Gegend. Danach hieß es schon Abschied nehmen von al-

len Tieren, denn nach dem Mittagessen war leider schon die Abreise angesagt.

Fazit: Ein gelungenes Wochenende, an dem jeder für sich „Etwas“ mitgenommen hatte, ob Freundschaften oder Informatives. Daraus zeigte sich wie wichtig es ist, sich untereinander auszutauschen und sich gegenseitig zu stärken für weitere bevorstehende „harte Zeiten“.

Familie Kiermeier trug mit ihrer sehr guten Küche ebenso zum guten Gelingen bei.



Die nächste Weekend-Veranstaltung steht schon fest. Eine Einladung dazu wird folgen.

Herzlichst
Ihre Rosi Geckeler
Regionalleitung Gruppe 9

Ein Adventssamstag in Sankt Augustin

Am dritten Adventswochenende 2002 fand das zweite Treffen der Regionalgruppe 5 im Kinderherzzentrum der Asklepios Klinik in Sankt Augustin statt. Der Winter zeigte sich an diesem Samstag mit Schnee und Eis, dennoch kamen viele Familien und interessierte Fachleute.

Zusammen mit Herrn Dr. Wiebe aus der Kinderkardiologie und Herrn Schniering vom Sozialen Dienst der Klinik war ein interessantes Programm mit Referenten aus verschiedenen Fachbereichen organisiert worden. Moderiert wurde der Nachmittag von Herrn Priv.-Doz. Dr. Gravinghoff, Leiter der Abteilung Kinderkardiologie, der einen Überblick über die mit dem DiGeorge-Syndrom/22q11-Deletion as-

soziierten Herzfehler und deren Behandlung gab.

Danach zog Herr Dr. Kiwitt, Oberarzt in der Neuropädiatrie in Sankt Augustin, mit seinem Vortrag „Velopharyngeale Funktionsstörungen bei 22q11 Kindern“ (siehe med. Bericht Seite 12) die Zuhörer in seinen Bann. Nach der Kaffeepause, in der das Kinderherzzentrum alle mit Weihnachtsgebäck und heißen Getränken versorgte, sprach Herr Dr. Trost vom Institut für Humangenetik und Anthropologie des Universitätsklinikums Düsseldorf über die genetischen Aspekte bei Mikrodeletionen 22q11.2. (siehe med. Bericht Seite 21). Zuletzt stellte Herr Schniering vom Sozialen Dienst ein Informationsblatt

über die sozialen Hilfen für die betroffenen Familien vor. Die im Verlauf der Veranstaltung gestellten Fragen und sich aus den Vorträgen ergebenden regen Diskussionen zwischen den Teilnehmern zeigten sehr deutlich den Informationsbedarf und die Probleme, mit denen die Familien konfrontiert sind. Für alle Teilnehmer, - Referenten, betroffene Eltern und interessierte Dritte -, bot der Nachmittag viele neue Gedanken, die als Denkanstoß dienen können. Nach fast fünf Stunden ging ein sehr informati-

ver Nachmittag, der - so denke ich - allen Beteiligten etwas gebracht hat, zu Ende. Zuletzt möchte ich mich nochmals herzlich bei den Gastgebern für die tatkräftige Unterstützung bei der Planung und Realisierung des Treffens bedanken. Ein großes Dankeschön auch an alle Referenten, insbesondere für - die trotz hoher Arbeitsbelastung - schriftliche Fassung Ihrer Vorträge.

Vera Lange
Regionalleitung Gruppe 5

Informationsveranstaltung in Bremen

Am 29. März 2003 fand in Bremen das 1. Treffen der Regionalgruppe 2 (Nordwest-Niedersachsen, Hamburg, Bremen) statt. Ca. 50 Erwachsene und 30 Kinder haben an dem lockeren Beisammensein an einem Samstag Nachmittag teilgenommen.

Es freut uns, dass neben den Mitgliedsfamilien viele Betroffene den Weg zu uns gefunden haben, die bislang von einer Selbsthilfegruppe, die sich um Familien mit Kindern und Jugendlichen mit der Mikrodeletion 22q11 kümmert, nichts wussten. Anzunehmen ist daher eine hohe „Dunkelziffer“, zumal ja auch die genetische Erforschung des Chromosoms Nr. 22 noch relativ jung ist.

Die Zusammenarbeit mit Ärzten und Kliniken war hier besonders erfreulich. Sie waren bereit, Informationen über

die Veranstaltung in Bremen weiterzugeben.

So kam es, dass das 1. Regionaltreffen eine so positive Resonanz gefunden hat.



v. l. n. r.:

Herr Dr. Spranger (Leiter des Neurolog. Rehabilitationszentrums Bremen),

Frau Dr. Spranger (Humangenetikerin),

Uta Elb (KiDS-22q11 e.v.),

Herr Prof. Dr. Meinecke (Humangenetiker)

Nach einem Kurzvortrag meinerseits über unseren Verein folgte ein Fachvortrag von Frau Dr. Spranger aus Bremen. Sie ist Humangenetikerin und brachte zur Verstärkung Herrn Prof. Dr. Meinecke aus Hamburg mit. Die Zusammenarbeit zwischen KiDS-22q11 e.v. und Frau Dr. Spranger war sehr effektiv und fruchtbar auch im Hinblick auf die Zukunft.

Frau Dr. Spranger hat einen Vortrag über das Mikrodeletionssyndrom 22q11 aus genetischer Sicht gehalten. Die Ausführungen waren sehr informativ und werden im nächsten Heft noch zusammengefasst dargestellt.

Aus den sich anschließenden Fragen wurde ganz klar der Wunsch nach noch mehr Informationen deutlich. Die Gespräche wurden in lockerer Atmosphäre bei Kaffee und Kuchen intensiviert und fortgesetzt. Bekanntschaften wurden geschlossen. Der Erfahrungsaustausch ist neben medizinischen Informationen ein ganz bedeutendes Element für die Betroffenen. Viele haben während der Veranstaltung in Bremen gemerkt, dass sie mit ihren Problemen nicht allein sind. Diesen Weg wollen wir weitergehen.

Uta Elb
Regionalleitung Gruppe 2

Velopharyngeale Funktionsstörungen bei 22q11 Kindern

Dr. Urban Kiwit, Oberarzt Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuropädiatrie, Asklepios Klinik St. Augustin

Das 22q11-Syndrom hat Besonderheiten an den unterschiedlichsten Organ-systemen. Dieser Artikel geht auf die Besonderheiten in Bereich des Gaumens ein. Tabelle 1 zeigt die Häufigkeit von Erkrankungen am Gaumen bei „DiGeorge“ Patienten

Bei den meisten Besonderheiten handelt es sich um Spaltbildungen von der vollständigen Lippen-Kiefer-Gaumenspalte über die Gaumenspalte und als Minimalvariante die Uvula bifida (geteiltes Zäpfchen). Bei der submukösen Spalte sind die Muskelplatten des weichen Gaumens in der Mittellinie nicht zusammengewachsen. Dieser Defekt ist von Schleimhaut bedeckt und somit nur durch gezielte Untersuchungen zu diagnostizieren. Bei der velopharyngealen Inkompetenz handelt es sich um eine funktionelle Störung des Gaumensegels.

Offene Gaumenspalte	11%
Lippen/Lippen Kiefer Gaumen Spalte	2%
Uvula bifida	5%
submuköse Gaumenspalte	16%
Velopharyngeale Inkompetenz	27%

Tabelle 1

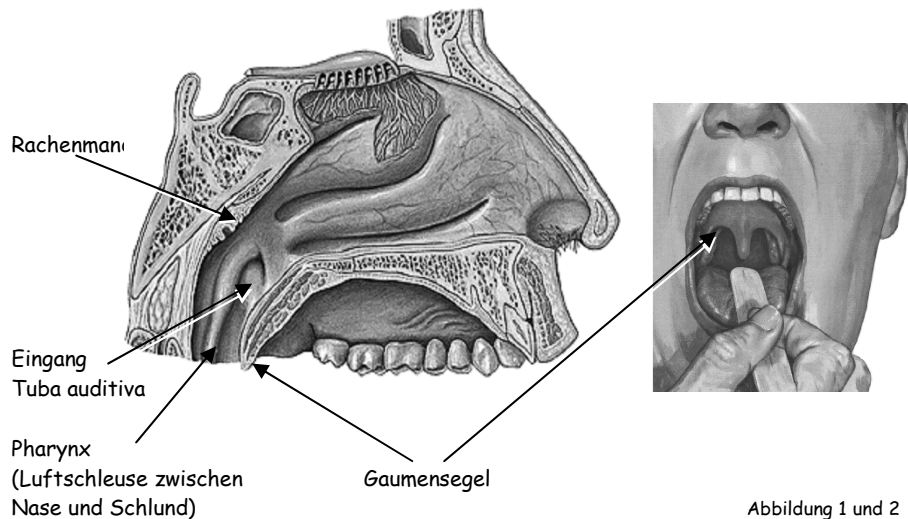


Abbildung 1 und 2

Anatomische Grundlagen

Der Gaumen besteht aus dem harten (knöchernen) Gaumen und dem weichen Gaumen mit seinen Gaumenbögen (Muskelplatten). Der weiche Gaumen mit seinen vorderen und hinteren Gaumenbögen bildet das Gaumensegel, auch Velum genannt. Hinter dem Gaumen befindet sich der Pharynx (Schlund). Durch diese Struktur strömt die Luft von der Nase in Richtung Luftröhre und der Lunge. Die Hinterwand des Pharynx wird zu einem Teil aus der Rachenmandel (Polypen) gebildet. Zwischen dem vorderen und hinteren Gaumenbogen mündet die Tuba auditiva.

Funktion des Gaumensegels

Das Gaumensegel ist eine Art Ventilmechanismus, der die Öffnung des Rachen regelt. Hierfür einige Beispiele:

Beim Schlucken wird durch das Gaumensegel der Rachen zur Nase hin geschlossen, damit die Nahrung nicht in die Nase gelangt. Bei der Aussprache der Laute M, N, und NG ist das Gaumensegel so eingestellt, dass Luft durch die Nase entweichen kann und somit die für diese Buchstaben typische nasale Resonanz entsteht. (Diese Resonanz ist z.B. gestört, wenn man erkältet ist und „die Nase zu ist“). Bei allen anderen Lauten wird durch den Verschluss des Pharynx durch das Gaumensegels der Durchtritt von Luft in die Nase verhindert. Häufig ist diese Funktion bei DiGeorge Patienten entweder durch eine Spalte oder eine velopharyngeale Insuffizienz gestört und es entsteht die typische nasale Aussprache.

Die Mittelohrbelüftungsstörung

Für die Wahrnehmung von Tönen ist das äußere Ohr, das Mittelohr mit seinen Gehörknöchelchen Hammer, Amboss und Steigbügel und das Innenohr notwendig. Die über den äußeren Gehörgang einfallenden Schallwellen treffen auf das Trommelfell und versetzen dieses in Schwingung. Die Schwingungen des Trommelfells werden über die Gehörknöchelchen verstärkt und auf das Innenohr übertragen. Dort werden die mechanischen Bewegungen in Nervenreizungen umge-

wandelt die letztendlich im Gehirn zu einer Hörwahrnehmung führen. Damit das Trommelfell schwingen kann, muss vor und hinter dem Trommelfell Luft sein. Die Luft im Mittelohr (Paukenhöhle) wird über einen Gang, die Tuba auditiva zugeleitet. Dieser Gang mündet im Bereich des Gaumensegels. (siehe Abb.1). Die Öffnung dieses Ganges in den Rachen ist besonders dann gewährleistet, wenn sich das Gaumensegel nach oben hinten bewegt (beim Gähnen knackt es deswegen manchmal in den Ohren).

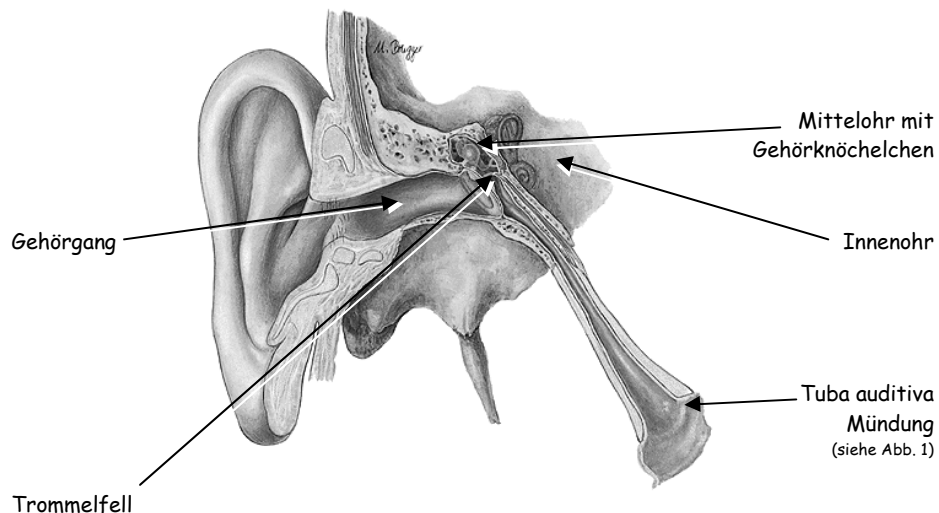


Abbildung 3

Bei einer Erkältung kann die Verbindung von Rachen über die Tuba auditiva zum Mittelohr durch eine Schleimhautschwellung gestört sein. Dann entsteht ein Unterdruck in der Paukenhöhle und

das Trommelfell wird nach innen gezogen. So entstehen dann Ohrenscherzen. Durch die fehlende Belüftung entsteht ein Erguss im Mittelohr. Jetzt wird die Beweglichkeit des Trommel-

elles weiter eingeschränkt. Die Schallwellen treffen nicht mehr auf ein belüftetes sondern auf ein mit flüssigkeitsgefülltes Mittelohr. Das Trommelfell kann nicht mehr schwingen und die Schallwellen prallen zu einem großen Teil ab. Häufig entstehen dann Mittelohrentzündungen und chronische Mittelohrergüsse. Hörstörungen sind die Folge. Für die Sprachentwicklung ist ein ungestörtes Gehör mit die wichtigste Voraussetzung. Bei „DiGeorge“ Kindern ist das Erlernen der Sprache häufig schon durch Schwierigkeiten bei der Lautbildung erschwert. Hörstörungen und Lautbildungsstörungen addieren sich und erschweren den Sprachwerb.

Die Mittelohrbelüftungsstörung wird mit abschwellenden Nasentropfen behandelt, bei bakteriellen Infektionen werden Antibiotika gegeben. Besteht ein chronischer Erguss ist häufig eine Paracentese notwendig. Hierbei handelt es sich um einen Einschnitt ins

Trommelfell, sodass die Flüssigkeit hinter dem Trommelfell nach außen ablaufen kann. Teilweise werden dabei zusätzlich Paukenröhrchen eingelegt.

Häufig wird die Rachenmandel operativ unter der Annahme verkleinert (Adenotomie), dass eine vergrößerte Rachenmandel die Mündung der Tuba auditiva verlegt. Dieses Vorgehen sollte bei Patienten mit einer Störung im Bereich des Velums vermieden werden, da die Rachenmandel als hinteres Wiederlager für das Velum dient. Durch eine solche Operation besteht die Gefahr, dass die funktionelle Störung des Gaumensegels zunimmt. Die expressive Sprachstörung wird somit deutlicher.

Vor einer Adenotomie sollten die Argumente für und gegen einen solchen Eingriff sorgfältig abgewogen werden. Dabei ist auf die Besonderheiten des Gaumensegels bei DiGeorge Patienten hinzuweisen.

www.KiDS-22q11.de

Der Verein ist "drin"

Seit Dezember 2000 ist KiDS-22q11_{e.v.} im Internet. Unter der Adresse **www.KiDS-22q11.de** präsentiert sich der Verein nach innen und nach außen. Das Internet bietet viele Vorteile.

Das Internet ist auch keine Einbahnstraße.

Informationen und Meinungen sollen aus dem gesamten Verein kommen. Wer sich aktiv beteiligen will, kann dies im Forum tun.

Eine Internetpräsenz lebt von den Menschen, die sie gestalten.

Machen Sie mit!

Bettnässen - Problem für Eltern und Kind ¹⁾

Das nächtliche Bettnässen kommt bei Kindern weitaus häufiger vor, als man denkt. Nur redet eben keiner gerne darüber. Für viele Eltern ist es immer noch ein Tabuthema, und die meisten Kinder schämen sich einfach, von ihrem Problem zu erzählen.

Tatsache ist aber, dass fast zehn Prozent der Siebenjährigen, rund fünf Prozent der Zehnjährigen und sogar noch ein Prozent der Zwanzigjährigen regelmäßig nachts ihre Blase nicht unter Kontrolle haben. Tagsüber haben die betroffenen Kinder dagegen keine Probleme mit dem Wasserlassen, sie müssen auch nicht häufiger als andere zur Toilette.



Wann ist ein Kind 'trocken'?

Viele Eltern glauben, ihr Kind müsse schon mit drei Jahren trocken sein. Sie setzen sich und ihr Kind damit aber einem unnötigen Erwartungsdruck aus.

Kinderärzte gehen davon aus, dass Kinder erst mit fünf oder sechs Jahren lernen, ihre Blase auch nachts wirklich gut zu kontrollieren. Sie empfehlen daher, bis zum sechsten Lebensjahr noch nichts zu unternehmen.

Erst wenn ein Kind auch nach dem fünften Lebensjahr noch an mindestens zwei Nächten im Monat im Schlaf einnässt, sprechen die Ärzte von einer Enuresis nocturna, das ist der medizinische Fachausdruck für das Bettnässen. Sie unterscheiden weiter zwischen der primären nächtlichen Enuresis und der sekundären nächtlichen Enuresis.

Primäre und sekundäre Enuresis

Die primäre Enuresis ist dadurch gekennzeichnet, dass das Kind seit der Geburt noch nie über längere Zeit trocken war. Gab es aber schon trockene Phasen von mindestens sechs Monaten Dauer, und das Kind nässt danach erneut ein, so spricht man von sekundärer Enuresis. Mit 75 bis 80 Prozent ist die primäre Enuresis die wesentlich häufigere Form des kindlichen Einnässens, deshalb soll hier nur kurz auf das sekundäre nächtliche Einnässen eingegangen werden.

Die Gründe für die sekundäre Enuresis glaubt man bereits ausreichend zu kennen. Hier spielen wohl psychische Ursachen eine Hauptrolle, denn das Wiederauftreten des Bettnässens nach einer langen, mehrmonatigen Trockenphase scheint eng mit plötzlichen und unerwarteten Veränderungen im Leben des Kindes verknüpft zu sein. Beson-

ders oft wird das Phänomen dann beobachtet, wenn ein neues Geschwister in die Familie eintritt, und das ältere Kind dadurch - ob begründet oder nicht - den Eindruck bekommt, nicht mehr die ungeteilte Zuneigung der Eltern zu finden. Aber auch der Verlust eines Familienmitglieds, die Trennung der Eltern oder ein bevorstehender beziehungsweise schon vollzogener Wechsel der Schule oder des Wohnorts können das Kind so verunsichern, dass es wieder mit dem nächtlichen Einnässen beginnt.

Wenn die Eltern erkennen, worauf das Einnässen zurückzuführen ist, und wenn sie dem Kind die entsprechende Unterstützung und Aufmerksamkeit zukommen lassen, wird sich das Problem sehr wahrscheinlich bald wieder von selbst lösen. In schwierigeren Fällen sollte allerdings an die Möglichkeit gedacht werden, einen erfahrenen Kinderpsychologen hinzuzuziehen.

Mögliche Ursachen der primären Enuresis

Die Forschung hat zwar in den vergangenen Jahren einige Fortschritte gemacht, was aber die konkreten Ursachen für das primäre Bettnässen sind, weiß man auch heute noch nicht genau. Vermutlich spielen mehrere Faktoren eine Rolle, wobei hier den psychischen Ursachen - im Gegensatz zur sekundären Enuresis - eine eher untergeordnete Bedeutung zukommt. Allgemein anerkannt ist inzwischen, dass es sich bei der primären Enuresis wohl um eine Verzögerung in der Entwicklung des

Kindes handelt. Das bedeutet, die Kontrollmechanismen, die die Blasenfunktion steuern, bilden sich bei den betroffenen Kindern langsamer aus. Wie lange das dauert, kann von Kind zu Kind unterschiedlich sein. Für diese Auffassung spricht, dass sich mit zunehmendem Alter die Zahl der Betroffenen kontinuierlich verringert. Allerdings gibt es Fälle, bei denen das Problem über die Teenagerphase bis ins Erwachsenenalter fortbesteht. So dauert das Bettnässen bei immerhin einem Prozent der Betroffenen über das 18 Lebensjahr hinaus an.

Anerkannt ist ebenso, dass die Vererbung von Bedeutung ist. Ein Beleg dafür ist, dass das Bettnässen in manchen Familien gehäuft auftritt. Wenn Betroffene in ihrer direkten Verwandtschaft herumfragen, stellt sich häufig heraus, dass auch Eltern, Geschwister, Onkel und Tanten in ihrer Kindheit und Jugend Probleme mit dem nächtlichen Einnässen hatten. Wenn nun ein oder gar beide Elternteile in der Kindheit selbst überdurchschnittlich lange gebraucht haben, um trocken zu werden, dann ist die Wahrscheinlichkeit sehr hoch, dass dieses Phänomen auch bei ihrem Kind in Erscheinung tritt.

Neuere Forschungsergebnisse deuten darauf hin, dass bei vielen der betroffenen Kinder und Jugendlichen die eigentliche Ursache für das Bettnässen ist, dass bei ihnen ein bestimmtes Hormon in zu geringen Mengen vorhanden ist. Dieses Antidiuretische Hor-

mon, abgekürzt ADH oder einfach Vasopressin genannt, wird von der Hypophyse produziert. Mehr Vasopressin bewirkt, dass nachts weniger Harn gebildet wird. Das Hormon hat unter anderem die Aufgabe, den Wasserhaushalt im Körper zu kontrollieren, indem es die Nieren beeinflusst, wie viel Wasser ausgeschieden oder zurückgehalten wird.

Wissenschaftler haben festgestellt, dass die Hypophyse auch Einfluss auf den Tag-Nacht-Rhythmus unserer Harnausscheidung ausübt. Sie fanden heraus, dass die Drüse im Schlaf mehr Vasopressin abgibt als am Tag. Dadurch wird nachts weniger Harn gebildet, und die Blase wird nicht zu voll. Das hat zur Folge, dass man nachts wenig oder gar nicht zur Toilette muss. Weitere Untersuchungen zeigten dann, dass bei vielen der bettnässenden Kinder dieser Tag-Nacht-Rhythmus der Hormonproduktion nicht - oder noch nicht - vollständig ausgeprägt ist, das heißt, im Schlaf produzieren diese Kinder nicht mehr Vasopressin als am Tag. Weiß man das, ist es natürlich nicht mehr verwunderlich, dass das Kind nachts Schwierigkeiten bekommt: Die Blase ist überfüllt.

Viel Geduld ist wichtig

Nichts wäre schlimmer, als wenn die Eltern damit anfangen würden, sich selbst und danach auch dem Kind Vorwürfe zu machen. Im Umgang mit bettnässenden Kindern müssen Tadel und

Strafe unbedingt vermieden werden. Eine zwangsweise Einschränkung des Flüssigkeitskonsums schon ab dem Nachmittag oder Schlafentzug durch ständiges Wecken sind weitverbreitete Maßnahmen, die jedoch selten den gewünschten Erfolg bringen und von vielen Kindern als Bestrafung angesehen werden. Kein Kind nässt sein Bett absichtlich ein! Die Betroffenen sind im Gegenteil hochmotiviert, das Problem schnell und dauerhaft loszuwerden. Gleichzeitig sind sie aber auch hochsensibel was das Verhalten der Eltern angeht. Schon das geringste Anzeichen von Enttäuschung bei den Eltern angesichts des nassen Bettes können sie als Strafe empfinden.

Wenn Sie selbst oder ein naher Verwandter in der Kindheit Probleme mit dem Bettnässen hatten, sprechen Sie mit Ihrem Kind offen darüber. Das kann durchaus einen positiven Effekt haben: Allein dieses Wissen kann dem Kind Mut machen, denn es erkennt dadurch, dass es nicht allein mit seinem Problem ist und, dass die Schwierigkeiten lösbar sind, auch wenn dies vielleicht noch einige Zeit in Anspruch nehmen wird. Für jede trockene Nacht sollten Sie das Kind außerdem loben. Es gewinnt so an Selbstvertrauen, und die Chancen für eine baldige Lösung des Problems steigen.

Selbstverständlich wird sich eine Besserung nicht von heute auf morgen einstellen. Der wichtigste Faktor dabei ist Geduld, die sowohl die Eltern als auch das Kind aufbringen müssen. Das

ist leichter gesagt als getan. Irgendwann erreichen viele Eltern einen Punkt, an dem sie den Eindruck haben, dass ihnen die ganze Sache über den Kopf zu wachsen droht. Was dann? Lassen Sie sich von einem Kinderarzt beraten. Wenn Sie bemerken, dass trotz allen Zuspruchs Ihr Kind mehr und mehr unter dem Bettnässen leidet und auch bei Ihnen der Drang nach einer schnellen Beendigung dieser unerfreulichen Situation stärker wird, dann ist es an der Zeit, fachmännischen Rat zu suchen.

Lassen Sie sich in einem solchen Fall am besten von einem erfahrenen Kinderarzt helfen. Er kann Sie beraten, wie weiter vorzugehen ist und Ihnen darlegen, welche Behandlung er für geeignet erachtet.

Behandlung der primären Enuresis

Ziel einer Behandlung ist die vollständige und dauerhafte Beseitigung des Bettnässens.

Einige Ärzte, vor allem Kinderpsychologen, empfehlen anfangs eine Verhaltenstherapie. Durch intensives Blasen-Training sollen die kleinen Patienten lernen, selbst die Kontrolle über ihre Blase zu übernehmen. Darüber hinaus werden die Kinder aufgefordert einen so genannten Miktionskalender zu führen, in den sie sowohl die nassen wie auch die trockenen Nächte regelmäßig eintragen. Das Kind soll so das Gefühl bekommen, selbst für sein Trockenbleiben verantwortlich zu sein. Dazu können auch die Eltern durch positive

Anreize beitragen, indem sie zum Beispiel Belohnungen für eine trockene Nacht in Aussicht stellen. Manchmal führen allein schon diese Maßnahmen zum Erfolg.

Bei schwierigeren Fällen kommt als Alternative der Einsatz der apparativen Konditionierungsbehandlung in Betracht. Dahinter verbirgt sich ein ganzes Bündel von Einzelmaßnahmen, die im Wesentlichen alle darauf abzielen, das Kind aufzuwecken. Das Bett wird mit einer Klingelmatte ausgestattet oder das Kind muss in der Nacht eine Klingelhose tragen. Beide Alarmgeräte funktionieren dergestalt, dass sie durch einen lauten Ton melden, wenn die ersten Urintropfen abgegeben werden. Das Kind soll auf diese Weise im Moment des Einnässens oder unmittelbar danach geweckt werden. Es soll so lernen, im Schlaf selbst auf die Signale zu achten, die ihm seine Blase meldet, und dann von alleine aufzuwachen. Die Alarmtherapie muss erfahrungsgemäß über mindestens acht bis zehn Wochen durchgeführt werden. Grundsätzlich ist dann die Aussicht recht gut, dass das Kind trocken wird. Es soll aber nicht verschwiegen werden, dass viele Eltern mit der Durchführung dieser Methode Schwierigkeiten haben. Die Rate der vorzeitigen Behandlungsabbrüche ist hoch.

Bei der medikamentösen Therapie ist inzwischen die Behandlung mit dem Wirkstoff Desmopressin verbreitet. Diese synthetisch hergestellte Substanz ist dem geschilderten körpereigenen

Hormon Vasopressin nachempfunden. Ähnlich wie das Hormon selbst, kann auch Desmopressin die Harnbildung in der Nacht verringern. Der bei vielen bettnässenden Kindern vorhandene Hormonmangel wird so ausgeglichen und normalisiert. Die Wirkung hält etwa acht Stunden an, so dass es kurz vor dem Schlafengehen eingenommen werden sollte. Auf die Harnproduktion am Tag hat es keine negativen Auswirkungen, weil seine Wirkungsdauer begrenzt ist. Das Ergebnis tritt sehr schnell ein, was Desmopressin insbesondere dann empfehlenswert macht, wenn eine rasche Besserung angestrebt wird. Übernachtungen in fremden Betten werden so unproblematisch. Das Kind kann leichter soziale Kontakte zu Gleichaltrigen knüpfen. Außerdem wird sein Selbstbewusstsein gestärkt, wenn es erkennt, dass es tatsächlich eine Möglichkeit gibt, trocken zu werden.

Nebenwirkungen der Therapie sind nicht zu erwarten. Arzneimittel gehören natürlich nicht in Kinderhände und die Eltern sollten die Einnahme überwachen. Sie sollten außerdem darauf achten, dass das Kind nach der Einnahme keine großen Flüssigkeitsmengen mehr zu sich nimmt; vor allem müssen koffeinhaltige Getränke vermieden werden, weil sie die Harnproduktion anregen.

Die Behandlung kann über mehrere Wochen und Monate durchgeführt werden. Hin und wieder sollte man sie unterbrechen, um zu sehen, ob das Kind auch ohne Medikament trocken bleibt. Ist dies noch nicht der Fall, kann sie fortgesetzt werden.

Für Eltern und Kind bedeutet diese Therapie eine gute Chance, gelassener mit dem Problem Bettnässen umzugehen.

1) Quelle Deutsches Grünes Kreuz / www.dgk.de

Für weitere Informationen zum Thema Bettnässen steht Ihnen das Beratungstelefon bereit:

Deutsches Grünes Kreuz,
Tel: 06421/293 293
www.dgk.de



Genetische Analysen bei Mikrodeletionen 22q11.2

Die modernen Möglichkeiten der genetischen Diagnostik erlauben eine zunehmend genaue Analyse des menschlichen Genoms. Es gibt aber noch keine Untersuchungsmethode mit der alle möglichen genetischen Veränderungen in einer einzigen Untersuchung entdeckt werden können. Je nach Fragestellung sind spezielle Techniken nötig. So können auch die Mikrodeletionen 22q11.2 nur durch gezielte Analysen sicher erfasst werden. Jede Methode hat für sich eine begrenzte Aussagekraft, zusammen aber ergeben sie ein vollständiges Bild. Es sollen kurz die einzelnen Untersuchungsschritte bei einer Chromosomenanalyse, wie sie heute üblicherweise durchgeführt wird, erläutert werden.

Konventionelle Chromosomenanalyse

Chromosomen sind in allen Zellen des Menschen vorhanden. Sie tragen die Erbinformationen. Jedes Chromosom haben wir zweimal, wobei eins vom Vater und eins von der Mutter stammt. Aus lebenden Zellen der zu untersuchenden Person werden die Chromosomen präpariert. Dazu wird in der Regel eine Blutprobe verwendet, die sehr leicht gewonnen werden kann. Die präparierten Chromosomen werden mikroskopisch untersucht und fotografiert. Zunächst zählt man die Chromosomen. Danach wird ein „Karyogramm“ erstellt, indem die Chromosomen paarweise sortiert und nach ih-

rer Größe geordnet sind, das ist der Karyotyp (Abbildung 4). Im Karyogramm kann danach beurteilt werden, ob es Veränderungen an den Chromosomen gibt. Sind Stücke zwischen Chromosomen ausgetauscht, spricht man von einer Translokation, bei Verdoppelungen von Duplikationen. Fehlen Stücke an einem Chromosom liegt eine Deletion vor. In der konventionellen Chromosomenanalyse können nur relativ große Veränderungen an den Chromosomen erkannt werden, die Mikrodeletion 22q11.2 ist hierfür zu klein. Die meisten Menschen mit einer Mikrodeletion 22q11.2 haben einen normalen Karyotyp in der konventionellen Chromosomenanalyse. Um die Mikrodeletion erkennen zu können, muss eine spezielle Technik, die „Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)“, angewendet werden. Da im Rahmen einer normalen Chromosomenanalyse keine FISH durchgeführt wird, muss hierzu der Untersucher unbedingt informiert werden.

Mikrodeletionsanalyse

Mikrodeletionen können mit Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH) erkannt werden. Bei dieser Untersuchung wird gezielt der Bereich der Chromosomen mit Fluoreszenz-Farbstoffen angefärbt, der möglicherweise deletiert ist. Zur Analyse der Mikrodeletion 22q11.2 wird dieser Chromosomen-

bereich gefärbt. Liegt eine Mikrodeletion vor, färbt sich nur an einem Chromosom 22 der Bereich q11.2 an, am zweiten Chromosom fehlt die Färbung (Abbildung 5). FISH ist eine sehr spezifische Analyse, die nur Aussagen über die ausgewählte Chromosomenregion erlaubt. Veränderungen anderer Regionen können hier nicht beurteilt werden. Deswegen ist es auch bei gezieltem Verdacht auf eine Mikrodeletion sinnvoll, die FISH immer zusammen mit einer konventionellen Chromosomenanalyse durchzuführen.

Syndrome mit Mikrodeletion 22q11.2

Die Mikrodeletion 22q11.2 ist die häufigste Mikrodeletion beim Menschen. Man schätzt, dass sie bei etwa einem von 4000 Neugeborenen auftritt. Bei drei Syndromen findet man Mikrodeletionen 22q11.2 in bis zu 90 % der Fälle:

- DiGeorge Syndrom (DGS),
- Velo Cardio Faciales Syndrom (VCFS),
- Takao Syndrom.

Diese Syndrome unterscheiden sich in ihrer klinischen Ausprägung. Genetisch kann man sie nicht unterscheiden. Menschen mit diesen Syndromen haben gleichartige Mikrodeletionen 22q11.2 und eine Vorhersage ihrer klinischen Bedürfnisse ist aufgrund des genetischen Befundes nicht möglich. Die Ausprägung der Mikrodeletion kann bei einzelnen Personen so mild sein, dass erst nach der Geburt eines Kindes mit DGS, VCFS oder Takao Syndrom bei

einem Elternteil und dem Kind die Mikrodeletion festgestellt wird.

Wiederholungsrisiko

Eltern deren Kind eine nachgewiesene Mikrodeletion 22q11.2 hat, können sich vor einer erneuten Schwangerschaft genetisch beraten lassen. Im Rahmen der Beratung kann ganz gezielt auf individuelle Risiken eingegangen werden. Etwa 10 % der Mikrodeletionen 22q11.2 sind familiär. Um eine konkrete Aussage über das Risiko für eine neue Schwangerschaft treffen zu können, sollten bei den Eltern ebenfalls Mikrodeletionsanalysen durchgeführt werden. Ist einer der Eltern Träger einer Mikrodeletion beträgt das Wiederholungsrisiko 50 %. Bei Eltern mit unauffälligem Befund ist das Risiko wahrscheinlich nicht erhöht (1:4000), allerdings sind bis heute nicht alle Risikofaktoren, die zur Entstehung einer Mikrodeletion beitragen könnten bekannt und in Einzelfällen kann deshalb das Risiko höher sein.

Pränatale Mikrodeletionsdiagnostik

Die Möglichkeiten und Grenzen der pränatalen Diagnostik können wiederum individuell bei einem Beratungsgespräch in einer genetischen Sprechstunde besprochen werden. Eine Mikrodeletionsanalyse durch FISH kann auch im Rahmen einer pränatalen Diagnostik durchgeführt werden. Sie kann bei Eltern mit nachgewiesener Mikrodeletion und Eltern mit einem betroffenen Kind mit hoher Diagnose-

sicherheit erfolgen. Die pränatale Diagnose einer Mikrodeletion 22q11.2 erlaubt in keinem Fall eine genaue Aussage über die Entwicklung des Kindes und die Ausprägung der Mikrodeletion kann sehr variabel sein. Es können aber frühzeitig gezielt weitere diagnostische sowie therapeutische Maßnahmen durchgeführt werden. Es ist unbedingt erforderlich dem Chromosomen-Labor mitzuteilen, dass eine Mikrodeletion 22q11.2 vorliegen könnte, damit die FISH durchgeführt werden kann. Eine konventionelle Chromosomenanalyse reicht hierzu nicht aus.

Genetische Beratung

Wie schon angesprochen können alle genetischen Fragestellungen im Zusammenhang mit den Mikrodeletionen im Rahmen einer genetischen Beratung detailliert besprochen werden. Das bessere Verständnis der genetischen Fakten soll eine Entscheidungshilfe sein. Insbesondere bezüglich des Wiederholungsrisikos und der pränatalen Diagnostik können hier der jeweiligen Familie ihre speziellen Risiken und Möglichkeiten sowie die Grenzen der genetischen Diagnosemöglichkeiten erläutert werden. Eine Liste der genetischen Beratungsstellen in Deutschland findet man z.B. unter:

<http://gfhev.de>

Abbildungen

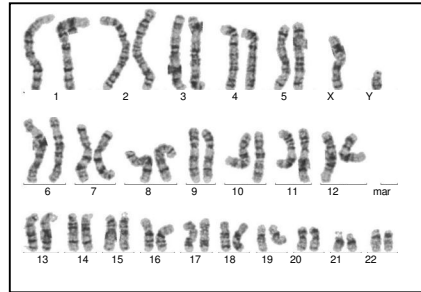


Abbildung 4: Beispiel für einen normalen männlichen Karyotyp. Die Chromosomen sind paarweise angeordnet, so dass ihre Struktur begutachtet werden kann.

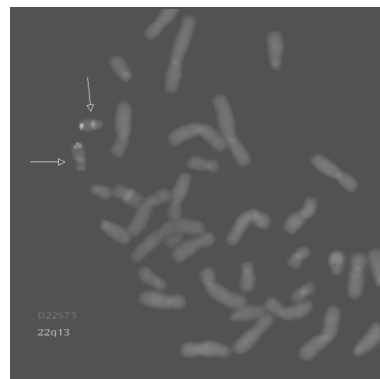


Abbildung 5: FISH-Analyse bei einem Menschen mit einer Mikrodeletion 22q11.2. Die beiden Chromosomen 22 sind mit Pfeilen im Bereich 22q11.2 markiert. Nur am Oberen der beiden Chromosomen ist eine Färbung (hellgrau) vorhanden.

Dr. Detlef Trost
 Institut für Humangenetik und Anthropologie
 Universitätsklinikum Düsseldorf
 Universitätsstr. 1, 40225 Düsseldorf
 Tel.: 0211-8112350,
 Email: detlef.trost@uni-duesseldorf.de

Sozialrecht - Aus Sicht einer betroffenen Familie -

Schwerbehindertenausweis:

Behinderung im Sinne des Gesetzes ist die Auswirkung einer nicht nur vorübergehenden Funktionsbeeinträchtigung, die auf einem regelwidrigen körperlichen, geistigen oder seelischen Zustand beruht. Regelwidrig ist der Zustand, der von dem für das Lebensalter typischen abweicht. Als nicht nur vorübergehend gilt ein Zeitraum von mehr als sechs Monaten. Bei mehreren sich gegenseitig beeinflussenden Funktionsbeeinträchtigungen ist deren Gesamtauswirkung maßgeblich (§3SchwbG). Behinderte, deren Grad der Behinderung (GdB) wenigstens 50 beträgt, sind schwerbehindert.

Den Antrag auf einen Schwerbehindertenausweis haben wir bei unserem zuständigen Versorgungsamt gestellt. Alle vorliegenden ärztlichen Unterlagen sollte man sofort beifügen, um die Bearbeitungszeit, die mehrere Monate betragen kann, abzukürzen. Ratsam ist es außerdem, möglichst aussagekräftige Informationen über das Mikrodeletionssyndrom 22q11 beizulegen. Denn man bedenke, dass vielfach Sachbearbeiter/-innen und auch der Ärztliche Dienst des Versorgungsamtes das Syndrombild nicht kennen und deshalb die Gesamtauswirkungen schlecht einschätzen können.

Hilfreich bei der Beantragung ist es, die sog. Sozialberatungsstellen in den Kliniken, in denen das Kind behandelt

wird, in Anspruch zu nehmen. Genau dies haben wir getan. So konnten wir gut vorbereitet in die Antragstellung bei dem zuständigen Versorgungsamt gehen.

Wenn man schließlich den Eindruck hat, dass das Kind im GdB zu niedrig eingestuft wurde oder die dem Kind zustehenden gesundheitlichen Merkmale nicht anerkannt wurden, kann man innerhalb von vier Wochen nach Erhalt des Feststellungsbescheides Widerspruch beim zuständigen Versorgungsamt einlegen. Als uns der Feststellungsbescheid zugestellt wurde, konnten wir nicht mit der Einstufung nicht einverstanden sein, da „nur“ der korrigierte Herzfehler Fallot'sche Tetralogie berücksichtigt wurde. Die Mikrodeletion 22q11 ist nicht zur Einstufung herangezogen worden. Also haben wir Widerspruch eingelegt.

Hier ist z. B. anzuführen, warum der GdB für zu niedrig gehalten wird, welche Merkmale fehlen, etc. Als Abschluss des Widerspruchsschreibens sollte man beantragen, den Bescheid aufzuheben sowie einen GdB von ...% mit den Merkzeichen ... festzustellen. Wenn möglich sprechen Sie auch mit Ihrem behandelnden Arzt oder der Klinik über ergänzungsbedürftige Begründungen und neue Gutachten. Der geänderte Feststellungsbescheid entspricht nun unseren Vorstellungen, so dass wir den Weg der Klage vor dem

Sozialgericht nicht gehen mussten. Diese sozialgerichtlichen Verfahren sind für den klagenden Bürger gerichtskostenfrei.

Verschlechterungen oder Verbesserungen der gesundheitlichen Verhältnisse sind immer dem Versorgungsamt bekannt zu geben.

Pflegeversicherung:

Ziel der Pflegeversicherung ist die Entlastung der Familie eines Pflegebedürftigen. Die Leistungen müssen bei der Krankenkasse (Pflegekasse) beantragt werden. Die Leistungen aus der Pflegeversicherung können ab dem 1. Geburtstag des Kindes bezogen werden. Sie können das Pflegegeld schon ab dem 6. Lebensmonat beantragen, da die Bearbeitung ca. ein halbes Jahr dauert. Wenn Ihr Kind schon älter als ein Jahr ist, zählt für die Zahlung immer das Datum der Antragstellung. Es ist wichtig, dass alle nötigen Informationen auf dem Antrag festgehalten werden. Auch empfiehlt sich hier wieder die Pflegekasse mit Informationsmaterial über die Mikrodeletion 22q11 zu versorgen. Manchmal ist es hilfreich, das Kind in einem Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) vorzustellen, denn die Erfahrung zeigt, dass die Pflegekassen Berichte und Verordnungen, die von einem SPZ ausgestellt wurden, nicht mehr anzweifeln.

Der medizinische Dienst prüft dann im häuslichen Umfeld, ob die Voraussetzungen der Pflegebedürftigkeit vorliegen und welche Stufe der Pflegebe-

dürftigkeit gegeben ist. Bei Kindern ist der zusätzliche Hilfebedarf gegenüber einem gesunden, gleichaltrigen Kind maßgeblich, der sich als Folge einer angeborenen Erkrankung oder Behinderung oder Operation ergibt, z. B. hoher Zeitaufwand für Nahrungszubereitung und -aufnahme, Aufsicht, Kontrolle rund um die Uhr.

Bei herzkranken Kindern z. B. ist zu berücksichtigen, welchen zusätzlichen Hilfebedarf sie haben, z. B. durch Zahnpflege, Medikamentengabe, Krankenbeobachtung, Überwachungsgerät, Sauerstoffgabe, Nahrungsaufnahme mittels Magensonde oder besonders häufiges Füttern.

Weiterhin zeigt die Erfahrung, dass man möglichst gut vorbereitet in das Gespräch mit dem/der Gutachter/-in des Medizinischen Dienstes gehen sollte.

Während des Gesprächs werden Sie danach gefragt, welche Pflegemaßnahmen Sie, wie oft und mit welcher Dauer ausführen. Als hilfreich hat sich bei uns erwiesen, dass wir dem/der Gutachter/-in eine Liste ausgehändigt haben, auf dem alles festgehalten ist, was wir für unser Kind tun (z. B. Ernährung, Körperpflege, Atmung, Mobilität, Arztbesuche, Therapien, Medikamente, etc.). Wichtig ist auch hier wieder, den Gutachter/die Gutachterin mit Informationen über die Mikrodeletion 22q11 zu versorgen. Denn in dem kurzen Moment des Besuchs kann sich meiner Meinung nach der Medizinische Dienst kein Gesamtbild über den Pflegebedarf des betroffenen Kindes machen.

Wir haben die Erfahrung gemacht, dass die Begutachtung des Medizinischen Dienstes stark abhängig ist von der Person, die das Gutachten erstellt. Deshalb sollten Sie verlangen, dass ein/-e Gutachter/-in zu Ihnen kommt, der/die Kenntnisse in Kinderpflege hat. Wir haben gute Erfahrung mit dem Medizinischen Dienst gemacht. Auf jeden Fall sei gesagt, dass intensive Vorbereitung und viel Information äußerst hilfreich ist bei einem Gespräch mit dem Medizinischen Dienst.

Wenn der Bescheid nicht Ihren Vorstellungen entspricht, können Sie auch hier innerhalb der Frist Widerspruch einlegen.

Zusammenfassung:

Zögern Sie nicht, die Pflegeversicherung in Anspruch zu nehmen. Die geltenden Gesetze und Bestimmungen zur Pflege von hilfsbedürftigen Personen sind auch für Ihr Kind gemacht.

Es soll Eltern geben, die auf einen Schwerbehindertenausweis und die Pflegeversicherung verzichten, weil sie eine „Bloßstellung“ des behinderten Kindes befürchten. Wir haben es nie so gesehen. Für uns sind der Schwerbehindertenausweis und die Inanspruchnahme der Pflegeversicherung lediglich Formalitäten, die zur Dokumentation der Beeinträchtigungen notwendig sind und den betroffenen Familien steuerliche und finanzielle Entlastung ermöglichen, ohne die sie ansonsten im täglichen Leben benachteiligt wären. Der Schwerbehindertenausweis und die Inanspruchnahme der Pflegeversicherung bedeuten für uns einen Nachteilsausgleich und ein notwendiges Instrument zur Wahrung der sozialen Gerechtigkeit in der Gesellschaft.

Zu diesem Thema können Sie weiterführende Informationen und Musterschreiben bei der Geschäftsstelle oder im Internet anfordern.

Aktuelles

Vorstand

Der Vorstand hatte am 21.03.2003 seine siebte Sitzung abgehalten.

Die wesentlichen Themen waren Regionalarbeit, Messe- und Öffentlichkeitsarbeit sowie Beirat.

Wir werden sie zu gegebener Zeit über die wichtigsten Neuigkeiten aus dem Vorstand informieren.

Regionalgruppen

Die neue Regionaleinteilung hat sich bereits gut etabliert. So konnten wir auch wieder weitere Kontakte zu Kliniken und auch niedergelassenen Ärzten herstellen

Regionalgruppe 1:

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

Regionalgruppe 2:

Frau Elb konnte am 29. März ihre erste gelungene Veranstaltung durchführen. Über 40 Teilnehmern waren an Vorträgen und Informationsaustausch interessiert.

Die Intensivierung der Kontakte zu Kliniken und Ärzten ist geplant.

Regionalgruppe 3:

Frau Kerstin Lange knüpfte erste erfolgreiche Kontakte zu den Kliniken in der Region und plant auch bereits eine Veranstaltung in Bad Oeynhausen. Weitere Aktivitäten sind in Vorbereitung.

Regionalgruppe 4:

Auch bei Herrn Schulz haben sich weitere interessierte Familien gemeldet. Eine Verstärkung der Klinikkontakte ist geplant.

Regionalgruppe 5:

Künftig steht uns für Fragen/Probleme aus dem Bereich Immunologie (Impfungen, Infektanfälligkeit, Immunstatus-erhebung etc.) und Rheumatologie Herr Priv.-Doz. Dr. Tim Niehues von der Universitätskinderklinik Düsseldorf zur Verfügung. Für den Spätsommer ist dort eine Informationsveranstaltung mit Vorstellung der Ambulanz angedacht.

Regionalgruppe 6:

Frau Rzehak konnte bereits zu Beginn wichtige Kontakte zu ambulanten Zentren aufbauen.

Regionalgruppe 7:

Aufgrund der guten Kontakte zur Universitätsklinik Frankfurt ist dort eine Veranstaltung in den nächsten Monaten geplant.

Regionalgruppe 8:

Erste Gespräche mit Kliniken in der Region zeigen positive Resonanz. Weitere Kontakte und erste Termine werden folgen.

Regionalgruppe 9:

Frau Geckeler plant eine Informationsveranstaltung in Großhadern. Im Herbst wird es wieder eine Wochenendfreizeit geplant.

Regionalgruppe 10:

Die Universitätskliniken Tübingen bieten seit Oktober 2002 mit den Abteilungen Kinderkardiologie, Sozialpädiatrie, Neuropädiatrie, Humangenetik und Kieferchirurgie/-Orthopädie sowie Immunologie eine ganzheitliche fachübergreifende Betreuung speziell für 22q11 Patienten an.

Regionalgruppe AT:

Im Kinderzentrum Linz wird bereits am 14. Juni 2003 eine erste Veranstaltung von KiDS-22q11 e.v. stattfinden. Frau Hohenberger bereitet ein interessantes Programm mit Informationen und Zeit zu Gesprächen vor.

Regionalleitung Österreich: Karin Hohenberger

Mein Name ist Karin Hohenberger, bin 26 Jahre, zur Zeit Hausfrau und Mutter von Linda.

Linda kam im Dez. 2000 in der Frauenklinik Linz (O.Ö.) zur Welt und wurde am darauffolgenden Tag in die Kinderklinik Linz verlegt.



In Lindas Entwicklung tat sich bis zum 10. Monat nichts, wir fingen daraufhin mit der Bobath-Therapie an und bekamen einen Monat später eine Frühförderin ins Haus. Nach wenigen Wochen bemerkte man die kleinsten Fortschritte in Lindas Motorik und endlich konnte ich mich über mein Kind so richtig freuen!!

Im Januar 2002 wurde ein Bluttest gemacht und man stellte eine leichte Neutropenie fest. Daraufhin musste ich mit Linda 12 mal in 4 Wochen zur Blutabnahme, die unser Kinderarzt machte.

Mittlerweile hat sich dieses Problem von alleine behoben und sie hat derzeit keine körperlichen Probleme. Außer das Linda isst wie ein Spatz!

Mit 16 Monaten lief sie frei, die Therapeutinnen und Ärzte sind mit Linda sehr zufrieden. Der Entwicklungsrückstand beträgt ca. 3 Monate! Lindas Sprachschatz ist sehr groß, trotzdem sind wir in Logopädischer Kontrolle um ja nichts zu übersehen.

Linda ist ein fröhliches, ausgeglichenes und verschmustes Kind und wird von der gesamten Familie verwöhnt!

Ich werde die Österreichische Leitung von KiDS-22q11 e.v. übernehmen, weil ich den Eltern Hoffnung und Kraft geben will und sie bei großen und kleinen Problemen (soweit es in meiner Macht steht) zu unterstützen!

Alleine sind wir Eltern hilflos und verzweifelt, doch zusammen können wir für unsere Kinder stark sein.

Bei der Visite des nächsten Tages berichtete uns der Arzt von Lindas Herzfehler (VSD, ASD und einen Rechtsaortenbogen) und dem Verdacht des DiGeorge Syndroms. Sie musste 10 Tage auf der Neugeborenen Station bleiben, da sie einen Kalziummangel und eine Infektion hatte.

Festgestellt wurden die typischen Gesichtsmarkmal, der Herzfehler ein verkümmertes Thymus und eine Muskelhypertonie. Wir ließen einen Gentest machen, der uns 4 Wochen später das Syndrom bestätigte! Linda wurde im März 2001 im Kinderherzzentrum Linz operiert, bei der Operation wurden der VSD, die Aortenbogenrekonstruktion und ein ASD operiert, den zweiten ASD lies man offen, der müsste sich im Laufe der Zeit selbst verschließen. Sie erholte sich rasch, bekam aber am 8. Tag nach der OP, eine bakterielle Infektion mit 39°C Fieber. Nach 3 Wochen konnten wir dann endlich nach Hause!

Im Sommer hatte sie Tageweise hohes Fieber mit über 40°C und wie mussten wieder einige Tage ins Krankenhaus.

Beisitzer / Messeplanung: Karsten Schmidt

34 Jahre, verheiratet und Vater von Katharina (1994) und Benedikt (1999).

Beruflich bin ich im genossenschaftlichen Finanzverbund als Bezirksleiter der dazugehörigen Bau-sparkasse tätig. Wir wohnen in Olberode, einem kleinen Dorf der nordhessischen Gemeinde Oberaula.



Unser Sohn Benedikt ist im September 1999 geboren. Bei der U1, der Erstuntersuchung nach der Geburt, äußerte der Gynäkologe aufgrund eines Herzgeräusches den Verdacht auf einen Herzfehler. Nach sofortiger Verlegung in die Herzkinderklinik der Universität Gießen wurde dieser Verdacht bestätigt.

Die Diagnose „Fallot'sche Tetralogie sowie DiGeorge-Syndrom“ war zunächst ein Schock. Von der Deletion 22q11 hatten wir bis dahin noch nie etwas gehört.

Nach einigen Anlaufschwierigkeiten stabilisierte sich Benedikts Zustand und wir konnten ihn nach 9 Tagen Klinikaufenthalt mit nach Hause nehmen. Für die Ärzte und somit auch für uns stand anfangs immer der Herzfehler im Vordergrund.

Im Juli 2000, im Alter von 10 Monaten wurde Benedikts Herzfehler in Gießen

korrigiert. Alles hat prima geklappt und seit dem beschäftigt uns dieses Thema nur noch am Rande. Wir hoffen, dass es so bleibt.

Zwischenzeitlich ist die Deletion 22q11 in den Vordergrund gerückt. In der motorischen Entwicklung ist Benedikt leicht verzögert, unser zentrales Problem ist aber die schlechte Sprachentwicklung. Da sein Gaumensegel nur eingeschränkt beweglich ist, wurde uns bei weiterhin verhaltenen Erfolgen der logopädischen Behandlung eine „Velopharyngoplastik“ empfohlen. Wir sind gespannt wie es weitergeht.

Benedikt ist ein fröhliches und liebes Kind. Seit Februar 2003 besucht er als Integrationskind den Kindergarten unserer Heimatgemeinde.

Durch meine Mitarbeit möchte ich die Arbeit der Vorstandsmitglieder und der Vereinsgemeinschaft unterstützen. Ich freue mich auf weitere gemeinsame Veranstaltungen, wie z. B. zuletzt das Wochenende im Boglerhaus in Schwarzenborn.

Der persönliche Austausch mit neuen Freunden und die Vielzahl der fachlichen Informationen regen an zu neuen Taten.

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

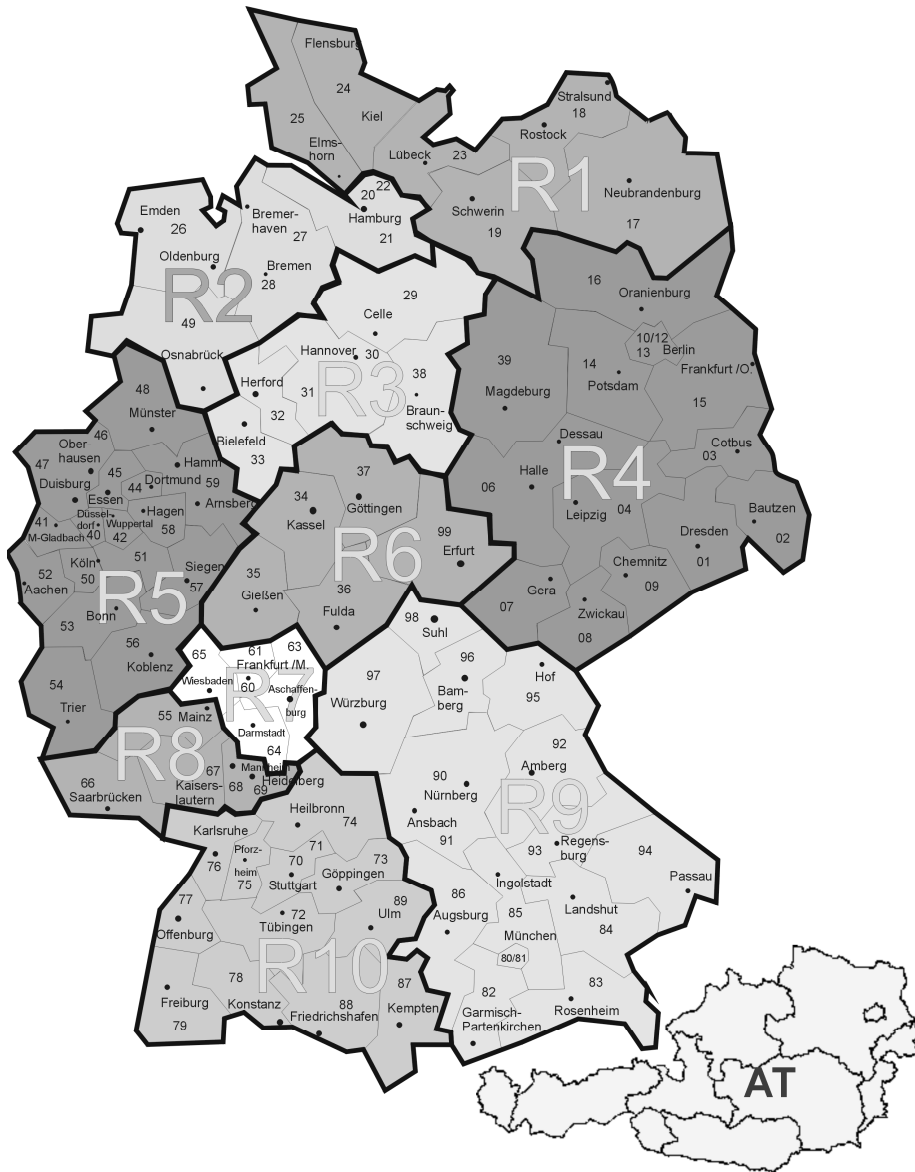
Prof. Dr. Martin Ptok
Abteilung für Phoniatrie und
Pädaudiologie
Medizinische Hochschule
Hannover

Prof. Harald Bode
Sozialpädiatrisches Zentrum
Universitätskliniken
Ulm

Dr. Andreas Schaudt
Facharzt für Kinderheilkunde und So-
zialpädiatrie
SANITAS Kliniken Scheidegg

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

Regionalgruppen



Regionalgruppen

<p>Regionalgruppe 1: PLZ: (17... - 19...); (23... - 25...)</p> <p>Melanie Eickelmann Kronsforder Hauptstraße 35 23560 Lübeck Tel: (0 45 08) 498 e-mail: Melanie.Eickelmann@KiDS-22q11.de</p>	<p>Regionalgruppe 7: PLZ (60... - 65...)</p> <p>Inara Sawalski Auwanneweg 101 63457 Hanau Tel: (0 64 03) 75 431 e-mail: Inara.Sawalski @KiDS-22q11.de</p>
<p>Regionalgruppe 2: PLZ: (20... - 22...); (26... - 28...); 49...</p> <p>Uta Elb Mittelstr. 50 26954 Nordenham Tel. / Fax: (0 47 31) 31 222 e-mail: Uta.El@KiDS-22q11.de</p>	<p>Regionalgruppe 8: PLZ 55...; (66... - 69...)</p> <p>Stephan Schmid Blumenweg 2 87448 Waltenhofen Tel: (0 83 79) 13 50 Fax: 13 53 e-mail: Stephan.Schmid@KiDS-22q11.de</p>
<p>Regionalgruppe 3: PLZ (29... - 33...); 38...</p> <p>Fr. Kerstin Lange Lüneburger Str. 33 31275 Lehrte Tel: (0 51 75) 93 24 28 e-mail: Kerstin.Lange@KiDS-22q11.de</p>	<p>Regionalgruppe 9: PLZ (80... - 86...); (90... - 98...)</p> <p>Roswitha Geckeler Kirchweg 15 84092 Bayerbach Tel: (0 87 74) 91 03 26 Fax: 91 03 24 e-mail: Roswitha.Geckeler@KiDS-22q11.de</p>
<p>Regionalgruppe 4: PLZ (01... - 16...); 39...</p> <p>Fred-Rainer Schulz Schönefelder Strasse 173 12355 Berlin Tel: (030) 66 46 42 50 e-mail: Fred-Rainer.Schulz@KiDS-22q11.de</p>	<p>Regionalgruppe 10: PLZ (70... - 79...); (87... - 89...)</p> <p>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</p>
<p>Regionalgruppe 5: PLZ (40... - 48...); (50... - 54...); (56... - 59...)</p> <p>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</p>	
<p>Regionalgruppe 6: PLZ (34... - 37...); 99...</p> <p>Susanne Rzehak Goethestrasse 19 35428 Langgöns Tel: (0 64 03) 75 431 e-mail: Susanne.Rzehak@KiDS-22q11.de</p>	<p>Regionalgruppe AT: Österreich</p> <p>Karin Hohenberger Heustrasse 50/4 A-4320 Perg Tel: (0043 (0)72 62) 53 416 e-mail: Karin.Hohenberger@KiDS-22q11.at</p>

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	Druck: Druckerei Klanikow
Redaktion: Vera Lange, Stephan Schmid	www.dsk-druck.de
Layout: Ulrich Geckeler	Heft 06 Mai. 2003
	Auflage: 1000 Exemplare

wer macht was:

Vorstand Hr. Stephan Schmid
Schatzmeister / Kassenwart H. Fred-Rainer Schulz
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: 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
Tel./Fax:		Ort
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