

KiDS-22q11 e.V.

Info

Heft 04 (05)



www.KiDS-22q11.de

In dieser Ausgabe:

Regionalveranstaltungen:

Köln und Giessen

Expansion:

Regionalgruppe Österreich

med. Bericht:

“Über Sprechstörungen bei Mikrodeletion 22q11”

Elternberichte:

“Pfadfinder- Auf der Suche nach dem richtigen Weg”

“Eine neue Situation”

Bericht:

“Ganz praktisch- für KiDS-22q11 e.V. engagiert”

Erfahrungsbericht:

Kindergartensuche - Der Weg ist das Ziel

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!

...und es geht weiter. KiDS-22q11 e.V. konnte im vergangenen halben Jahr wieder einige wichtige Ziele umsetzen.

Eines der wesentlichsten Ziele war die Verkleinerung der bisherigen Regionalstruktur. So können wir nun bereits auf 10 regionale Ansprechpartner zurückgreifen, die sich den betroffenen Familien und deren Probleme und Fragen annehmen. Natürlich ist damit die Möglichkeit verbunden, weitere Veranstaltungen auch in diesen Regionen anzubieten.

Erfreulicherweise konnten wir unsere Aktivitäten auch auf Österreich ausdehnen. Mit Frau Karin Hohenberger haben wir eine motivierte Ansprechpartnerin für KiDS-22q11 e.V. gefunden.

Besonders freut uns die positive Resonanz aus der Medizin. So werden wir Ihnen bereits in den nächsten Monaten erste Forschungsprojekte und Studien präsentieren können, die sich mit verschiedenen Facetten des Krankheitsbildes unserer Kinder beschäftigen. Selbstverständlich soll dies nur der Anfang einer intensiven und fruchtbaren Zusammenarbeit mit der Medizin sein, denn es gibt noch sehr viele Problemfelder die beleuchtet werden müssen.

Aber wir sind, auch aufgrund der zahlreichen Messebesuche, zuversichtlich weiterhin intensiv mit interessierten Fachleuten zusammenarbeiten zu können.

Auch unsere Internetpräsenz blüht so richtig auf. Mit über 4300 Zugriffen seit Februar 2001 erfreuen sich unsere Seiten immer größerer Beliebtheit als schneller und aktueller Informationsgeber. Wir werden hier unser Angebot noch vergrößern um Ihnen den direkten Zugriff auf alle Angebote von KiDS-22q11 e.V. zu erleichtern.

Für die nächste Zeit haben wir uns vorgenommen für die verschiedenen Symptome und Probleme eigene Ansprechpartner zu gewinnen. Hierdurch soll die Information und allgemeine Beratung verbessert werden. Gleichzeitig werden wir damit in der Lage sein, mehr detaillierte Informationen aus Medizin und Wissenschaft zu erlangen und damit auch an Sie weiter zu geben.

In diesem Zusammenhang wird auch die Informationsplattform zum direk-



ten Erfahrungsaustausch eingeführt werden. Hierdurch soll Familien die Möglichkeit gegeben werden in bestimmten Situationen mit gleichbetroffenen Kontakt aufzunehmen. Der Herbst stand wieder unter dem Zeichen weiterer Veranstaltungen.

Aktuelle Informationen zu Vorträgen und Workshops finden Sie weiter hinten im Heft, aber auch im Internet.

Damit verbleibe ich für heute, mit den besten Wünschen für die nächste Zeit und grüße Sie herzlichst.

Stephan Schmid
1. Vorsitzender

Regionalveranstaltung in Köln

Am Samstag, den 9. 3. 2002, fand im Kinderkrankenhaus Köln-Riehl das 1. Treffen der Regionalgruppe Nordrhein-Westfalen, Saarland und Rheinland-Pfalz statt. Freundlicherweise stellte das Kinderkrankenhaus den Hörsaal und die Kantine für die Veranstaltung zur Verfügung. Für die Unterstützung möchte ich mich hier nochmals ganz herzlich bedanken.

Eine große Anzahl von Familien sowie auch einige Fachärzte und Pressevertreter - aufmerksam geworden durch Veröffentlichungen in der lokalen Presse und dem Deutschen Ärzteblatt - waren der Einladung gefolgt. Der Nachmittag begann mit einer Vortragsveranstaltung im Hörsaal. Zu Beginn referierte Herr Dr. Koch, Oberarzt der Kinderkardiologie des Kinderkrankenhauses, nach einer kurzen Darstellung des DiGeorge-Syndroms über das Thema „Bakterielle Endocarditis“.

Die bakterielle Endocarditis ist eine glücklicherweise seltene, aber dennoch höchst bedrohliche Erkrankung von Kindern mit angeborenen Herzfehlern.

Insbesondere bei Patienten mit einer Mikrodeletion 22q11.2 sollte im Zusammenhang mit einer möglichen Immunsuppression besonders auf eine Prophylaxe bzw. frühzeitige Erkennung einer bakteriellen Endocarditis geachtet werden.

Grundsätzlich sind zwei Situationen zu unterscheiden. Zum einen die vorsorgliche Behandlung mit einem Penicillin-Präparat vor operativen Eingriffen, welche mit einer Einführung von Bakterien in die Blutbahn einhergehen (alle Zahn-, Mund- und Kieferhöhlenoperationen, Bauchoperationen etc.).

Zum zweiten ist eine Früherkennung der tatsächlich aufgetretenen Endocarditis erforderlich. Diesbezüglich ist bemerkenswert, dass eine saubere Dia-

gnostik inklusive Abnahme mehrerer Blutkulturen, Entzündungsparameter im Blut, eingehende körperliche Untersuchung, Echokardiographie etc. vor einer eventuellen Therapie mit Antibiotika erforderlich ist.

Insgesamt handelt es sich um eine sehr seltene Erkrankung, welche jedoch bei inadäquater Therapie oder verzögerter Diagnostik mit einer hohen Mortalität und Letalität verbunden ist. Daher sollten alle Beteiligten, Ärzte und Angehörige von Kindern mit Herzfehlern, ein wachsames Auge auf diese Erkrankung haben.

Anschließend informierte Herr Priv.-Doz. Dr. Weiß, Ärztlicher Direktor des Kinderkrankenhauses und lange tätig auf dem Gebiet der Infektionsimmunologie im Dr. von Haunerschen Kinderspital in München, über die Immunproblematik vor dem Hintergrund eines in den USA aktuell im November 2001 erschienenen Fachartikels (Abbas F. Jawad et al.: *Immunologic features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome)*). Zusammenfassend wird darin festgestellt, dass die klinischen Manifestationen von Immunschwäche, wie wiederkehrende Infekte und Autoimmunerkrankungen, dieser Gruppe gemeinsam sind, aber nur geringe Relation zu spezifischen, immunologischen Labormerkmalen haben. Eine Kurzfassung dieses Vortrags erscheint im nächsten Heft.

Zuletzt berichtete Herr Schmid, Vorsitzender von KiDS-22q11 e.V., über

den Verein und die zukünftig geplanten Aktivitäten.

Die anschauliche und praxisbezogene Darstellung der Vorträge stieß auf breites Interesse bei den Anwesenden und bot reichlich Gesprächsstoff für den gemütlichen Teil des Regionaltreffens, der mit Kaffee und Plätzchen in der Kantine fortgesetzt wurde. Hier vergnügten sich bereits unsere Kinder, für die dort eine Kinderbetreuung organisiert war. So blieb noch genügend Zeit, um sich untereinander kennenzulernen und auszutauschen sowie mit den beiden Ärzten über Einzelprobleme zu sprechen. Nach einem erlebnisreichen Nachmittag ging die Veranstaltung gegen 18 Uhr zu Ende.

Bei allen Anwesenden - Referenten, freiwilligen Helfern und den teilnehmenden Familien - möchte ich mich für das gute Gelingen des Treffens bedanken. Aufgrund der großen Resonanz werden künftig 2-3 Veranstaltungen im Jahr stattfinden. Ich freue mich schon auf die nächste Veranstaltung am 14. 12.2002 im Kinderherzzentrum St. Augustin.

Vera Lange
Regionalleitung Köln

Regel Austausch und viele Informationen

Eine gute Resonanz bei den teilnehmenden Familien, aber auch bei den beteiligten Fachbereichen in der Kinderklinik Gießen konnte die am 24. August 2002 stattgefundene Informationsveranstaltung verbuchen. Über 30 interessierte Eltern aus ganz Hessen trafen sich im Hörsaal der Kinderklinik, die uns freundlicherweise die Räumlichkeiten zur Verfügung gestellt hatten.

Bereits im Vorfeld ergaben sich angeregte Gespräche unter den Teilnehmern, die sich teilweise auch von anderen Veranstaltungen her bereits kannten.

Unsere Gastgeber, die Kinderkardiologische Abteilung unter Prof. Schranz sowie das Sozialpädiatrische Zentrum (SPZ) mit Prof. Neubauer gestalteten die äußerst informativen Vorträge zu den Themen neurologische Entwicklung, Genetik und genetische Diagnostik sowie Möglichkeiten der interventionellen Kardiologie (Herzkatheter).



Herr Prof. Neubauer

Hierfür nochmals unser ausdrücklicher Dank.

Gleich zum Auftakt wurden die neuen Regionalleiter für Hessen Frau Susanne Rzehak und Frau Inara Sawalski vorgestellt. Sie übernehmen die Bereiche Hessen bzw. Großraum Frankfurt. Mit den beiden Damen konnten wir, wie auch mit den anderen neuen Regionalleitern, wieder einige engagierte Eltern motivieren sich aktiv für KiDS-22q11 e.V. einzusetzen. Besten Dank an alle.

Im direkten Anschluss verschaffte Frau Dr. Ulrike Holzbach zu Beginn Ihres Vortrages einen kurzen Überblick über die im Zusammenhang mit der 22q11-Deletion bekannten Diagnosen. In der weiteren Folge ging sie näher auf verschiedene Problematiken, wie sprachliche und didaktische Entwicklungsverzögerungen ein. Frau Dr. Holzbach zeigte die begleitenden Möglichkeiten und deren dringende Notwendigkeit, die unsere Kinder im SPZ erhalten können auf.

Herr Dr. Joachim Kreuder von der Kinderkardiologischen Abteilung stellte anhand sehr übersichtlicher Beispiele die Möglichkeiten der genetischen Diagnostik dar. Sehr interessiert nahmen die Zuhörer die Informationen zur weiteren Familienplanung auf. Dabei kam



Herr Dr. Joachim Kreuder

klar zum Ausdruck, dass, soweit bei den Eltern negative Befunde vorliegen, für weitere Kinder kein höheres Risiko einer 22q11 Deletion vorliegt.

Ausführliche Berichte zu den einzelnen Vorträgen finden Sie in der nächsten Ausgabe von KiDS-Info.

Die bestens organisierte Kinderbetreuung verschaffte den Eltern den nötigen Freiraum in Ruhe an den Vorträgen teilnehmen zu können.

Danach trafen sich Eltern und Ärzte in der kardiologischen Ambulanz. In ungezwungenen und offenen Gesprächen konnten konkrete Fragestellungen mit den Medizinerinnen diskutiert werden. Und wie bei allen Veranstaltungen von KiDS-22q11 e.V. stand natürlich der persönliche Austausch zwischen den Familien auch hier im Vordergrund. Angeregte Gespräche unter den Teilnehmern über vielfältige Themen des täglichen Lebens aber auch spezielle Erfahrungen wurden vermittelt.


Mit den gesammelten Informationen aber auch den vielen persönlichen Kontakten zu Gleichbetroffenen reisten die letzten Gäste gegen 19:00 Uhr ab.

Zum Thema Möglichkeiten der interventionellen Kardiologie zeigte Frau Dr. Michel-Behnke die vielfältigen Möglichkeiten der Technik die mittels Herzkatheter bestehen. So sind verschiedene Eingriffe, wie VSD-Verschluss oder das Beseitigen von Stenosen heute problemlos ohne operativen Eingriff möglich.



Frau Dr. Michel-Behnke

Info über KiDS-22q11 e.V.

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

KiDS-22q11 e.V. auch in Österreich

Wir freuen uns, dass es uns gelungen ist mit Frau Karin Hohenberger eine engagierte direkte Ansprechpartnerin für betroffene Familien in Österreich gefunden zu haben.

Sie wird ab sofort die Landesgruppe leiten. Mit vielen Ideen und vor allem Rat und Hilfe wollen wir betroffene Familien direkt vor Ort unterstützen.

Bereits zu Beginn des nächsten Jahres ist eine Auftaktveranstaltung in der Kinderklinik Linz geplant. Weitere Aktivitäten werden auch in anderen Landesteilen folgen.

Aufgrund auch der großen Resonanz aus den medizinischen Zentren in Österreich, die uns in den letzten Monaten erreicht hat, sind wir sicher, auch hier wieder ein interessantes Angebot geschaffen zu haben.

Unter www.KiDS-22q11.at werden wir Ihnen bereits in Kürze weitere Informationen anbieten können.

Die Adresse von Frau Hohenberger finden Sie weiter hinten im Heft. Wir freuen uns auf Ihr Feedback.

www.KiDS-22q11.de

Der Verein ist "drin"

Seit Dezember 2000 ist KiDS-22q11 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!

Über Sprechstörungen bei Mikrodeletion 22q11

Autoren:

Robert Sader: Abteilung für Kiefer- und Gesichtschirurgie/Klinik für Wiederherstellende Chirurgie, Kantonsspital Basel – Universitätskliniken/Schweiz

Birgit Jaensch: Poliklinik für Zahnerhaltung und Parodontologie, Ludwig-Maximilians-Universität München/Deutschland

Tim Bressmann: Graduate Department of Speech Language Pathology, University of Toronto/Kanada

Ulrike Sauer / John Hess: Deutsches Herzzentrum der Technischen Universität München/Deutschland

Korrespondenzadresse:

Priv.-Doz.Dr.med.Dr.med.dent. Robert Sader

Abteilung für Kiefer- und Gesichtschirurgie - Klinik für Wiederherstellende Chirurgie
Kantonsspital Basel – Universitätskliniken; Tel.: 0041-61 / 265 – 2636; Email: rsader@uhbs.ch

Ein Störungsbild - viele Störungsbilder?

Der Begriff der 22q11-assoziierten Störungsbildern wird zunächst vielen Eltern oder Sprachtherapeuten nichts sagen. Eine der wichtigsten Erkenntnis der letzten Jahre in Bezug auf klinische Fehlbildungen ist, dass das Velo-Cardio-Facial Syndrom (VCFS), auch als Shprintzen und Sedlackova-Syndrom bekannt, das DiGeorge Syndrom (DGS) und die sog. CHARGE-Assoziation durch denselben Gendefekt am Chromosom 22 hervorgerufen werden. Es handelt sich hierbei um eine Mikrodeletion auf einem Chromosomenstrang, was bedeutet, dass ein Bruchteil der normalen Erbinformation des Kindes auf dem Chromosomen 22 verloren gegangen ist. Früher konnte die klinische Diagnose dieser Syndrome nur bei Patienten mit typisch klinischen Erscheinungsformen gestellt werden. Dank der

Molekulargenetik können auch Patienten mit mildem Phänotypus (*Erscheinungsbild*) und atypischen Merkmalen diagnostiziert werden. Als Folge wird das klinische Spektrum des DGS und des VCFS, das früher nur Patienten mit kompletten und deswegen meist gravierenden Symptomen beinhaltete, deutlich breiter. Die Häufigkeit dieses Syndroms liegt daher sehr viel höher als früher angenommen und wird auf ungefähr eins zu viertausend der Lebendgeburten geschätzt. Diese kleine Veränderung des Erbgutes kann jedoch erhebliche Folgen für das Kind und seine Entwicklung haben. Das zentrale Merkmal der 22q11-verbundenen Syndrome ist eine Herzfehlbildung vom konotrunkalen Typ (Schuhmacher & Sauer 1999). Die phänotypische Ausprägung dieser Mikrodeletion wird vor

allem in der englischen Literatur gelegentlich durch das Akronym CATCH-22 beschrieben. Diese Abkürzung kann man sich zwar gut merken, hat aber auch einen abwertenden Beiklang und sollte nach Ansicht der Autoren nicht zur klinischen Klassifizierung verwendet werden. Hinter den Buchstaben verbergen sich die möglichen Symptome einer 22q11-Mikrodeletion:

- C **Cardiale Malformation**
(Herzfehlbildung)
- A **Anomale Facies**
(Gesichtsauffälligkeiten)
- T **Thymushypoplasie**
(Unterentwicklung der Thymusdrüse)
- C **Cleft Palate**
(Gaumenspalte)
- H **Hypokalzämie**
(erniedrigter Kalziumgehalt im Blut)

Interdisziplinäre Behandlung

Wegen der hohen Komplexität des Störungsbildes müssen Kinder mit velokardio-fazialelem oder DiGeorge-Syndrom in einem interdisziplinären Team behandelt werden. Keine Fachrichtung ist für sich alleine in der Lage, diesen Kindern eine umfassende und erfolgreiche Betreuung zu gewährleis-

ten. Der Ausprägungsgrad der klinischen Störungen ist äußerst unterschiedlich und das Spektrum der klinischen Auffälligkeiten kann bei jedem Patienten gänzlich unterschiedlich gelagert sein. Während einige Kinder bereits nach der Geburt an den Folgen einer schweren Herzerkrankung sterben können, werden andere Kinder erst im fortgeschritteneren Alter zum Beispiel durch eine Sprechproblematik auffällig. Neben den organischen Störungen können Kindern mit 22q11-Syndrom auch ein breites Spektrum psychischer und neuropsychologischer Entwicklungsstörungen zeigen. Hierzu können auch wesentlich Sprach- und Sprechentwicklungsstörungen gehören.

ten. Die Führungs- und Koordinationsfunktion wird hierbei durch die Kinderkardiologie übernommen., da die Herzfehlbildung klinisch meist nicht nur das führende, sondern auch die Gesundheit des Kindes am meisten beeinträchtigende Symptom ist.

Die sichtbare Fehlbildung im Mund-Kiefer-Gesichts-Bereich

Das Gesicht

Die charakteristischen Dysmorphiezeichen (*sichtbare Veränderungen am Körper, anders als die Norm*) lassen sich im Säuglingsalter schwer erkennen, später fällt ein langes schmales Gesicht mit

prominenter (*ausgeprägte, vorstehende*) Nase und breiter kantiger Nasenwurzel auf.



Bild 1: Patienten mit typischen Gesichtsdysmorphien (Veränderungen) [www.medscape.com]:

es ist eine Unterentwicklung im Bereich des Jochbeins erkennbar, der Oberkiefer erscheint in der vertikalen Dimension zu groß. Der Mund ist klein und wird im Säuglingsalter halboffen gehalten. Eine Retrogenie (Rücklage des Unterkiefers) kann vorhanden sein. Die Patienten zeigen einen Hypertelorismus, das heißt, der Augenabstand ist deutlich vergrößert und der Nasenrücken verbreitert. Die Form der Ohren, die Nasenwurzel und der kleine Mund sind auffällig.

Bei einer großen Zahl von Patienten liegt eine typische längliche Gesichtsförmigkeit mit vertikaler maxillärer Hyperplasie (Überentwicklung des Oberkiefers), diese ist häufig vergesellschaftet durch eine posteriore (nach hinten) Verlagerung des Kiefergelenkes. Diese Verlagerung entsteht durch die Abflachung der Schädelbasis. Es ist keine Unterentwicklung des Unterkiefers (Mikrogenie) festzustellen, der Unter-

kiefer ist in seiner Morphologie vollkommen normal ausgebildet. Aufgrund der skelettalen Mißverhältnisse kommt es zu einem frontoffenen Biss mit großer sagittaler Stufe (in Richtung von vorne nach hinten) (s. Bild 7). Eine muskuläre Hypotonie (allgemeine Schlaffheit der Muskulatur) im orofazialen Bereich (Mund-Gesichtsbereich) äußert sich durch eine myofunktionelle Störung mit offener Mundhaltung und teilweise vorverlagerter Zungenlage. Diese Mundhaltung gilt als typisch insbesondere für Patienten mit velo-kardio-fazialem Syndrom.

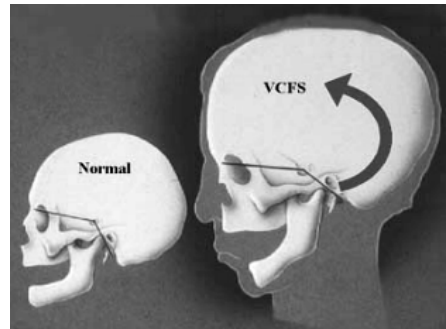


Bild 2: Patient mit flacher Schädelbasis und typischer Retrogenie (Rücklage des Unterkiefers) [www.vcfs.org]

Die Ohren

Die Ohren setzen tief an und sind nach posterior rotiert. Ferner sind folgende Merkmale auffällig; die Ohren beinhalten stark gefaltete Helicen, quadratische Helicen, hohle und vorstehende Ohren, preauriculäre Gruben, preauriculäre Anhängsel und enge Ohrkanäle.



Bild 3: Typische Ohren bei Patienten mit Del 22q11 [www.vcfs.org]

Die Nase

Die Nasenwurzel und die Breite der Nase bei diesen Patienten sind sehr markant. Die Nasenspitze ist knollig und hat manchmal den Anschein leicht geteilt zu sein. Die Nasenlöcher sind enger und es sind auch eingengte Nasengänge zu sehen. Die Patienten zeigen eine prominente Nasenwurzel, eine knollige Nasenspitze, hypoplastische Nasenflügel und ein Nasengrübchen beziehungsweise eine geteilte Nasenspitze.



Bild 4: Typische Nase bei Patienten mit Del 22q11 [www.vcfs.org]

Der Mund

Der Mund ist klein und wird nur selten geschlossen, das Philtrum (Hautregion zwischen Nase und Oberlippe) ist kurz und schmal. Die Lippen sind dünn, die Unterlippe hat eine umgekehrte Falte. Oft sind Einbisse der Oberkiefer Schneidezähne auf der Unterlippe zu erkennen.

Die Augen

Äußerliche Merkmale sind vor allem Schlupflieder (41%), Ptosis (Hängen des Oberlides) (9%), Unterlidsack (6%) oder antimongoloide Lidfalte (3%). Verwundene Netzhautgefäße sind bei 58% der Patienten zu finden. Das Auftreten von Astigmatismus (Sehstörung Einengung des Gesichtsfeldes), Kurz- oder Weitsichtigkeit ist aber fast vergleichbar mit der Häufigkeit in der normalen Bevölkerung, also nicht entscheiden erhöht.



Bild 5: Typische Augen bei Patienten mit 22q11 [www.vcfs.org]

Die Zähne

Eine Verzögerung in der Entwicklung der Zahnkeime und beim Durchbruch der bleibenden Zähne ist festgestellt worden. Zusätzlich findet man Schmelzhypoplasien, die auf Mineralisationsstörungen während der Zahnentwicklung zurückzuführen sind. Bei einigen Patienten sind Nichtanlagen vorhanden.



Bild 6: Schmelzhypoplasien [E. Paschos]

Die Kiefer

Ein offener Biss in Kombination mit einer Klasse II-Malokklusion (*Unterkieferrücklage*) ist oft zu sehen. Diese Fehlstellung wird sowohl durch die Verschiebung des ganzen Unterkieferkomplexes nach posterior (*hinten*), als auch durch den Zungendruck, in Kombination mit der muskulären Hypotonie hervorgerufen.



Bild 7: Offener Biss [E. Paschos]

Der Gaumen

69% der Patienten mit einer Deletion 22q11 zeigen Gaumenfehlbildungen. Dabei liegen sichtbare Spaltbildungen (Lippen-Kiefer-Gaumenspalten) bei diesen Patienten insbesondere in Form von isolierten Spalten des Gaumens vor. Diese Spalten können jedoch auch in schwerer erkennbaren verdeckten Formen vorliegen. Eine dieser Mikroformen ist die submuköse Gaumenspalte, bei der die Gaumenmuskulatur unter der Schleimhaut gespalten ist, und es deswegen zu Störungen bei der Gaumenhebung und damit beim Sprechen kommt. Diese für 22q11-Patienten charakteristische Spaltform ist relativ deutlich an einigen Kardinalzeichen erkennbar, einer klassische Triade von Merkmalen: eine Kerbe am Hinterrand des harten Gaumens, eine unterschiedlich große muskuläre Diastase (*Spaltung der Muskulatur*) auf der Mittellinie, die als transluzente (*durchscheinende*) Zone in der Mitte des weichen Gaumens durch den getrennten Muskelverlauf mit intakter Schleimhaut hervorgerufen

wird, und eine geteilte Uvula (*Gaumenzäpfchen*).

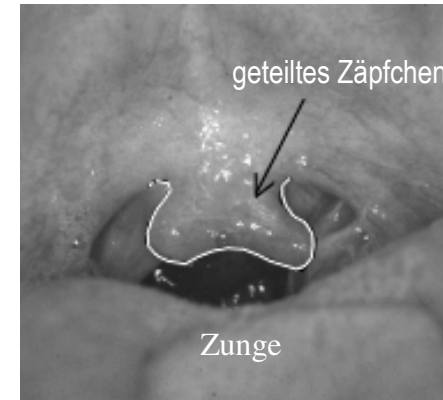


Bild 8: geteilte Uvula bifida [E. Paschos]

Die submuköse Gaumenspalte ist bei der Inspektion häufig nur schwer zu erkennen. Noch schwieriger ist der Befund bei einer sog. okkulten (*versteckten*) submukösen Gaumenspalte. Hauptsymptom dieser Spaltform sind unvereinigte parasagittal (*neben der Mittellinie*) ver-

laufende und nicht zu einer Muskelschlinge vereinigten Musculi uvulae. Das Gaumensegel ist zwar ausreichend lang und hebt sich auch beim Sprechen, jedoch fehlt ihm bei der Hebung die intrinsische (*innere*) Spannung, die letztendlich zum Abschluss von Mundhöhle und Nase notwendig ist. Die genaue Diagnose lässt sich erst durch eine fiberoendoskopische oder eine röntgenkinnematographische Untersuchung stellen. Nicht alle okkulten submukösen Gaumenspalten werden symptomatisch. Bei vielen Patienten (bis zu 90%) liegt trotz gesicherten Befundes keine Indikation für eine operative Therapie vor. Allerdings ist bei Vorliegen einer submukösen Gaumenspalte eine Operation immer angezeigt, sobald ein Patient aufgrund einer velopharyngealen Insuffizienz einen hypernasalen Stimmklang entwickelt.

Die hörbare Fehlbildung im Mund-Kiefer-Gesichts-Bereich:

Eine zentrale Bedeutung hat neben der häufig vorliegenden Sprachentwicklungsverzögerung auch eine manifeste Sprechproblematik. Häufig leiden die Kinder unter dem sog. offenen Näseln (*Rhinophonia aperta*, *Rhinolalia aperta*, *Hyperrhinophonie*). Dieses entsteht durch Resonanzerscheinungen im Nasenhöhlen- und Nasenrachenraum, die sich bei mangelhaftem Verschluss der Nasenräume während des Sprechens einstellen. Beim offenen Näseln schließt das Gaumensegel den Nasen-

raum nicht oder ungenügend ab. Dadurch erhalten alle Laute außer den Nasalen (m, n, ng) einen unnatürlichen Klang, die Sprache verliert an Deutlichkeit und Klarheit. Medizinisch wird dieses Problem auch als velopharyngeale Insuffizienz bezeichnet. Die Aussprache wird dadurch manchmal schnarchend oder rasselnd. Durch übermäßige Kraftanstrengung, um die Laute korrekt zu bilden, kommt es zu Verspannungen und Verkrampfungen, die sich auch auf die Stimme auswirken

können. Der Stimmklang ist gequetscht, krächzend und schneidend. Das Bemühen des Kindes nach deutlicher Artikulation führt zu Mitbewegungen in der mimischen Muskulatur, um den Luftaustritt durch die Nase zu verhindern.

Zusätzlich zu einer evtl. bestehenden Gaumenspalte findet man bei diesen Patienten eine Hypotonie der pharyngealen (Rachen-) Muskulatur. Dadurch ist die für den pharyngealen Verschluss wichtige Funktion der Rachen-Hinter- bzw. -Seitenwände eingeschränkt. Auch das kurze Velum (weicher Gaumen, Gaumensegel) zum größten Teil mit einer Spalte versehen, kann in der Beweglichkeit eingeschränkt sein.

Die Muskelhypotonie (Schlaffheit der Muskulatur) wurde früher als Hauptursache für die velopharyngeale Insuffizienz angenommen. Weitere Untersuchungen des Pharynx (Rachens) ergaben, dass aufgrund der abgeflachten Schädelbasis der velopharyngeale Raum an Größe zunimmt und dadurch zusätzlich der komplette pharyngeale Verschluss erschwert wird. Das adenoidale Gewebe (Gaumenmandeln, hinter und oberhalb des Gaumensegels liegend, deshalb nicht durch die

Mundhöhle sichtbar) bringt bei Kindern mit VCFS einen wichtigen Beitrag zum Verschluss des Pharynx. Bei einigen Patienten führt dieses Kissen zu einer normalen Aussprache. Bei Patienten mit VCFS verschlechtert sich das Sprechen nach Entfernung des adenoidalen Gewebes aufgrund des veränderten Gaumensegels, des vergrößerten pharyngealen Raumes und aufgrund der wenig beweglichen Rachenwände. Das macht eine Kompensation so gut wie unmöglich.

Aus diesem Grund sollte eine Entfernung der Adenoide (Gaumenmandeln) bei Kindern mit einer Mikrodeletion 22q11 wenn möglich unbedingt vermieden werden.

Daneben muss immer auch bedacht werden, dass auch Hörstörungen auf die Sprechentwicklung Einfluss haben können. Bei Patienten mit Deletion 22q11 treten aufgrund der Gaumenfehlfunktionen nicht nur gehäuft chronische Mittelohrentzündungen auf, bei gut zwei Drittel aller Patienten sind Hörstörungen bekannt und müssen therapiert werden.

späteren Verlauf weitere Untersuchungen durchgeführt werden, um andere, nicht weniger wichtige Probleme zu erfassen. Da Fehlbildungen oder Funktionsstörungen im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich zu bis zu 85% der Fälle vorkommen, ist eine Vorstellung in

einer entsprechenden Fachabteilung indiziert. Als häufigste Störung wird die velopharyngeale Insuffizienz (Unfähigkeit des Abschlusses von nasen- und Rachenraum) beschrieben. Diese äußert sich im Säuglingsalter in Form von Trink-schwierigkeiten, Schluckstörungen oder sogar gastroösophagealem Reflux (Aufstossen von Mageninhalt durch die Speiseröhre in die Mundhöhle). Als Folge einer velopharyngealen Insuffizienz zeigen ältere Kinder eine typisch näselnde Sprache, rezidivierende (wiederholten) Mittelohrentzündungen, in einem Drittel der Fälle einhergehend mit einer Gehörverminderung und einer Sprachentwicklungsstörung. Bereits im Säuglingsalter sollte abgeklärt werden, ob eine Gaumenspalte vorhanden ist. Mit Hilfe der Nasenendoskopie ist es auch möglich submuköse Gaumenspalten zu diagnostizieren. Die Ursache für die velopharyngeale Insuffizienz ist ein multifaktorielles Geschehen und sollte möglichst früh abgeklärt werden. Der Mund-Kiefer-Gesichtschirurg kann die am velopharyngealen Verschluss beteiligten Strukturen sowohl statisch (Nasopharyngoskopie), als auch dynamisch (Kinematographie) beurteilen. Diese Untersuchungsmethoden helfen bei der Entscheidungsfindung, ob die Sprach-

qualität des Patienten bei Vorliegen einer Spaltbildung durch eine Operation verbessert werden muss.

Die Patienten haben eine typische längliche Gesichtsform, die auch als „long face“ bezeichnet wird verbunden mit einer Rücklage des Unterkiefers, die durch die Verlagerung des Kiefergelenkes nach posterior verursacht wird. Dies kann je nach Ausprägung eine kieferorthopädische Therapie erfordern, in ausgeprägten Fällen muss die Position der Kiefer nach Wachstumsabschluss durch eine Umstellungsosteotomie operativ korrigiert werden. Ein offener Biss in Kombination mit einer Distalbisslage (Rücklage des Unterkieferzähne, Klasse II Malokklusion) ist häufig vergesellschaftet.

Die Patienten haben dann auch rezidivierende (wiederholte) Infektionen im Bereich der Adenoide. Allerdings führt die Adenoidektomie (Entfernung der Gaumenmandel) aufgrund des erweiterten Rachenraumes, der Muskelhypotonie und des verkürzten Velums oft zu einer Sprachverschlechterung und sollte nur in ganz besonderen Fällen durchgeführt werden.

Die grundlegenden Probleme

Die Früherkennung und Behandlung von Patienten mit DiGeorge- oder VCF-Syndrom hat sich in den letzten Jahrzehnten erheblich verbessert. Trotzdem ergeben sich aus der klinischen

Erfahrung oft zwei grundlegende Probleme bei der Behandlung dieser Kinder:

1. Bei den Kindern mit schweren Herzfehlbildungen liegt der Behand-

Bedeutung der Deletion 22q11 für den Mund-Kiefer-Gesichts-Bereich

Bei der Mehrzahl der Patienten wird die Diagnose "Chromosom 22q11 Deletion" Syndrom sekundär nach Entdeckung eines Herzfehlers gestellt. Obwohl das Grundleiden und häufige intensivmedizinischen Maßnahmen am Anfang vordergründig sind, sollten im

lungsschwerpunkt auf der Behebung des Herzdefektes.

Hierbei werden assoziierte Probleme wie eine Sprechentwicklungsstörung jedoch häufig in einem zu großen Maße vernachlässigt. Das Kind kommt damit nicht in den Genuss einer angemessenen Frühförderung und kann Schaden für seine weitere psychosoziale Entwicklung nehmen.

Fallbeispiel 1:

Susanna ist vier Jahre alt. Bei ihr liegt ein velo-kardio-faziales Syndrom vor. Die Herzfehlbildung ist operativ korrigiert, trotzdem zeigt das Kind allgemeine Gedeihstörungen. In der genetischen Untersuchung konnte eine 22q11-Mikrodeletion nachgewiesen werden. In der Untersuchung ist sie aufmerksam und kooperativ. Susanna ist schwer sprach- und sprechentwicklungs-gestört. Insbesondere liegen viele variable artikulatorische Entstellungen vor. Susanna ist eine ausgeprägte Mundatmerin aufgrund einer Tonsillenhypertrophie. Dies führt bei ihr zu einer extrem erhöhten Infektanfälligkeit. Die Eltern berichten, dass die Familie die Wintermonate in Quarantäne verbringe und Susanna praktisch keinen Kontakt zu Gleichaltrigen habe. Auch Frühförderung finde aus diesem Grund nicht statt. Die Eltern werden darauf aufmerksam gemacht, daß sich hier ein Teufelskreis entwickelt, da das entwicklungs-gestörte Kind durch die isolierte Situation zu wenig Input bekommt. Sie werden ermuntert, sich an

eine entsprechende Frühförderungsstätte zu wenden.

2. Kinder mit nur diskreten Herzfehlbildungen entwickeln sich körperlich oft relativ normal und werden erst durch die Sprechentwicklungsstörung auffällig.

Bei Vorliegen von strukturellen Problemen wie etwa den submukösen Gaumenspalten kann eine konservative logopädische Therapie alleine nicht den gewünschten Erfolg erzielen,

so dass eine sprechunterstützende Operation (z.B. Velopharyngoplastik, Levatorlastik) diskutiert werden muss. Bei diesen Kindern ist es deshalb notwendig, rechtzeitig zu erkennen, dass die Sprechstörung durch das Syndrom verursacht ist.

Fallbeispiel 2:

Andreas ist 10 Jahre alt. Er spricht deutlich hypernasal und zeigt eine rückverlagerte Artikulation mit Lautomissionen und -substitutionen. Wegen dieser Sprechentwicklungsstörung bekommt er bereits seit dem Kleinkindalter logopädische Therapie, zeitweise sogar von zwei Therapeutinnen gleichzeitig. Trotzdem verbessert sich die Hypernasalität durch die Therapie nicht. Andreas bekommt deshalb eine sprechunterstützende Velopharyngoplastik.

Mit weiterer intensiver logopädischer Therapie verbessern sich der Stimmklang und die Artikulation daraufhin langsam. Die Ursache der Hypernasali-

tät ist jedoch unklar. Da bei Andreas die charakteristische längliche Gesichtsförmigkeit und die hypotone offene Mundhaltung vorliegen, wird eine Vor-

stellung in der medizinischen Genetik vereinbart. Dort wird eine 22q11-Mikrodeletion diagnostiziert.

Schlussfolgerungen

Die Erkenntnisse aus unserer interdisziplinären klinischen Arbeit mit den 22q11-Patienten veranlassen uns, eine Reihe von Schlussfolgerungen für eine weitere Verbesserung der Therapie zu ziehen.

2. Umgekehrt ist auch beim Vorliegen von Hypernasalität unklarer Genese an das mögliche Vorliegen eines 22q11-Syndroms zu denken.

3. Eine Adenoitomie ist bei diesen Kindern nur ausnahmsweise indiziert, da hierdurch eine Verschlechterung des Sprechens häufig ausgelöst werden kann.

4. Die interdisziplinäre Teamarbeit ist weiter auszubauen und zu fördern. Ziel ist es hier, eine den Lippen-Kiefer-Gaumenspalzentren vergleichbare feststehende Struktur zu schaffen, um die Behandlung des Patienten interdisziplinär optimal einbetten zu können.

1. Bei Vorliegen knotrunkaler Herzfehlbildungen ist differentialdiagnostisch immer ein 22q11-Syndrom auszuschließen.

Der frühe Einbezug mund-kiefer-gesichtschirurgischer und phoniatri-scher Diagnostik ist zentral, um bei jedem Patienten eine optimal abgestimmte individuelle Behandlungsplanung zu ermöglichen. Insbesondere einer frühzeitig beginnenden logopädischen und ergotherapeutischen Förderung kommt hierbei eine zentrale Rolle zu.

Literatur

- Burn, J., Takao, A., Wilson, D., Cross, I., Momma, K., Wadey, R., Scambler, P., Goodship, J.: Conotruncal anomaly face syndrome is associated with a deletion within chromosome 22q11. *Journal Med Genet*, Heft 30, Seite 882-884 (1993)
- Bressmann T, Sader R 2000: Nasalität und Naselen. *Logos Interdisziplinär*, 8, 22.
- Bressmann T, Sauer U, Sader R, Hess J: Das 22q11-Mikrodeletionssyndrom. *Forum Logopädie* Heft 5, S. 23-25 (2000)
- Croft CB, Sphrintzen RJ, Daniller A, Lewin, ML: The occult submucous cleft palate and the musculus uvulae. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, Heft 15, S. 150 (1978)
- Gawatz M.: Das DiGeorge-Syndrom, Auswertung von 231 Fällen der Weltliteratur unter besonderer Berücksichtigung ätiologischer, immunologischer, endokrinologischer, histopathologischer und genetischer Aspekte. Dissertation an der Medizinischen Fakultät der LMU München (1985)
- Horch, H. H.: Lippen-Kiefer-Gaumenspalten; in *Praxis der Zahnheilkunde 10/II, Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie II*, H. H. Horch (Hrsg.): Urban und Schwarzenberg: München Wien Baltimore; 3. Auflage (1998), 19-128
- McDonald-McGinn D.M., R. Kirschner E. Goldmuntz K. Sullivan P. Eicher M. Gerdes E. Moss C. Solot P. Wang I. Jacobs D. Driscoll P. Pasquariello P. Randall D. Larossa B.S. Emanuel and E.H. Zackai: The Philadelphia Story: The 22q11.2 Deletion: Report on 250 Patients. *Journal Genetic Counseling*, Heft 10, Seite 11-24 (1999)
- McWilliams BJ, Morris H, Shelton R: *Cleft Palate Speech*: Verlag Decker, Baltimore, 2. Auflage (1990)
- Ryan AK, Goodship JA, Wilson DJ, Philip N u. Mitarb.: Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. *Journal of Medical Genetics*, Heft 34, Seite 798-804 (1997)
- Sader R, Horch HH, Herzog M, Zeilhofer HF, Hannig C, Hess U, Bunte E, Böhme G: Hochfrequenz-Videokinematographie zur objektiven Darstellung des velopharyngealen Verschlussmechanismus bei Gaumenspaltpatienten. *Fortschritte der Kieferorthopädie*, Heft 55, Seite 169 (1994).
- Schuhmacher G, Sauer U: *Herzfehler und Genetik*. Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft Stuttgart, 1. Auflage (1999)
- Vantrappen G., K. Devriendt, A. Swillen, N. Rommel, A. Vogels, B. Eyskens, M. Gewillig, L. Feenstra und J.P. Fryns.: Presenting symptoms and clinical features in 130 patients with the velo-cardio-facial syndrome. *The Leuven Experience*, *Journal Genetic counseling*, Heft 10, Seite 3-9 (1999)

Pfadfinder – Auf der Suche nach dem „richtigen Weg“

Als Michael mit 6 Jahren schulpflichtig wurde, war es für uns klar, dass wir ihn noch 1 Jahr zurückstellen lassen würden, da er noch nicht genug körperlich und geistig entwickelt war eine Schule zu besuchen. Dies war auch lt. der Schuluntersuchung kein Problem.

Dass ein schwieriger Weg auf uns zukam, ahnten wir bis dahin noch nicht.

Michael wurde nun bald 7 Jahre und wir mussten eine Schule suchen.

Aber welche? Anhand der Tests, die im heilpädagogischen Kindergarten, den Michael 3 Jahre



lang besuchte, gemacht wurden und ein IQ unter 60 dabei herauskam, wurde uns empfohlen Michi in die Geistig-Behinderten Schule (Schule zur individuellen Lebensbewältigung) einzuschulen. Das schockierte uns natürlich sehr, da wir glaubten, dass Michael größere Fähigkeiten besaß. Mein Gedanke war, dass er zumindest in eine Diagnose- und Förderklasse (Förderschule, Unterricht nach dem Grundschullehrplan, die ersten 2 Jahre gestreckt auf 3 Jahre) eingeschult werden sollte. Also widersprach ich den Heilpädagogen und schaute mir die für uns zuständige Förderschule an. Nach einem ausführli-

chen Gespräch mit dem Schulleiter sagte dieser Michael einen Platz zu.

Doch es kamen uns immer mehr Zweifel ob es auch der richtige Weg für ihn war! Was konnte er zu dieser Zeit. Es war nicht allzu viel. Er konnte zählen, aber mit einer Menge absolut nichts anfangen. Er kannte kaum einen Buchstaben, die Konzentration war auf ca. 5 Min. eingeschränkt und er brachte im kreativen Bereich (malen) nichts aufs Blatt. Sprachlich war er damals auch noch nicht fit genug. Die Sprachheilschule wurde ihm abgelehnt, da seine gesamte Entwicklung dieser nicht gerecht war.

Als uns dann kurz vor Ferienbeginn die Geistig-Behinderten-Schule ein Angebot machte, Michael in ein „Diagnosejahr“ (dies wurde in Bayern erstmalig angeboten – für lernbehinderte Kinder) zu geben, sagten wir letztendlich doch zu. Wir waren uns sicher, Michi tut dieses eine Jahr sehr gut. Der Unterricht glich einer Vorschule. Die Kulturtechniken (lesen, schreiben, rechnen) wurden sehr schwach gelehrt, mehr im Vordergrund stand die Lebensbewältigung. Aber es war Michaels Aufnahmefähigkeit gerecht. Während des Jahres festigte er sich. Den Sprung in die Förderschule schaffte er nach dem ersten Jahr jedoch noch nicht.

Im zweiten Schuljahr so gegen April 2001 wurden wir dann sehr unzufrieden mit dem was von Michael gefordert wurde. Es ging absolut nichts vorwärts, das war uns zu wenig. Wir hatten das Gefühl, er ist dort unterfordert. Ich bestand dennoch darauf, Michael einen „Probeunterricht“ in einer Förderschule machen zu lassen. Dies wurde mir dringend abgeraten, lt. Lehrkraft wäre Michael absolut überfordert in einer Förderschule. Nach meinem Drängen fand dann Mitte Mai 2001 ein Wechsel statt.

Es waren schwere Wochen für Michael und er gewöhnte sich nur schwer in die neue Klassengemeinschaft ein. Unter größten Anstrengungen nahm er dort am Unterricht teil. Wir fragten uns: „Würde Michael diesem Druck standhalten?“ Lt. der Lehrkraft der Förderschule sollte Michael wieder zurückgeführt werden, da sie der Meinung war, er wäre überfordert. Ich bat jedoch um eine Verlängerung des „Probeunterrichts“ (begrenzt bis Weihnachten 2001) und setzte mich durch. Es war nicht leicht für Michael, aber er kämpfte und wurde immer sicherer. Kurz vor Ende der Probezeit und längeren Gesprächen kamen wir zu einem Entschluss. Die Förderschule in dieser Form würde Michael auf Dauer nicht verkraften. Eine Rückführung in die alte Schule kam für uns aber nicht mehr in Frage, da wir feststellten, dass er eine positive Entwicklung hatte. Die Suche nach einer geeigneteren Schule

ging wieder los. So stießen wir auf eine Körperbehinderten-Schule, die einen lernbehinderten Zweig anbot. Michael durfte dort (Dank des engagiertem Schulleiters) ein paar Schnuppertage absolvieren. Michael war von der Schule sehr begeistert. Wir übrigens auch. Und so wurde M. im Januar 2002 übernommen. Die Lehrerin mit ihrem Team (insg. 4 Betreuerinnen für 14 Kinder) nahm sehr schnell positiven Einfluss auf Michael. Er wurde zunehmend ausgeglichener.

Sehr erfreulich wurden seine schulischen Leistungen. Heute rechnet Michael mit Hilfe im Zahlenbereich bis 20, kann fließend lesen schreibt alle Buchstaben und hat sogar im letzten Halbjahr das Malen gelernt. Auch kann er dort seine Therapien wie Logopädie, Ergotherapie und Krankengymnastik absolvieren. Das bringt auch eine große Erleichterung für die ganze Familie mit sich. Sehr positiv finden wir dort die Tagesstätte, da M. jetzt endlich unter Gleichaltrigen spielt.

Zusammenfassend müssen wir heute sagen. Wir sind sehr froh, dass wir uns in verschiedenen Situationen durchgesetzt haben, auch wenn es oft sehr schwer und nervenaufreibend war. Damit haben wir ihm ermöglicht eine höherwertige Schullaufbahn einzuschlagen, entgegen der Meinung der Fachkräfte, die ihm nur den Zweig der individuellen Lebensbewältigung zugetraut hätten.

Michael geht es heute sehr gut, er hat seinen „Weg“ gefunden. Wenn seine Entwicklung so erfreulich weitergeht sind wir alle mit der „Situation“ sehr zufrieden.

Erfahrungsbericht: Eine neue Situation

Am 15.09.2000 kam unser Sohn Jan-Martin auf die Welt. Es war eine normale Geburt ohne medizinische Probleme. Uns fiel jedoch auf, dass unser Sohn blau und grau angelaufen war. Dies teilten wir einer Schwester mit, die uns darauf entgegnete „Legen Sie das Kind mal unter Ihre Decke, dann wird es schon wieder warm, manche Kinder brauchen etwas länger, um sich anzupassen“. Am Abend des 15.09.2000 habe ich entschieden, Jan-Martin im Säuglingszimmer schlafen zu lassen. Schon in der Nacht zum 16.09.2000 ist eine Cyanose festgestellt worden, ohne dass ich informiert wurde. Noch immer wurde Jan-Martin als medizinisch unauffällig bezeichnet.

O₂-Sättigungsabfälle trotz Sauerstoffzufuhr haben niemanden zum Handeln angeregt. Erst am Morgen erfuhr ich vom Zustand unseres Sohnes. Ein Kinderarzt hat am späten Vormittag des 16.09.2000 die lebensrettende Verlegung angeordnet: aus unserer Sicht viel zu spät. Da wir als Eltern bislang von einem gesunden Kind ausgingen, das wir nach ein paar Tagen mit nach Hause nehmen konnten, konnten wir auch nicht im Geringsten ahnen,

was noch auf uns zukommen sollte. Glücklicherweise wurde unser Sohn mit einem Transportinkubator abgeholt und in die 70 km entfernte Kinderklinik verlegt, was ihm letztendlich das Leben rettete. Schon im „Geburtskrankenhaus“ erfuhren wir von der herbeigerufenen Ärztin aus der Kinderklinik Oldenburg, dass Jan-Martin mit großer Wahrscheinlichkeit unter einem angeborenen Herzfehler leidet. Ab in die Kinderklinik: Es hat sich abgespielt, wie in einem Film. Es ging ums Überleben. Kollaps, Reanimation. Es war geschafft: Jan-Martin war stabil. Diagnose: Fallot'sche Tetralogie mit hochgradiger Infundibulumstenose und noch einiges mehr. Nach ein paar Tagen warten ging es ab mit dem Hubschrauber in die Intensivkardiologie nach Kiel, was ca. 300 km von uns entfernt ist. Wir mussten organisieren, dass unsere damals erst 1½ jährige Tochter versorgt wird und fuhren schließlich auch nach Kiel. Bei der Herzkatheteruntersuchung passierte das, was normalerweise recht selten passiert, nämlich der Verschluss der linken Beinarterie. Auch nach einem Lyse-Versuch gelang es nicht, sie wieder zu öffnen. Inzwischen scheint sie fast vollständig rekanalisiert zu

sein. Am 26.09.2000 wurde unserem Sohn ein Shunt eingesetzt. Jan-Martin hat sich nach der OP schnell erholt. Spätestens jetzt waren wir der Meinung Jan-Martin ist ein Glückskind. Er hat in seinem bis dato kurzem Leben so viel Glück gehabt. Er hatte es geschafft. Dann wies uns ein Arzt darauf hin, Jan-Martin könnte unter dem DiGeorge-Syndrom leiden. Wieder zurück zu Hause wurde der Verdacht durch eine Genanalyse bestätigt. Wir standen vor einer neuen Situation.

Informationen, z. T. aus dem Internet, haben uns weitergeholfen. Jan-Martin macht bis heute eine recht langsame Entwicklung durch. Essprobleme machen sich bei ihm durch Langsamkeit bemerkbar. Seine motorische Entwicklung verlief bislang ebenso langsam. Auch litt er oft an Bronchitis. Diese ganze Zeit hat jeder von uns unterschiedlich verarbeitet: Ich habe eine Geschichte geschrieben, die ich später einmal Jan-Martin schenken werde.

Im Januar 2002 stand die Totalkorrektur des Herzfehlers an. Leider blieb eine Pulmonalinsuffizienz zurück. Die unterentwickelte rechte Herzklappe konnte nicht mehr gerettet werden. Bei Jan-Martin muss eine solche also noch eingesetzt werden, wann genau hängt von der gesundheitlichen Entwicklung Jan-Martins ab.

Erst als wir uns von den OP's einen gewissen Abstand „erarbeitet“ hatten, kamen andere Probleme auf uns zu, wie z. B. Impfproblematik, Hörproblematik, Immundefekt, sprachliche und motorische Entwicklung. Bislang bekommt Jan-Martin Krankengymnastik sowie Frühförderung. Ansonsten gibt es außer der sehr langsamen Entwicklung keine gravierenden Probleme. Jan-Martin hat mit fast zwei Jahren begonnen zu krabbeln, läuft an einer Hand noch sehr wacklig und beginnt jetzt Laute nachzuahmen und etwas zu sprechen.

Wir haben die Erfahrung gemacht, dass man aus Gesprächen mit anderen betroffenen Eltern sehr viel verwertbare Informationen bekommt. Bis auf ein paar Ausnahmen mussten wir als Eltern die Informationen über das DiGeorge-Syndrom zu den Ärzten „tragen“. Der Verein KiDS-22q11 hat uns hier sehr unterstützt.

Der derzeitige gesundheitliche Zustand und die zunehmende Aktivität trotz allgemeinem Entwicklungsrückstand machen uns glücklich. Jedes Lächeln von Jan-Martin lässt uns für einen kurzen Moment alles vergessen. Die Krankheit von Jan-Martin hat unsere Familie noch näher zusammen gerückt. Wir haben gelernt, über die Krankheit zu reden, das macht vieles leichter. Schließlich gilt es noch die Kindergartenwahl und die späteren Schulprobleme zu bewältigen.

Ganz praktisch - für KiDS-22q11 e.V. engagiert

Dass er sich für die Interessen seines Sohnes einsetzt ist für ihn selbstverständlich. Während der letzten Jahre hatte er schon manchen Kampf ausgefochten um Benjamin den für ihn besten Weg zu ebnet.



Aber Hermann Wolf ist auch ein Mitglied der besonderen Art. Der gelernte Maschinenschlosser nutzt seine knappe Freizeit um allerlei Arbeiten für Freunde und Bekannte auszuführen. Hierzu hat Hermann den Keller seines Hauses in eine komplette Werkstatt umfunktioniert. Neben professionellen Dreh-, Bohr- und Schleifmaschinen besitzt er einen fast unendlichen Fundus an Werkzeugen.



Auch ein Traktor aus der aufgelösten Landwirtschaft seiner Eltern gehören zu seinem Handwerkszeug.

Und Hermann weiß alle Wünsche seine „Kunden“ umzusetzen. Ob es nun ein fahrbarer Untersatz für das Notstromaggregat des Nachbarn ist oder ein stoß- und wasserdichter Behälter für die Werkzeuge der Feuerwehr, für den flexiblen Handwerker alles kein Problem.

Dinge des täglichen Heimwerkerbedarfs, wie gefalzte Winkel oder hochbelastbare Regale fertigt Hermann schon mal im voraus. Denn der nächste Weihnachtsmarkt kommt bestimmt und da gehen die Sachen weg, wie die warmen Semmeln.

Ganz besonders stolz ist er auf ein schmiedeeisernes Geländer mit über 30 aus einfachen Blechabschnitten gefertigten Rosen, welches das Treppenhaus seines Schwagers ziert.

Aber nicht nur für filigrane Metallarbeiten hat der Vollbluthandwerker eine gute Hand. Durch die Herzen, mit de-

nen Benjamins Sauerstoffbrille befestigt werden, wurde er zu einer Idee der besonderen Art inspiriert. Nämlich Pflastersteine in verschiedenen Größen, natürlich herzförmig. Für den Gartenweg oder das Blumenbeet ein praktisches und nicht alltägliches Schmuckstück.

Weit über die Grenzen von Eschach bei Schwäbisch-Gmünd hinaus kommen die landwirtschaftlichen Geräte aus dem Hause Wolf zum Einsatz. Abmähen brachliegender Wiesen, Mulchen von Feldern oder Holzfällerarbeiten, viele aus der Region wissen den sorgfältigen Landwirt zu schätzen.

Auch die neuen Verkaufsstände der Lebenshilfe hat er mitgestaltet und gebaut. Somit können die Sommerfes-

te, Weihnachts- und Ostermärkte der Lebenshilfe ohne teure Standmieten stattfinden und das kommt wiederum allen zugute.

Schmunzelnd berichtet Hermann vom kuriosesten Auftrag den er bisher ausführte. Eine Billardkugel welche nach sorgfältiger Bearbeitung und Einpassung nun den Schaltknopf eines Porsche ziert.

Und weil Hermann ein praktischer Mensch ist teilt er alle Erlöse aus seinen Aktivitäten zwischen der Schule von Benjamin, der Lebenshilfe und KiDS-22q11 e.V. auf. Hierdurch hat unser Verein alleine im letzten Jahr insgesamt über 600 Euro erhalten. Das ist einfach Spitze!

Aktuelles

Vorstand

Der Vorstand hielt am 13.04.2002 seine sechste Sitzung ab. Dabei standen die Themen Fachinformationen und Veranstaltungen im Vordergrund. Wir werden Sie zu gegebener Zeit über die wichtigsten Neuigkeiten aus dem Vorstand informieren.

Regionalgruppen

In allen Regionen verzeichnen wir in den letzten Monaten ein erheblich höheres Maß an neuen Familienkontakten. Dies zeigt uns, dass wir in Kliniken und Einrichtungen aufgenommen werden und unsere Informationen weitergeleitet werden.

Schleswig-Holstein

Im Norden wurden die Regionalgruppen neu verteilt. Frau Eickelmann betreut neben Schleswig-Holstein nun auch die Ostseeküste. Mit Frau Uta Elb und Frau Kerstin Lange stoßen weitere zwei engagierte Familien zu uns. Damit können wir noch mehr regionale Nähe für Kliniken und Familien bieten.

Neue Bundesländer

Die Aktivitäten in den neuen Bundesländern waren durch zwei große Messen in Leipzig geprägt. Auf der Jahrestagung der Kinderärzte konnten wir uns ebenso präsentieren, wie auch auf der Jahrestagung der Humangenetiker. Hierbei wurden wichtige Kontakte geknüpft.

Nordrhein-Westfalen

Neben der Veranstaltung im März konnte Frau Lange weitere wichtige Kontakte zu Kliniken in der Region knüpfen. Ein Bazar zu Gunsten von KiDS-22q11 brachte uns zusätzliche finanzielle Mittel (Bericht folgt). Am 14.12.2002 findet in St. Augustin eine weitere interessante Veranstaltung statt.

Hessen

Der Mittelpunkt war die Veranstaltung am 24. August in Gießen, die sehr gut besucht war. Auch hier wurden die Regionalgruppen neu verteilt (siehe Bericht Gießen). Die Jahrestagung der Immunologen in Marburg verschaffte uns auch zu diesem Kreis erstmals den Zutritt, um weitere Kontakte auch in der Medizin zu knüpfen.

Baden-Württemberg

Eine gemütliche Nachmittagsveranstaltung in Tübingen war der Kernpunkt der Familienaktivitäten in Baden-Württemberg. Weiter konnte Frau Paul-Petermann die Kontakte zu Kliniken in Stuttgart und Tübingen verstärken. Hierüber werden wir gesondert berichten.

Bayern

Das äußerst positiv aufgenommene Freizeitwochenende in Baierbach bei Rosenheim prägte den Herbst in Bayern. Aber auch unser Auftritt bei der Jahrestagung der Kinderkardiologen in Bamberg war ein wichtiges und positives Event.

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

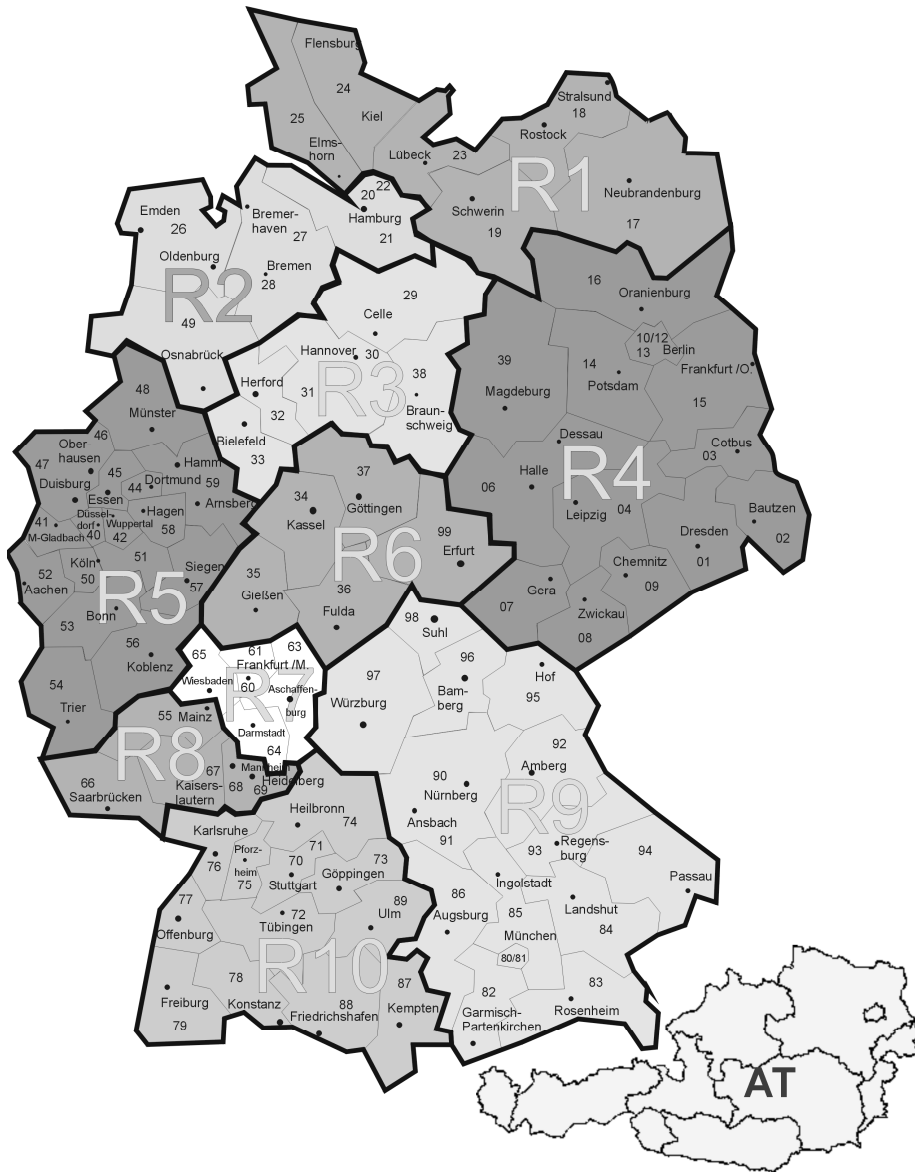
Dr. Franz Kramer
Mund-, Kiefer-, Gesichtschirurgie
Medizinische Hochschule
Hannover

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
SANITAS Kliniken Scheidegg

Regionalgruppen



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 Auwanneweg 101 63457 Hanau Tel: (0 64 03) 75 431 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... Fred-Rainer Schulz Schönefelder Strasse 173 12355 Berlin Tel: (030) 66 46 42 50 e-mail: Fred-Rainer.Schulz@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) 53 416 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	Druck:	Druckerei Klanikow
Redaktion:	Vera Lange,		www.dsk-druck.de
.....	Stephan Schmid		
Layout:	Ulrich Geckeler	Heft 04	Dez. 2002
		Auflage:	1000 Exemplare

wer macht was:

Schatzmeister / Kassenwart H. Schulz
Schriftführer Fr. Geckeler
Mitgliederverwaltung Fr. Geckeler
Redaktion KiDS-22q11 - Info Fr. Lange
Presse / Öffentlichkeitsarbeit Fr. Lange
Kontakt zum Beirat Vorstand
Kontakt zu anderen Selbsthilfeverbänden und Dachorganisationen H. Schmid
Kontakt zu Partnerorganisationen im Ausland Vorstand
Betreuung der Homepage H. 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

