

# 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 4000<sup>1</sup> Betroffene. Häufig wird das Krankheitsbild nicht sofort erkannt. Bei der Mehrzahl der Betroffenen wird die Diagnose oft erst nach Entdeckung eines Herzfehlers gestellt.

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

KiDS-22q11 e.V.

---

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

## Sehr geehrte Leserin, sehr geehrter Leser!

Mit einem Workshop zum Thema Entwicklung, Frühförderung und Schule und der ersten Mitgliederversammlung von KiDS-22q11 e.V. haben wir dieses Jahr 2002 und damit auch das zweite Jahr des Bestehens von KiDS-22q11 e.V. begonnen.

Zurückblickend auf die letzten sechs Monate waren sicher unser Engagement innerhalb der 33. Jahrestagung der Kinderkardiologen in Bad Oeynhausen und die Gewinnung weiterer Mitglieder für unseren wissenschaftlichen Beirat die größten Erfolge, die wir erzielen konnten.

Erste Auswirkungen haben sich bereits wenige Wochen nach unserem Auftritt in Bad Oeynhausen in den steigenden Kontakt- und Mitgliederzahlen gezeigt. Dies bestätigt uns natürlich in unserer Arbeit und zeigt auch, dass unsere Informationen aufgenommen und weitergetragen werden.

Motiviert von diesem Erfolg haben wir uns bereits um die Teilnahme an weiteren Veranstaltungen anderer Fachbereiche bemüht und wollen dort ebenfalls auf unsere Arbeit aufmerksam machen.

KiDS-22q11 e.V. freut sich darauf auch dort interessiert aufgenommen zu werden.

Mit einem ersten Fachbeitrag, den sie auf den folgenden Seiten finden, sehen

wir, dass sich verschiedene Zentren und Fachgruppen sehr intensiv mit der Problematik 22q11-Deletion auseinandersetzen. Damit können wir, wie mit dem jetzt veröffentlichten Artikel, die Diagnostik aber auch die dringend notwendige Behandlung in den verschiedensten Fachbereichen weiter vorantreiben. Selbstverständlich begrüßt es KiDS-22q11 e.V. ausdrücklich, wenn sich weitere interessierte Fachleute intensiv mit den Problematiken unserer Kinder auseinandersetzen.



H. Schmid (1. Vorsitzender)

Auch die Fachpresse ist auf KiDS-22q11 e.V. aufmerksam geworden. Mit ersten Veröffentlichungen im Allgemeinen Deutschen Ärzteblatt konnten wir ein breites Publikum ansprechen, was die Bekanntheit von KiDS-22q11 e.V. weiter vorantreibt.

In der letzten KiDS-Info haben wir bereits angekündigt, Veranstaltungen weiter nach Norden zu tragen. Mit unserer Infoveranstaltung in Köln war der Anfang gemacht. Weitere Termine werden noch im ersten Halbjahr, aber auch im weiteren Jahresverlauf folgen. Ein wirklich flächendeckendes und breit angelegtes Angebot an Veranstaltungen und Workshops können wir Ihnen sicherlich bald anbieten.

Dazu ist allerdings auch Ihre aktive Mitarbeit notwendig. Melden Sie sich bei uns, damit wir gemeinsam etwas bewegen können.

Eines unserer wesentlichen Ziele für das laufende Jahr wird sein, die Regionalgruppen zu verkleinern und damit besser auf Ihre Anforderungen und Wünsche eingehen zu können. Scheuen Sie sich nicht auf uns zuzugehen. Nur durch Ihre Anregungen und Ideen kön-

nen wir unsere Arbeit verbessern und weiter auf Ihre Wünsche eingehen.

Die von unserem Beirat ausgearbeitete Syndrombeschreibung ist als erster Teil das zentrale Angebot unserer fachlichen Informationsschriften, welches wir weiter ausbauen werden. Interessierte Familien können sich gerne ein Exemplar anfordern. Aber auch Behandler aller Fachbereiche möchte ich an dieser Stelle einladen, unsere Informationen aktiv zu nutzen.

Viele neue Ziele und Aufgaben warten auf uns, aber ich bin sicher, dass wir gemeinsam im Sinne unserer Kinder noch mehr erreichen werden.

Mit den besten Wünschen für einen sonnigen und vor allem glücklichen Frühlingsanfang grüße ich Sie.

Herzlichst

Stephan Schmid  
1. Vorsitzender

## Unsere erste Präsentation in der Fachwelt

Im Mai vergangenen Jahres wurden wir von der Deutschen Gesellschaft für pädiatrische Kardiologie zur 33. Jahrestagung nach Bad Oeynhausen eingeladen. Wir folgten natürlich dem Ruf und meldeten unsere Teilnahme an der dem Kongress angegliederten Selbsthilfeeausstellung an.

Einige Vorbereitungsarbeit war notwendig, da dies unser erster Auftritt auf der großen Bühne der Fachwelt werden sollte. Und wir wollten selbstverständlich auch einen guten Eindruck machen. Mit welchen interessanten Informationen können wir die Aufmerksamkeit der Teilnehmer auf unsere so wichtige Arbeit lenken? Das waren na-

türlich die ersten Gedanken und nachdem bereits einige Monate vorher beschlossen wurde "unsere" Syndrombeschreibung zu erstellen, wussten wir, das muss der Kernpunkt unseres Angebotes werden.

Also konnten wir mit einer gut gemischten Mannschaft und druckfrischen Werken, wie Syndrombeschreibung, KiDS-Info, Flyer und zusätzlichen Fachpublikationen, nach Bad Oeynhausen aufbrechen. Unsere Standausstattung war ebenfalls organisiert und uns bereits per Post vorausgeeilt. Nach einer angenehmen Reise kamen so die Debütanten am Freitag den 06.10.2001 in Bad Oeynhausen an. Die ersten Tage betreuten Rosi Geckeler, Fred-Rainer Schulz und Stephan Schmid den Stand.

Nachdem wir uns im "Werre-Park", einer Einkaufs-Mall, die direkt neben der Kongresshalle liegt, orientiert hatten, ging es daran den Stand zu gestalten und alles aufzubauen. Nicht viel Zeit verging, schon war auch Frau Dr. Sauer präsent, die uns im Laufe der Tage, wie immer, mit ihrem ganzen Engagement zur Verfügung stand. Also fix aufgebaut, noch ein kurzer Blick zu den anderen Selbsthilfegruppen, die sich fast ausschließlich mit kardiologischen Themen beschäftigten, und dann noch kurz zur Kongressleitung.

Den Abend verbrachten wir, nach kurzem Erfrischungsaufenthalt im Hotel, in einem nahegelegenen Restaurant.

Der erste Messtag brach mit Sonnenschein und einem ausgiebigen Frühs-

tück in unserem sehr schönen und ruhig gelegenen Hotel an. Zuerst konnten wir uns mit bekannten Kollegen der anderen Selbsthilfvereinigungen austauschen. Auch erste, sehr interessante neue Kontakte konnten hier geknüpft werden. So warteten wir gespannt auf die Kongressteilnehmer, die in den Pausen die Ausstellungen besuchten.



unser Messe-Team

Wir konnten während der gesamten fünf Tage angeregte Gespräche mit vielen Kardiologen, die sich für unser Thema sehr interessierten, führen. Einer der Motoren hierfür war Frau Dr. Sauer, welche die Kongressteilnehmer mit Flyern und Info-Heften auf uns aufmerksam machte und damit sicher einen großen Beitrag zum Gelingen dieses Auftritts geleistet hat. Hierfür nochmals herzlichen Dank.

In den geführten Gesprächen gelang es uns die Sensibilität für maßgebliche Merkmale des DiGeorge-Syndroms zu stärken und den Teilnehmern auch die, oft sehr schwere, Situation von betroffenen Familien näher zu bringen.

Was uns immer mehr motivierte, war die Aufmerksamkeit mit der uns unsere Gesprächspartner entgegenkamen.



unser Messestand

Dabei konnten alle Facetten des Krankheitsbildes als auch die Ängste und Nöte von uns Familien in einer äußerst lockeren Atmosphäre diskutiert werden.

Am Montag wechselte dann die Besatzung. Für Frau Geckeler und Herrn Schulz stieß Vera Lange hinzu. Wir besuchten einige Vorträge und Kurzreferate, von denen sich auch eines aus-

schließlich mit dem DiGeorge-Syndrom beschäftigte.

Durch die vielen Kontakte und die geführten Gespräche konnten wir bei den Kardiologen KiDS-22q11 e.V. bekannter machen, die Schwerpunkte unserer Arbeit deutlich machen, aber ebenso Verständnis für die außergewöhnliche Situation unserer Familien wecken. Auch das angebotene Informationsmaterial fand sehr großen Anklang, gerade die Syndrombeschreibungen wurden interessiert aufgenommen. Sie sollen natürlich auch dazu dienen, Eltern mit Erstinformationen zu versorgen.

So gingen für uns äußerst erfolgreiche Tage zu Ende und wir bauten unsere Zelte am Dienstagabend wieder ab. Zurückblickend war dies sicher ein erster Schritt hin zur konstruktiven Zusammenarbeit zwischen Selbsthilfe und Medizin. Mit dieser Gewissheit werden wir in diesem Jahr weitere Fachkongresse anderer Fachrichtungen besuchen und freuen uns darauf interessiert aufgenommen zu werden.

## www.KiDS-22q11.de

Der Verein ist "drin"

Seit Dezember 2000 ist KiDS-22q11 im Internet.

Unter der Adresse [www.KiDS-22q11.de](http://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!**

## Kinder mit Genveränderungen

### Seminar für Eltern und Fachleute

Lore Anderlik (Montessori-Therapeutin (Puchheim)  
Prof. Stengel-Rutkowski (Humangenetikerin (LMU München)

Am 04.12.2001 fand in Puchheim, bei München das Abendseminar statt.

Zu Beginn des Abends wurden den Eltern in aller Kürze die Grundzüge der Arbeitsweise von Frau Anderlik dargestellt.

Der Grundgedanke von Frau Anderlik ist ein Perspektivenwechsel. Sie regte die Eltern an: die Welt mit den Augen ihres Kindes zu sehen. Damit wollte sie zeigen, dass die Welt, so wie sie ein Kind mit einer Behinderung sieht, für das Kind ganz "normal" ist. Diese Kinder kennen keine andere Welt wie die, die sie selber wahrnehmen. Genauso ist es mit den Eltern, auch sie haben nur ihre Wahrnehmung als Orientierungsgrundlage. An diesem Punkt kommt es zu Schwierigkeiten, die die Eltern mit einer Diagnose wie dem DiGeorge-Syndrom haben.

Die Eltern werden mehr und weniger kurz nach der Geburt mit dieser Diagnose konfrontiert und die Welt, die bis zu diesem Zeitpunkt normal war, gerät aus den Fugen. Plötzlich gibt es einen anderen Maßstab, nämlich den eines behinderten Kindes. Leider ist in vielen klinischen Bereichen die Betreuung der Eltern nicht sehr intensiv, dadurch fühlen sich die Eltern oft hilflos. Frau Anderlik spricht hierbei von einem "Verlust der natürlichen Erziehungs-

kompetenz", der durch die Diagnose einer Behinderung provoziert wird. Unsicherheit und Selbstzweifel breiten sich aus.

Eine Behinderung wie das DiGeorge-Syndrom, bei der eine Mikrodeletion am 22 Chromosom in der Region 11 vorliegt, scheint aus rein medizinischer Sicht ein klar umgrenztes Defizit zu sein. Man spricht in einer defizitorientierten Weise von einem "Gendefekt". Mit dieser Aussage werden die Eltern konfrontiert und leider auch oft alleine gelassen.

Frau Anderlik und Frau Prof. Stengel-Rutkowski diskutieren häufig die Frage, ob eher die genetischen Bedingungen oder die Umweltbedingungen für die Entwicklung dieser Kinder im Vordergrund stehen. Für beide steht fest, dass viele alltägliche Probleme im Verhalten der Kinder mit dem DiGeorge-Syndrom aus der Umwelt resultieren. Damit weisen sie keines Falls die Ursache für die abweichenden Verhaltensschemen den Eltern zu. Vielmehr stellen sie die Gesamtsituation, der die Kinder ausgesetzt sind, in Frage. Sie bemängeln, dass den Eltern zu wenig Hilfe angeboten wird. Durch "den Verlust der natürlichen Erziehungs-kompetenz" trauen sich die Eltern nicht, ihren Kindern klare Grenzen zu setzen.

Die langen und häufigen Krankenhaus-aufenthalte stellen eine familiäre Ausnahme-situation dar. Dadurch erschweren sich die Bedingungen für den Aufbau eines klaren Kommunikationsverhaltens.

An diesem Abend war es nicht Thema, Ursachen für die oft ähnlichen Entwicklungen von Kinder mit DiGeorge herauszufinden. Frau Anderlik und ihre Mitarbeiterin versuchten den Blick der Eltern in eine andere Richtung zu lenken und ihnen die "etwas andere Normalität" ihrer Kinder zu verdeutlichen. Die Montessori-Pädagogik bietet hierzu gute Möglichkeiten. Kinder mit der Mikrodeletion 22q11 lassen sich nicht in eine Normtabelle einordnen, weder in ihrer Entwicklung noch in ihrem Verhalten. Hier findet die Montessori-Pädagogik ihren Ansatzpunkt. Dabei wird versucht, die Welt mit den Augen des betroffenen Kindes zu sehen. Anforderungen, die an das Kind gestellt werden sind nicht von außen aufgesetzt. Das Kind hat ein großes Selbstbestimmungsrecht, es darf selbst entscheiden, was es tun möchte. Die Situation wird nur durch das Angebot des Therapeuten strukturiert. Hierbei werden dem Kind verschiedene Materialien, die ihm vielseitige Erfahrungen machen lassen, angeboten. Durch Hinweise und vor allem durch die Geduld und die Zeit, die das Kind bekommt, darf es "be-greifen". Der Therapeut lässt dem Kind viel Freiheit. Dabei gibt

es aber bestimmte Regeln, die dem Kind zu Beginn der Situation erklärt werden. Der Therapeut besteht zum Beispiel auf die Beendigung einer Tätigkeit. Durch gezielte Beobachtung und den großen Erfahrungswert ist Frau Anderlik in der Lage, den Entwicklungsstand der Kinder einzuschätzen. Kinder suchen sich in den meisten Fälle das Material aus, mit dem sie gut umgehen können und das sie bereits interessiert.

Durch ausgewählte Videodokumentationen wurde die Arbeitsweise von Frau Anderlik dargestellt. Es war eine gelungene Auswahl, bei der die Eltern zum einen mit klaren und gelungenen Situationen konfrontiert wurden. Auf der anderen Seite wurden aber auch Situationen gezeigt, die schwierig waren. Schwierig für das Kind, für die Eltern aber auch schwierig für die Therapeutin selbst.

Diese Falldarstellungen boten Anregung zu einer regen Diskussion. Die anwesenden Eltern hatten Kinder verschiedenen Alters, so dass nicht nur die ausgewählten Videosequenzen Diskussionsgrundlage waren, sondern auch informierende Gespräche zwischen erfahrenen "DiGeorge-Eltern" und Eltern, die erst seit kurzem mit diesem Syndrom vertraut sind. Alles in allem bot der Abend viele Gedanken, die als Denkanstoß dienen können.

Martha Meier Landshut

## Workshop "Entwicklungsunterstützung"

Zu unserem zweiten Workshop, dieses Mal zum Thema Entwicklungsunterstützung, fanden sich wieder viele interessierte Teilnehmer ein.

Mit dem Vaihinger Hof hatten wir einen über 400 Jahre alten Bauernhof, der liebevoll restauriert und zu einem Ferienwohnheim umgebaut wurde, gefunden. KiDS-22q11 nahm das ganze Haus von Freitag bis Sonntag für sich ein.



Vaihinger Hof, Rottweil

Durch einen heftigen Wintereinbruch verzögerte sich die Ankunft am Freitag bereits etwas. Aber gegen 20:30 Uhr waren alle da und beim gemeinsamen Abendessen konnten sich die bereits aus früheren Veranstaltungen bekannten Familien miteinander unterhalten. Auch die Neuhinzugekommenen fanden sehr schnell Anschluss und so ergaben sich verschiedene Gesprächsgruppen, die sich an der großen Tafel angeregt austauschten.

Bereits zum Frühstück trafen die nächsten Gäste und damit auch die

ersten Kinder ein. Im ersten Obergeschoss hatten unsere beiden Betreuerinnen sogleich alle Hände voll zu tun, um die Kinder im Alter zwischen 2 und 8 Jahren mit Spielsachen, Büchern und Buntstiften zu versorgen.

Am Vormittag fand die 1. Mitgliederversammlung von KiDS-22q11 e.V. statt. Einen Bericht hierüber können sie als Mitglied bei der Geschäftsstelle kostenfrei anfordern.

Nach dem ausführlichen Mittagessen machten sich alle erst einmal auf den Weg durch verschneite Strassen, um neue Energie zu tanken.

Unsere kleinen Kinder konnten in der Zwischenzeit etwas ausruhen und die Großen vergnügten sich derweil bei Märchen und Geschichten.

Am Nachmittag dann, der erste Vortrag zum Thema "Möglichkeiten der vorschulischen und schulischen Förderung behinderter und entwicklungsverzögerter Kinder". Ausführliches finden sie auf den folgenden Seiten. Nach dieser fast dreistündigen Session, die für alle Teilnehmer sehr viel Neues zu diesem Thema zu Tage brachte, diskutierten die Referentinnen noch ausführlich in Einzelgesprächen über gezielte Fragen.

Nach und nach fanden sich dann alle zum Abendbrot ein. Unsere Kids, die in keinsten Weise müde wirkten, fegten noch durch die Gänge, bevor nach und nach alle zu Bett gingen.



Fr. Paul-Petermann mit den Kids-Betreuerinnen

Für die Eltern war der Abend allerdings noch lange nicht zu Ende. Allerlei Themen wurden diskutiert, und so tagte die ausgelassene Runde bis in den späten Abend.

Am Sonntag standen noch zwei Vorträge von Herrn Dr. Andreas Schaudt zum Thema "Aufgaben und Arbeit Sozialpädiatrischer Zentren" als auch von Frau Flatters, die über die Akzeptanz eines behinderten Kindes in der Familie referierte, auf dem Programm. Zu beiden Vorträgen finden sie weiter hinten im Heft ausführliche Berichte.

Nachdem gemeinsamen Mittagessen packten die Familien nach und nach ihre Sachen zusammen und machten sich auf die Heimreise.

Durch die problemlose Zusammenarbeit mit den Mitarbeitern des Vaihinger Hofes und die gute Vorbereitung und Organisation durch unsere Gastgeberin, Frau Paul-Petermann, fühlten sich alle ein ganzes Wochenende äußerst wohl.

## Aufgaben und Arbeit Sozialpädiatrischer Zentren

Vortrag: Herr Dr. Andreas Schaudt

In seinem sehr anschaulichen Vortrag referierte Herr Dr. Andreas Schaudt über die Behandlungsmöglichkeiten nach Maßgabe des ganzheitlichen Ansatzes durch sozialpädiatrische Zentren (SPZ) in Deutschland.

Das Sozialgesetzbuch definiert die Aufgaben des SPZ so: Diagnostik, Therapieplanung und Therapie bei behinderten und von Behinderung bedrohten Kindern soweit dies nicht durch nie-

dergelassene Ärzte und Therapeuten/Frühförderstellen geschehen kann. (SGB V, § 119).

In der Regel werden im SPZ Kinder behandelt, die aufgrund mehrerer Einzeldiagnosen von verschiedenen Fachzentren betreut werden. Im SPZ werden die Kinder, in Ergänzung zu den Fachzentren, ganzheitlich betreut. Dies ist gerade bei mehreren Diagnosen we-

sentlich, damit die gesamte kindliche Entwicklung überwacht wird, und daraus auch Empfehlungen für weitere Behandlungsansätze gegeben werden. Häufig werden entwicklungsverzögerte Kinder bereits sehr früh von den zuständigen Frühförderstellen betreut. Frühförderstelle und SPZ ergänzen sich in ihrer Arbeit, wobei bei der Wahl der Frühförderstelle immer der Wohnort ausschlaggebend ist, bei einem SPZ gilt die freie Wahl. Lediglich eine Überweisung des niedergelassenen Arztes ist notwendig, wenn ein Kind unter 18 Jahren im SPZ betreut werden soll, so Dr. Schaudt.

Bei der Team-Zusammensetzung eines SPZ wird der multidisziplinäre Ansatz sehr deutlich. Grundsätzlich besteht ein SPZ immer aus mindestens zwei Kinderärzten und zwei Psychologen. Diese bilden jeweils ein Team aus Psychologe und Arzt. Ebenfalls zum Team gehören mehrere Pädagogen und Therapeuten wie zum Beispiel Logopäden, Physio-, Ergo-, Moto-, Kunst-, Musiktherapeuten.

Durch die dauerhafte Betreuung kann eine rechtzeitige Diagnostik und Behandlung auftretender medizinischer wie auch psychologischer Erkrankungen erfolgen. Im SPZ werden, wie Dr. Schaudt ausführt, die Therapieplanungen und Koordination der einzelnen Maßnahmen durchgeführt. Dadurch werden notwendige Behandlungen optimal aufeinander abgestimmt, ohne dass für das Kind irgendwelche Defizite o-

der überlagerte Behandlungspläne entstehen.

Gerade bei chromosomalen Störungen kann die Behandlung im SPZ die Vielzahl der Probleme aufgreifen, im medizinischen Bereich koordinierend wirken.

Im psychologischen Bereich bei allgemeinen und sog. umschriebenen Entwicklungsverzögerungen wird das SPZ direkt die Behandlungsstrategie zusammen mit den Eltern festlegen und auch entsprechend durchführen. Zu den umschriebenen Entwicklungsverzögerungen zählen, z.B. motorische oder sprachliche Entwicklungsverzögerungen, Lese-, Rechtschreib- oder auch Rechenschwäche. Gerade bei Kindern mit 22q11 - Deletion stehen diese Probleme meist im Vordergrund und können somit auch entsprechend behandelt werden.

Emotionale Störungen können ebenso behandelt werden, wie Verhaltensauffälligkeiten.

Das betreuende Team wirkt rund um das betroffene Kind während seiner gesamten Entwicklung. Durch Physiotherapeuten, Logopäden und Ergotherapeuten werden Grob- wie auch Feinmotorik trainiert. Therapieangebote nach Vojta, Bobath, etc. gehören ebenso zum Programm, wie Behandlungen nach Castillio Morales.



Dr. Andreas Schaudt

Ein sehr wesentlicher Aufgabenbereich besteht auch in der neuropädiatrischen und entwicklungsneurologischen Betreuung. Gerade bei Entscheidungen zum Kindergarten oder auch bei der Schulvorbereitung können durch verschiedene Ansätze bereits wesentliche Erkenntnisse zur richtigen Wahl gefunden werden.

Dadurch können die immer notwendigen Verfahren bei Schule und Gesundheitsamt vorbereitet und deren Entscheidung unterstützt werden.

Durch die langzeitliche und engmaschige Betreuung hat das SPZ einen guten Überblick über die laufende Entwicklung und Leistungsfähigkeit eines Kindes. Herr Dr. Schaudt führte auch aus, dass durch diese Kenntnis unter Umständen auch eine wünschenswerte Erfolgssteigerung und Ausrichtung auf

bestimmte erreichbare Ziele und Leistungsstände forciert werden kann.

Neben den bisher aufgeführten Leistungen können im SPZ aber auch Informationen bzgl. des Schwerbehindertengesetzes, der Pflegeversicherung und auch Hilfen der Krankenkassen erfragt werden. Hier unterstützen die Mitarbeiter ebenso, wie bei Fragen zu weiteren sozialen Themen.

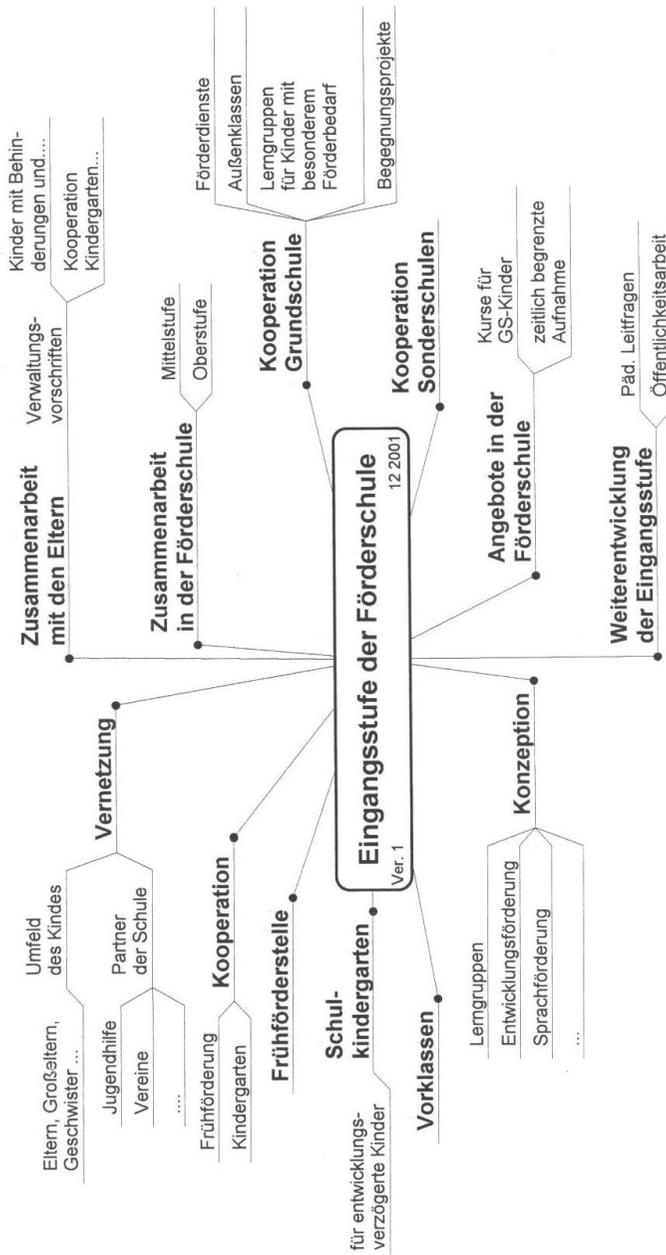
Zum Abschluss fasste Dr. Schaudt nochmals zusammen, dass sich damit das SPZ in die vorhandenen Behandlungen durch Kinderarzt und Fachzentren eingliedert. Es unterstützt alle Bereiche und kann als Schaltstelle und Überwachungsinstanz zur weiteren Entwicklung eines chronisch kranken Kindes einen wesentlichen Beitrag leisten. Sozialpädiatrische Zentren können Sie durch ihren Kinderarzt erfragen. Auch die Krankenkassen verfügen in der Regel über ein Verzeichnis der Einrichtungen in Ihrer Nähe.

Weitere Informationen zu diesem Thema finden sie auf unserer Homepage

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

oder fordern sie in der Geschäftsstelle von KiDS-22q11 e.V. an.





Dadurch wird gewährleistet, dass durch die Ausnutzung des bundesweit vorhandenen differenzierten Sonderschulwesens das der Leistung des Kindes entsprechende Angebot ausgewählt werden und damit die bestmögliche Förderung erfolgen kann.

Ein weiteres Thema waren auch die zur Feststellung der Schultauglichkeit herangezogenen Testverfahren durch die Gesundheitsämter. Die bei vielen Eltern vorhandene Angst vor solchen Tests konnte Frau Schmid beschwichtigen. Sicher sind diese Tests immer eine Momentaufnahme, die unter Umständen keine genaue Aussage über die tatsächliche Leistungsfähigkeit eines Kindes geben. Allerdings machte sie auch deutlich, dass zur letztendlichen Beurteilung nicht ausschließlich das Testergebnis herangezogen wird.

In der anschließenden Diskussion kam sehr deutlich zur Sprache, wie enttäuscht manche Eltern über die anfängliche Schulwahl und die weitere schulische Entwicklung sind. Frau Ziegler wies dabei darauf hin, dass es keinen Sinn mache, sein Kind mit aller Macht in einer "normalen" Grundschule unterbringen zu wollen. Denn, und das bestätigten auch verschiedene Eltern, es ist tatsächlich nichts anderes als eine Unterbringung. Die Kinder sind in der Regel immer überfordert, können den Lernzielen nicht folgen und was das wichtigste ist, sie haben keinerlei Erfolgserlebnisse, denn die anderen sind immer besser als sie selbst.

Deshalb ist es so sehr wichtig seinem Kind den besten Start ins Schulleben zu geben und der ist nicht am Ehrgeiz der Eltern zu messen, sondern an der objektiven Leistungsfähigkeit der Kinder.

Eine Zuhörerin berichtete eindrucksvoll von ihrem Sohn, der nach einem halben Jahr die Grundschule wieder verlassen hat, zwei Jahre eine sonderpädagogische Einrichtung besuchte und jetzt in einer Förderklasse der gleichen Grundschule mit großem Engagement und Erfolg die vierte Klasse besucht.

Zum Abschluss wiesen die Referentinnen noch auf eine Vielzahl von Informationen hin, mit deren Hilfe die jeweiligen regionalen schulischen Möglichkeiten ermittelt werden können. Daneben gibt es noch eine Sammlung nützlicher Ratgeber auf dem Weg der schulischen Entwicklung.

Diese Informationen finden Sie auf unserer Homepage

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

Selbstverständlich können sie diese Zusammenfassung auch in der Geschäftsstelle von KiDS-22q11 e.V. anfordern.

## "Normal und gut leben" trotz Behinderung? Zur Akzeptanz eines behinderten Kindes in der Familie.

Vortrag: Frau Jutta Flatters

Frau Jutta Flatters ist Theologin und selbst Mutter eines schwer geistig und körperlich behinderten Kindes. In ihrem Vortrag verstand es Frau Flatters alle Anwesenden zu fesseln.



Frau Flatters

Sie erzählte Geschichten aus ihrem Leben - Höhen und Tiefen - und gab den Anwesenden immer den Anstoß zum Nachdenken über die eigene Situation. Da unsere Kinder nicht den "Anforde-

rungen" unserer Gesellschaft entsprechen, sind sie von Ausgrenzung bedroht.

Um dem entgegen zu wirken muss das familiäre Umfeld entsprechend angepasst und die Situation unbedingt angenommen werden. Nur dann funktioniert ein optimales Zusammenleben in der Familie.

Frau Flatters vermittelte den Zuhörern wie wichtig es ist, die eigene Persönlichkeit zu festigen. Ebenso Willensstärke und Standhaftigkeit zu beweisen, um das selbstverständliche familiäre Umfeld in die Gesellschaft zu tragen und dabei zu bestehen.

Den Inhalt dieses Vortrages kann man mit Worten nicht beschreiben, man muss ihn einfach miterlebt haben!

## Der zum Hals verlagerte Ursprung der Arteria subclavia (Schlüsselbeinarterie) ist ein eindeutiger Hinweis auf die Monosomie 22q11

Ralf Rauch, Anita Rauch, Andreas Koch, Matthias Kumpf, Andreas Dufke, Helmut Singer, Michael Hofbeck  
Universitätskliniken für Kinder und Jugendliche und Institute für Humangenetik Tübingen und Erlangen

An den Uni-Kliniken Tübingen und Erlangen wurden 136 Patienten mit einer Gruppe von Herzfehlern untersucht, die als konotrunkale Fehlbildungen bezeichnet werden. Darunter versteht man Störungen des Austritts von Lungen- und Körperschlagader aus dem Herzen und ihrer weiteren Aufteilung in kleinere Äste, unter anderem der Schlüsselbeinarterie (Arteria subclavia). Dieser gesamte Bereich zeigt bei Patienten mit Monosomie 22q11 besonders häufig Auffälligkeiten. Im einzelnen umfaßt die Gruppe mit sogenannten konotrunkalen Herzfehlern die Patienten mit Unterbrochenem Aortenbogen, Pulmonalatresie mit Kammerscheidewanddefekt (VSD), Truncus arteriosus communis und Fallot-Tetralogie.

Die rechte Schlüsselbeinarterie entspringt normalerweise aus dem ersten Zweig, der von der Körperschlagader abgeht, dem Truncus brachiocephalicus (Abb. 1 und 2 Seite.18 ). Aus diesem gehen auch die Gefäße der rechten Kopfhälfte hervor.

Es sind allgemein drei Abnormitäten der Schlüsselbeinarterie bekannt: der Abgang aus der absteigenden Körperschlagader (Arteria lusoria), die Verbindung mit der A. vertebralis, einer kleinen Schlagader zum Kopf ("Isolati-

on") und der Ursprung aus der Lungen-schlagader. Eine vierte Variante wurde bisher erst in einer Veröffentlichung 1984 erwähnt, nämlich der abnorm hohe Abgang der rechten Schlüsselbeinarterie aus der Halsschlagader, der A. carotis ("Halsabgang"). Allerdings war damals die Monosomie 22q11 noch nicht bekannt und damit auch nicht ihr Zusammenhang mit konotrunkalen Fehlbildungen.

ZIEL dieser Studie war es nun, die Häufigkeit von Anomalien der Schlüsselbeinarterie bei Patienten mit konotrunkalen Herzfehlern zu bestimmen und ihre Verbindung mit der Monosomie 22q11 zu untersuchen. Schließlich wollten wir herausfinden, ob die Darstellung des Halsabganges im Ultraschall möglich ist.

Es wurden alle Patienten mit den oben aufgeführten Herzfehlern eingeschlossen, die sich in den Kardiologischen Abteilungen der Universitätskliniken für Kinder und Jugendliche in Erlangen (seit 1994) und Tübingen (seit 2000) bis Oktober 2001 vorstellten und dort auf Monosomie 22q11 mit der sogenannten FISH-Analyse (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) untersucht wurden. Patienten mit Fallot-Tetralogie wurden nur auf Monosomie 22q11 un-

tersucht, wenn sie Symptome zeigten, die für das Velo-Cardio-Faziale Syndrom sprachen, oder wenn bei der Herzkatheteruntersuchung typische Befunde erhoben wurden. Dadurch kommt freilich eine Auswahl zustande,

die nicht der normalen Verteilung von Monosomie 22q11 unter Patienten mit Fallot-Tetralogie entspricht. Von allen Patienten wurden die Gefäßdarstellungen im Herzkatheter und die Ultraschallbilder begutachtet.

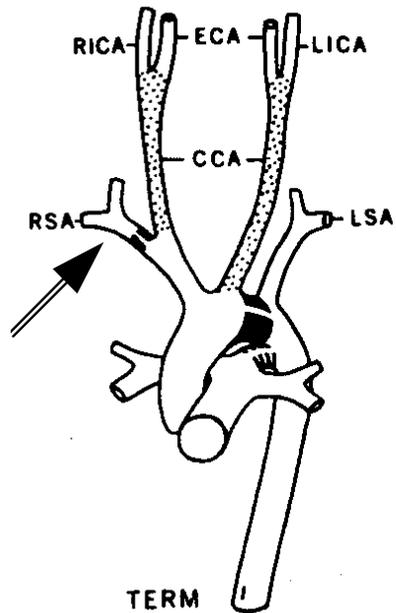


Abb. 1

Normal entwickelter Aortenbogen. Normaler Ursprung der rechten A. subclavia (RSA, Schlüsselbeinarterie)

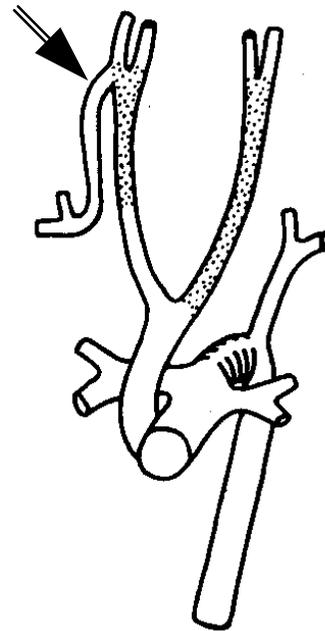


Abb. 2

Abnorm hoher Ursprung der A. subclavia (Pfeil) aus der Halsschlagader bei einem Patienten mit Unterbrochenen Aortenbogen

(Zeichnung nach Congdon, 1922.)

Monosomie-Häufigkeit

In den beiden Zentren wurden 136 Patienten, 64 Mädchen und 72 Jungen eingeschlossen (Tabelle 1), deren Altersmedian bei 7 Jahren lag (von einem Monat bis zu immerhin 40 Jahren). 46

der 136 Patienten (34%) hatten eine Monosomie 22q11, 90 der 136 (66%) hatten sie nicht. Die Verteilung der Patienten auf die einzelnen Herzfehler ist in Tabelle 2 zu sehen.

Herzfehler	Mädchen	Jungen
Unterbrochener Aortenbogen	14	15
Pulmonalatresie mit Kammer-Scheidewanddefekt	30	32
Truncus arteriosus communis	14	7
Fallot-Tetralogie	7	17
<b>gesamt</b>	<b>65</b>	<b>71</b>

Tabelle 1 Patientengruppe

	Unterbrochener Aortenbogen		Pulmonalatresie mit Scheidewand-Defekt		Truncus arteriosus communis		Fallot-Tetralogie		Gesamt	
	Monosomie? ja	Monosomie? nein	Monosomie? ja	Monosomie? nein	Monosomie? ja	Monosomie? nein	Monosomie? ja	Monosomie? nein	Monosomie? ja	Monosomie? nein
<b>A. subclavia-Fehlengang</b>	9	2	8	2	2	2	9	3	<b>28</b>	<b>9</b>
<b>Aus der Körperschlagader</b>	2	2	4	2	2	2	6	2	<b>14</b>	<b>8</b>
<b>Halsabgang</b>	6	0	4	0	0	0	1	0	<b>11</b>	<b>0</b>
<b>Isolation</b>	1	0	0	0	0	0	1	1	<b>2</b>	<b>1</b>
<b>Aus der Lungenschlagader</b>	0	0	0	0	0	0	1	0	<b>1</b>	<b>0</b>
<b>Normale A. subclavia</b>	3	15	6	46	2	15	7	5	<b>18</b>	<b>81</b>
<b>total</b>	<b>12</b>	<b>17</b>	<b>14</b>	<b>48</b>	<b>4</b>	<b>17</b>	<b>16</b>	<b>8</b>	<b>46</b>	<b>90</b>
<b>Alle Patienten</b>	<b>29</b>		<b>62</b>		<b>21</b>		<b>24</b>		<b>136</b>	

Tabelle 2 Verteilung der 136 Patienten mit konotrunkalen Herzfehlern. Für jede Gruppe sind die Anomalien der Arteria subclavia (Schlüsselbeinarterie) bezogen auf die Monosomie 22q11 dargestellt. Der Halsabgang der Arteria subclavia wurde ausschliesslich bei Patienten mit Monosomie 22q11 gefunden!

Abnormitäten der Schlüsselbeinarterien wurden bei 37 von 136 Patienten gefunden (27%). Dabei war der Abgang aus der absteigenden Körperschlagader am häufigsten (22 von 37 Patienten), gefolgt von dem bis dahin kaum bekannten Halsabgang (11 von 37), der Isolation (3 von 37) und dem Ursprung aus der Lungenschlagader (1 von 37 Patienten). Weit mehr als die Hälfte, 28 von 46, also 61% der Patienten mit Monosomie hatten Abnormitäten der A. subclavia (Schlüsselbeinarterien)! Dagegen wurden diese nur bei jedem zehnten Patienten ohne Monosomie gefunden (9 von 90, 10%). Dieser Unterschied hielt auch der statistischen Überprüfung stand ( $p < 0.0001$  im Chi-Quadrat-Test).

Die Häufung von Abnormitäten der Schlüsselbeinarterien bei Patienten mit Monosomie 22q11 wurde auch von der japanischen Arbeitsgruppe um Momma beschrieben. Hier hatten 27 von 100 Patienten mit Monosomie 22q11 auch Anomalien der Arteria subclavia. Dem standen lediglich 3 von 177 mit konotrunkalen Herzfehlern aber ohne Monosomie gegenüber. Der höhere Anteil von Abnormitäten der Schlüsselbeinarterien bei unseren Patienten ist auch durch die Untersuchung auf den Halsabgang erklärbar.

#### Halsabgang

Der Halsabgang der rechten Arteria subclavia kam ausschliesslich bei Patienten mit Monosomie vor, und zwar bei 11 von 46 Patienten (24%). Innerhalb

dieser Gruppe befanden sich 6 der 12 Patienten mit Unterbrochenem Aortenbogen (50%), 4 der 14 Patienten mit Pulmonalatresie mit Scheidewanddefekt (29%) und 1 von 16 Patienten mit Fallot-Tetralogie (6%). Keiner der Patienten mit Truncus arteriosus communis hatte einen Halsabgang, allerdings war diese Gruppe auch relativ klein.

Trotz der eindeutigen Beschreibung der Pathologen Kutsche und van Mierop fand der Halsabgang bis heute keine Aufnahme in die Lehrbücher der Kardiologie. Das mag auch daran liegen, daß diese harmlose Anomalie, die für die Patienten keinen Nachteil beinhaltet, in der Ära vor der Entdeckung der Monosomie 22q11 keine praktische Konsequenz nach sich zog.

Auch über die sogenannte Isolation wurde bereits spekuliert, sie sei spezifisch für die Monosomie 22q11; allerdings waren die Zahlen nie derart eindeutig wie in der vorliegenden Arbeit für den Halsabgang, und es gibt mittlerweile zahlreiche Gegenbeispiele, unter anderem auch in unserer Studie.

#### Darstellung im Ultraschall

Bei 52 Patienten mit konotrunkalen Herzfehlern wurde zwischen 1/1998 und 10/2001 untersucht, ob es gelingt, den Halsabgang der Arteria subclavia nur durch Ultraschall richtig zu erkennen. Verglichen wurde (ohne Kenntnis der Ergebnisse) mit den Befunden aus der Herzkatheteruntersuchung oder den Angaben der Herzchirurgen nach

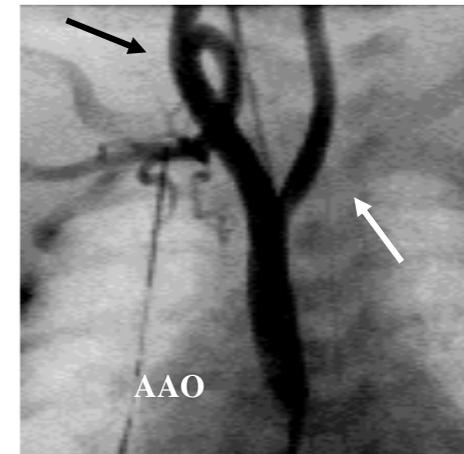
der Operation. 12 Patienten hatten einen Unterbrochenen Aortenbogen (23%), 29 eine Pulmonalatresie mit Scheidewanddefekt (56%), 4 einen Truncus arteriosus communis (8%) und 7 eine Fallot-Tetralogie (13%). Der Altersmedian lag bei 31 Lebensjahren (von 4 Monaten bis 34 Jahren). Dabei wurde in der Ultraschalluntersuchung bei allen 12 von 52 Patienten (23%) erkannt, daß eine Anomalie der Arteria subclavia vorlag (Sensitivität 100%) und eine solche Anomalie bei den übrigen 40 Patienten richtig ausgeschlossen (Spezifität 100%). Die Zuordnung der jeweiligen Anomalie zu einem genauen Typ gelang bei 6 von 6 Patienten mit Halsabgang der A. subclavia und bei 5 von 6 Patienten mit einem Abgang aus der absteigenden Körperschlagader.

Damit erweist sich die Ultraschalluntersuchung als gute Methode zur Diagnose von Anomalien der A. subclavia

(Schlüsselbeinarterie) und speziell auch des Halsabganges.

#### Zusammenfassung

Nachdem Anomalien der Schlüsselbeinarterien eindeutig häufiger bei Kindern mit konotrunkalen Fehlbildungen und Monosomie 22q11 vorkommen (nämlich in 61% gegenüber 10% bei Patienten ohne diese Mikrodeletion), sollte der Nachweis einer solchen Anomalie beim Arzt immer den Verdacht auf eine Monosomie 22q11 lenken. Der Halsabgang der rechten Arteria subclavia scheint jedoch spezifisch zu sein für das Vorliegen einer Monosomie 22q11. Derzeit ist es aber noch zu früh, diese Diagnose ohne molekulargenetische Untersuchung zu stellen; eine entsprechende Publikation wurde im American Journal of Cardiology im Februar (Rauch et al., Am J Cardiol 2002, Vol. 89 (4): 481-484) veröffentlicht, die Reaktionen werden die Haltbarkeit der These belegen.



Kontrastmittel-Darstellung des aufsteigenden Anteils der Körperschlagader (AAO) bei einem Patienten mit Unterbrochenem Aortenbogen (weisser Pfeil) in der Herzkatheteruntersuchung.

Der schwarze Pfeil markiert den Halsabgang der A. subclavia (Schlüsselbeinarterie) aus der rechten A. carotis communis (Halsschlagader).

Verfasser: **Dr. Ralf Rauch**  
Universitätsklinik für Kinder und Jugendliche,  
Abteilung für Kinderkardiologie  
D-72076 Tuebingen

E-mail: ralf\_rauch@hotmail.com

## Willkommen in Holland

Als Mutter eines behinderten Kindes werde ich oft gefragt, wie ich mit meiner Situation fertig werde. Ich versuche dann meine Empfindungen und Gefühle mit folgenden Worten zu beschreiben:

Wenn du ein Baby erwartest, ist es, als wenn du eine sagenhafte Reise nach Italien planst. Du kaufst dir Reiseführer und machst wundervolle Pläne. Das Kolosseum - Michelangelo - die Gondeln in Venedig - du lernst einige italienische Redewendungen. Alles ist sehr aufregend. Nach monatelangem ungeduldrigen Warten ist der Tag endlich da. Du packst deine Koffer, und los geht's.

Stunden später landet das Flugzeug. Die Stewardess kommt und sagt: "Willkommen in Holland!" "Holland?" sagst du. "Was meinen Sie mit Holland? Ich habe für Italien gebucht! Mein ganzes Leben träume ich von einer Reise nach Italien." Der Flugplan wurde geändert, du bist in Holland und da musst du bleiben. Das Wichtigste ist doch, dass sie dich nicht an einen abscheulichen, ekelhaften, dreckigen Ort mit Pest und Hungersnot gebracht haben. Es ist nur ein ganz anderer Ort.

Jetzt musst du dich neu orientieren - neue Reiseführer kaufen. Du musst eine ganz neue Sprache lernen. Du wirst viele Menschen kennenlernen, die du sonst nicht getroffen hättest.

Es ist eben ein ganz anderer Ort. Hier ist das Leben langsamer und weniger glitzernd als in Italien. Nach einiger Zeit aber, nachdem du dich ein wenig erholt hast und dich umschaust, bemerkst du, Holland hat Windmühlen ... Holland hat Tulpen ... Holland hat ebenfalls Rembrandts.

Jeder, den du kennst, fährt nach Italien. Sie prahlen alle von der wunderbaren Zeit, die sie dort verlebt haben. Du wirst bis an dein Lebensende sagen: "Ja, dahin wollte ich auch gehen, das hatte ich auch geplant!"

Und dieser Schmerz wird niemals, niemals, niemals vergehen - denn der Verlust dieses Traumes ist ein sehr, sehr bitterer Verlust.

Wenn du aber nun dein ganzes Leben trauerst, weil du nicht nach Italien gekommen bist, wirst du die lebenswerten Besonderheiten von Holland nicht sehen!

(aus: Rundbrief der Elterninitiative herzkranker Kinder, Köln e.V., Ausgabe 3/2001)

## Kindergartensuche - Der Weg ist das Ziel

Kurz vor dem 3. Geburtstag unseres Sohnes Nils erhielten wir die Zusage für einen Platz im Regelkindergarten unseres älteren Sohnes. Die Anmeldung - ein Jahr zuvor - erfolgte in der Annahme, dass die Sprachstörung bis zum Kindergarteneintritt behoben ist. Jedoch erschöpfte sich seine Kommunikation immer noch in einer phonischen Vokalsprache unter Verwendung von Mimik und Gestik. Auch wenn er sonst keine Entwicklungsdefizite aufwies, erschien uns Nils in einer Gruppe des Regelkindergartens mit mehr als 25 Kindern und nur 2 Erzieherinnen nicht gut aufgehoben. Darüber hinaus fürchteten wir, dass er durch sein Sprachproblem ausgegrenzt werden könnte. So machten wir uns auf die Suche nach alternativen Kindergartenangeboten. Infrage kamen zunächst ein integrativer Kindergarten im Nachbarort und ein Waldorf-Kindergarten mit einer integrativen Gruppe in unmittelbarer Nähe. Beide Kindergärten luden uns zu einem Informationsgespräch ein, bei dem wir den Kindergarten und deren konzeptionellen Ansatz näher kennenlernen konnten. Die Gruppen sind dort kleiner als im Regelkindergarten, so dass mehr auf die Bedürfnisse des einzelnen Kindes eingegangen werden kann. Auf Wunsch werden alle geeigneten Maßnahmen zur therapeutischen Unterstützung angeboten - in unserem

Fall eine logopädische / sprachheiltherapeutische Förderung. Erschreckt hatte uns jedoch die vorgeschriebene Betreuungszeit von 6 Stunden. Dies ist für ein 3jähriges Kind sehr lange. Auf unsere Bedenken hin signalisierten uns die Leiterinnen ein Entgegenkommen hinsichtlich dieser Frage. Wir entschieden uns gemeinsam mit Nils für den Waldorf-Kindergarten.

Nachdem wir einen Antrag bei den entsprechenden Ämtern gestellt hatten, wies unser Sprachtherapeut auf eine weitere Möglichkeit für Nils hin: den Sprachheilkindergarten. Im Hinblick auf den erheblichen Förderbedarf, dem durch eine alleinige ambulante Therapie nicht entsprochen werden kann, empfahl er eine Betreuung in einem Sprachheilkindergarten.

Bis dahin war uns dessen Existenz unbekannt. Zunächst hatten wir Vorbehalte gegenüber dieser Sondereinrichtung. Aber angucken wollten wir uns ihn dennoch, so vereinbarten wir auch hier ein Beratungsgespräch.

*„Der Sprachheilkindergarten ist eine Einrichtung zur teilstationären Behandlung sprach- und sprechbehinderter Kinder ab dem 3. Lebensjahr bis zur Einschulung (im Sinne von §100 Bundessozialhilfegesetz). Das Erscheinungsbild der Sprach- und Sprechbehinderung kann sehr vielfältig und un-*

terschiedlich sein. Es können einzelne oder mehrere der folgenden Bereiche betroffen sein: Aussprache, Wortschatz, Sprachverständnis, Satzbildung und Redefluss. Für das gesamte Kölner Stadtgebiet gibt es einen zweigruppigen Sprachheilkindergarten mit 12 Kindern pro Gruppe. In den Kindergartenalltag werden umfassende therapeutische und heilpädagogische Maßnahmen eingebunden, wie z.B. Sprachtherapie, Psychomotorik, heilpädagogische Spielangebote. Jede Gruppe wird von einem interdisziplinären Team bestehend aus Pädagogen, Therapeuten und anderen Fachkräften betreut. Das pädagogische, therapeutische Handeln orientiert sich an einem ganzheitlichen Ansatz, der die Entwicklung der Sprache als ein Teil der Gesamtentwicklung sieht. Die verschiedenen Entwicklungsbereiche (Motorik, Wahrnehmung, Psyche,...) stehen in stetiger Wechselbeziehung. Diese mehrdimensionale Sichtweise und die daraus resultierenden Angebote fördern die Sprachentwicklung genauso wie die Gesamtentwicklung und tragen zur Reifung der Persönlichkeit bei."(aus: Broschüre des Sprachheilkindergartens Köln).

Nach diesem Gespräch reifte in uns langsam der Gedanke, dass dieser Kindergarten für Nils die besten Förderungsmöglichkeiten bot. Zumal die Atmosphäre dort auch sehr herzlich war und Nils sich wohlfühlen schien. Mit dem Gedanken, dass Nils nun einen

Sonderkindergarten besuchen würde, taten wir uns dennoch recht schwer.

Trotz der Bedenken unserer Umgebung (Verwandte, behandelnde Ärzte, Freunde), die eine Kompromisslösung Waldorf-Kindergarten bzw. Integrativer Kindergarten lieber gesehen hätte und damit eine sozial akzeptiertere Entscheidung, meldeten wir Nils dort an. Der Kindergarten kam uns hinsichtlich unserer Wünsche in bezug auf die Betreuungszeit entgegen. Nils blieb zunächst nur bis mittags. Im Laufe des ersten Kindergartenjahres kam dann von ihm selber der Wunsch, länger bleiben zu dürfen und auch mit dem Fahrdienst zu fahren. Für den Kindergarten wird ein Fahrdienst angeboten, da der Kindergarten meist nicht im Wohnort der Kinder liegt. Im ersten Jahr haben wir Nils jedoch selber hingebacht und abgeholt. Nils hat sich schnell in die Gruppe integriert und geht gerne dorthin. Denn dort ist er ein Kind unter vielen Kindern mit dem gleichen Problem. Die Akzeptanz seiner Person wirkt sich auch positiv auf sein Selbstwertgefühl aus.

Die sprachliche, aber auch gesamte Entwicklung von Nils hat in den letzten 11/2 Jahren große Fortschritte gemacht, was neben anderen Faktoren auch auf den Besuch des Sprachheilkindergartens zurückzuführen ist. Es bestätigt die Richtigkeit unserer Entscheidung.

Dirk und Vera Lange

## Regionalleitung Baden-Württemberg: Fr. Paul-Petermann

Sylvia und Ralf Paul-Petermann, Eltern von Nick (1993) und Tim (1994)

Tim wurde im Juli 1994 geboren. Er hatte einen Ductus arteriosus Botalli, welcher nach einem Jahr nach Herzkatheeter verschlossen wurde.

Tim erhielt Logopädie und Ergotherapie. Paukenröhrchen beidseitig.

Als Tim 5 1/2 Jahre alt war wurde er in Tübingen zur Diagnostik stationär aufgenommen mit dem Resultat: Velocardiofaciales Syndrom mit hemizygoter Deletion 22q11.2, Hyperopie, Mikrozephalie, kognitive und sprachliche Entwicklungsverzögerung, näselnde Sprache, faciale Auffälligkeiten, rezidivierende Mittelohrergüsse.

Im Sommer 2001 wurde eine Otopexie<sup>1</sup> durchgeführt.

<sup>1</sup> (kosm. Ohrenkorrektur)

Tim bekam ein Jahr lang Eingliederungshilfe im Regelkindergarten durch eine Heilpädagogin. Im September letzten Jahres wurde Tim in der Sprachheilschule eingeschult. Wir freuen uns sehr über seine positive Entwicklung.

Erst nachdem ich eine Elterninitiative für entwicklungsverzögerte Kinder gegründet habe, wurde ich von der Humangenetik Tübingen auf KIDS-22q11 aufmerksam gemacht.

Im September 2001 habe ich die Regionalgruppe Baden-Württemberg übernommen.

Ich freue mich sehr, KIDS-22q11 aktiv unterstützen zu können. Es ist auch mir ein großes Anliegen betroffene Eltern und Familien zusammenzuführen.

## Aktuelles

### Vorstand

Der Vorstand wird am 13.04.2002 seine fünfte Sitzung abhalten. Dabei stehen die Themen Regionalgruppen, Finanzierung und Beirat im Vordergrund.

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

### Regionalgruppen

#### Schleswig-Holstein, Niedersachsen, Hamburg, Bremen:

Im hohen Norden waren die Wintermonate hauptsächlich von Einzelkontakten geprägt. Auch aus den durch Bad Oeynhausen geknüpften Verbindungen kamen einige neue Familien auf uns zu.

Neue Bundesländer:

Nach wie vor ist die Resonanz in den neuen Bundesländern trotz zahlreicher Aktivitäten unsererseits eher verhalten. Dadurch sind Veranstaltungen im Moment sehr schwer durchzuführen. Herr Schulz ist weiter bestrebt die noch stillen Stimmen zu aktivieren.

Nordrhein-Westfalen, Saarland, Rheinland-Pfalz:

In den vergangenen Monaten haben sich weitere zwanzig neue Familien der Regionalgruppe angeschlossen. Am 9. März hat das erste Treffen im Kinderkrankenhaus Riehl in Köln stattgefunden. Neben mehreren interessanten Vorträgen gab es viel Zeit zum gegenseitigen Kennenlernen und zum Austausch von Gedanken, Erfahrungen und Informationen an diesem Nachmittag. Ein ausführlicher Bericht wird im nächsten Infoheft erscheinen.

Die Kontakte zu den regionalen Kliniken und Einrichtungen konnten intensiviert werden. Es bestehen Überlegungen für den Aufbau eines Behandlungsnetzwerks für Kinder mit DiGeorge-Syndrom in unserer Region.

Die Zusammenarbeit mit anderen Elterninitiativen an den Kinderkliniken ist ein weiteres Ziel. Erste Kontakte bestehen zu einzelnen Elterninitiativen. Die Langenfelder Kinderherzhilfe gem. V. plant für das Frühjahr 2002 einen „Runden Tisch“ aller Gruppierungen, die sich um Kinder und Jugendliche mit angeborenem Herzfehler kümmern und im Umkreis von etwa 50 km um Langenfeld aktiv sind. Er soll dem Informations-

austausch dienen und Gelegenheit bieten, Netzwerke zu knüpfen.

Hessen

In Hessen war in den letzten Monaten relative Ruhe eingekehrt.

Wir werden allerdings in nächster Zeit einige Aktivitäten beginnen. So soll als erstes im Mai eine Informationsveranstaltung stattfinden. Nähere Informationen erhalten Sie rechtzeitig.

Baden-Württemberg:

Der im Februar stattgefundene Workshop und die 1. Mitgliederversammlung von KiDS-22q11 e.V. prägten die ersten Monate dieses Jahres bei Frau Paul-Petermann. Auch die Teilnahme am Tag der Selbsthilfe in Stuttgart im November 2001 war ein Erfolg.

Für die Zukunft sind weitere, auch kleinere Veranstaltungen geplant.

Bayern:

In Bayern war hauptsächlich der Dezember interessant. Hier fand ein Seminar mit Frau Anderlik in München statt.

Weitere Veranstaltungstermine für das Jahr 2002 stehen schon fest.

Im Juni können Sie mit Ihren Kindern ein Sommerfest (gepl. in Traunstein) besuchen.

Am 07.09.2002 findet im DHM München eine Info-Veranstaltung statt.

Zu diesen Terminen erhalten Sie rechtzeitig eine Einladung.

Außerdem ist Fr. Geckeler z. Zeit auf der Suche nach einer geeigneten Unterkunft für ein Freizeit-Wochenende im Herbst.

## 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

### Schleswig-Holstein, Niedersachsen, Hamburg, Bremen:

**Melanie und Andreas Eickelmann**  
Kronsfordener Hauptstraße 35  
23560 Lübeck  
Tel: (0 45 08) 498

e-mail:  
Melanie.Eickelmann@KiDS-22q11.de

### Neue Bundesländer:

**Fred-Rainer Schulz**  
Schönefelder Strasse 173  
12355 Berlin  
Tel: (030) 66 46 42 50

e-mail:  
Fred-Rainer.Schulz@KiDS-22q11.de

### Nordrhein-Westfalen, Saarland, Rheinland-Pfalz:

**Vera Lange**  
Hameler Weg 32  
51109 Köln  
Tel: (02 21) 98 42 77 5  
Fax: (02 21) 84 50 90  
e-mail:  
Vera.Lange@KiDS-22q11.de

### Hessen:

**Stephan Schmid**  
Blumenweg 2  
87448 Waltenhofen  
Tel: (0 83 79) 13 50  
Fax: (0 83 79) 13 53  
e-mail:  
Stephan.Schmid@KiDS-22q11.de

### Baden-Württemberg:

**Sylvia Paul-Petermann**  
Fasanenstr. 6/1  
73663 Berglen  
Tel: (0 71 95 ) 97 04 27  
Fax: (0 71 95 ) 97 04 09  
e-mail:  
Sylvia.Paul-Petermann@KiDS-22q11.de

### Bayern:

**Roswitha Geckeler**  
Kirchweg 15  
84092 Bayerbach  
Tel: (0 87 74) 91 03 26  
Fax: (0 87 74) 91 03 24  
e-mail:  
Roswitha.Geckeler@KiDS-22q11.de

## 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 ( 0,122 €/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, www.dsk-druck.de
Redaktion:	Vera Lange Stephan Schmid	Auflage:	1000 Exemplare
Layout:	Ulrich Geckeler		

### 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](mailto:info@kids-22q11.de)

Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 66 77 500

