

Das Deletionssyndrom 22q11 – Ein Überblick

Das DiGeorge-Syndrom ist ein angeborener Gendefekt. Wie es dazu kommt, ist bis heute weitgehend unbekannt.

Nur ein kleiner Anteil der Betroffenen mit inoperablen Herzfehlern oder schwerwiegenden Störungen der Immunabwehr überlebt das erste Jahr nicht.

In der Behandlung der Symptome hat die Medizin in den letzten Jahren große Fortschritte gemacht. Dadurch hat die Zahl der Kinder und Jugendlichen, welche mit dem Deletionssyndrom 22q11 leben, stetig zugenommen.

Die Vielzahl der möglichen Probleme und Komplikationen fordert eine ganzheitliche und langjährige Betreuung. Eine Vielzahl von Behandlungen und Therapien prägen die Entwicklung des betroffenen Kindes in jeder Hinsicht. Sie sind aber auch gleichzeitig ein notwendiger Baustein, um die Lebensqualität zu verbessern. Deshalb bedeutet die Diagnose für die Kinder ebenso wie für die gesamte Familie eine enorme Belastung. Um diese bewältigen zu können, bedarf es für die Betroffenen viel Unterstützung nicht nur durch Fachpersonal, sondern vor allem auch im gesamten Umfeld.

Diese Broschüre möchte ihren Beitrag dazu leisten, das Augenmerk auf die Probleme der Betroffenen zu lenken und durch Aufklärung die Akzeptanz in der Gesellschaft zu erhöhen. Dies ist ein wichtiger Schritt, Familien mit Deletion 22q11-Betroffenen in ihrer schwierigen Situation zu helfen.

KiDS-22q11 e.v.

...ist eine ehrenamtlich geführte Selbsthilfeorganisation, die sich für die Unterstützung von Kindern und Jugendlichen mit DiGeorge-Syndrom/22q11-Deletion und deren Familien einsetzt.

Bei der Arbeit kann KiDS-22q11 auf die Erfahrungen betroffener Eltern und Kinder zurückgreifen. Unterstützt wird der Verein dabei durch einen wissenschaftlichen Beirat, dem namhafte Kapazitäten der Medizin angehören.

Auf der Homepage <http://www.KiDS-22q11.de> finden sich weitere Informationen über den Verein, aktuelle Beiträge zu medizinischen Themen, News aus den Regionalgruppen, Erfahrungsberichte und vieles mehr.

MIT FREUNDLICHER UNTERSTÜTZUNG DURCH:

SPONSOREN:



www.KiDS-22q11.de

DELETIONSSYNDROM 22q11

EIN GENDEFEKT MIT VIELEN GESICHTERN



EINE INITIATIVE VON

KiDS-22q11 e.v.

Familie Hengge



„Axel war noch keine 3 Jahre, als wir die Diagnose erhielten: DiGeorge-Syndrom. Bis zu diesem Zeitpunkt dachten wir, er sei ein vollkommen gesundes Kind. Doch das sollte leider nicht so bleiben: Ärzte stellten einen Herzfehler fest. Mit 2 1/2 Jahren konnte Axel noch kein Wort sprechen. Ein Bluttest führte uns dann schließlich zur Gewissheit der Diagnose. Es sollten aber noch mehr Dinge festgestellt werden, die in Axels Körper nicht in Ordnung waren. Er hat z. B. ein Loch zwischen der Pulmonalarterie und der Hauptschlagader (Ductus arteriosus). Zu syndromtypischen Auffälligkeiten im Gesicht kommt eine Immunschwäche hinzu. Eine verdeckte Gaumenspalte ist für seine Sprachprobleme verantwortlich. Und seit einiger Zeit hat Axel zudem mit Skoliose zu kämpfen.“

Um mit der Situation fertig zu werden, ist viel Eigeninitiative nötig. Die KiDS helfen uns dabei sehr, sei es durch den Austausch mit anderen Mitgliedern oder durch Seminare und Vorträge. Immer wieder sind andere Probleme zu bewältigen und neue Entscheidungen zu treffen, deren Auswirkungen man nur schwer abschätzen kann. Welche Schule er etwa besuchen soll oder welche Operationen und Therapien notwendig sind. Die psychische Belastung ist für die gesamte Familie, unseren älteren Sohn Daniel eingeschlossen, enorm hoch. Dennoch: Das alles schweißt uns als Familie auch sehr zusammen.

Bald wird Axel 10 Jahre alt. Insgesamt zeigt er viele Symptome von 22q11. Trotzdem denken wir, es könnte noch viel schlimmer sein. Schließlich ist er geistig fit und auch körperlich nicht allzu sehr beeinträchtigt. Zwar können wir nicht weit in die Zukunft planen, aber dennoch sind wir sehr zuversichtlich, dass wir das alles gut meistern werden.“

Familie Hoch



„Wir sind eine Familie mit zwei Töchtern, Janet (fast 9) und Kate (5 1/2). Kate kam mit Klumpfüßen zur Welt, die im Alter von 4 Monaten operativ korrigiert wurden. Ansonsten entwickelte sie sich unauffällig: Leichte motorische Entwicklungsrückstände, häufige Infekte der Atemwege und relativ späte erste Worte beunruhigten uns nicht. Als sie dann aber mit 3 Jahren nach einer Polypentfernung nasal und undeutlich sprach, wurde schließlich eine submuköse (verdeckte) Gaumenspalte gefunden. Man riet uns zu einem Gengest. Ergebnis: Kate hat das DiGeorge-Syndrom. Eine Diagnose, der wir zunächst völlig hilflos gegenüber standen. Es stellten sich uns Fragen über Fragen. Unsere Recherchen führten uns glücklicherweise schnell zu KiDS, die uns mit Rat und Tat hilfreich zur Seite standen.“

Einen riesigen Fortschritt für Kate brachte eine sprechunterstützende OP (Velopharyngoplastik) im Alter von 5 Jahren – in Verbindung mit einer vierwöchigen ganzheitlichen Therapie. Verbesserte sich hier deutlich ihre Sprache, so machen sich seit einiger Zeit jedoch andere Probleme bemerkbar: Ihr logisches Denken ist eingeschränkt, und sie hat Schwierigkeiten beim Erfassen und Wiedergeben komplexer Situationen. Wie wir unserer Tochter helfen? Mit kontinuierlichen logopädischen und motorischen Therapien, Frühförderung und einer speziellen Betreuung im Kindergarten. So können wir heute sagen: Kate ist ein fröhliches, glückliches und aufgeschlossenes Kind.

Wir können nur allen Betroffenen ans Herz legen: Suchen Sie Kontakt zu Gleichgesinnten! Organisationen wie die KiDS sind dabei sehr hilfreich. Denn Aufklärung über Symptome des Syndroms ist das Allerwichtigste – nur dadurch kann frühzeitig geholfen werden. Das erhöht die Chance der Kinder auf ein normales und selbständiges Leben.“



Kindertagesstätte Stadt Lehrte (Immensen/Arpke)

„Ich, Brigitte Kautz, arbeite als Heilpädagogin in einer integrativen Gruppe, in der Kinder mit und ohne Behinderung gemeinsam gefördert werden. In dieser Gruppe werden 14 (statt 25) Kinder von drei pädagogischen Mitarbeitern (statt zwei) betreut. Eines der vier Kinder mit Beeinträchtigung, Wiebke, hat das DiGeorge-Syndrom. Dieses Syndrom umfasst eine Mehrfachbehinderung, die sich durch einen Herzfehler, eine Immunschwäche und diverse Entwicklungsverzögerungen äußert. Wiebke hat in den drei Jahren in unserer Kindertagesstätte enorme Fortschritte machen können. Zu verdanken ist dies unter anderem einer ganzheitlichen Betreuung. Es ist uns möglich, auf die individuellen Belange und Fähigkeiten der Kinder einzugehen und ggf. in Einzelförderung ihre Stärken zu fördern.“

Aufgrund ihrer bisherigen positiven Entwicklung wird es Wiebke möglich sein, eine Schule zu besuchen und voraussichtlich einen normalen Schulabschluss anzustreben. Wegen ihrer körperlichen Beeinträchtigung wird es eventuell eine besondere Schulform sein.

Integration von Menschen mit Behinderung lebt durch Toleranz und Akzeptanz ihrer Umgebung. Kinder in Integrationsgruppen lernen von- und miteinander, so entstehen keine Berührungsängste. Es ist normal, anders zu sein!“

Was ist das Deletionssyndrom 22q11?

22q11-Deletion, DiGeorge-Syndrom, CATCH 22, Velo-Cardio-Facial Syndrom, Sphrintzen Syndrom – die Zahl der Bezeichnungen ist groß, gemeint ist aber immer dasselbe: ein angeborener, genetischer Defekt.



Betroffen davon ist etwa jedes 4000. Kind, das auf die Welt kommt. Somit ist das Deletionssyndrom 22q11 nach dem Down-Syndrom (auch Trisomie 21 oder Mongoloismus genannt) der zweithäufigste Gendefekt beim Menschen. Die Ursachen für diesen Defekt sind bis heute weitgehend unbekannt. Was eine 22q11-Deletion ist, wie sie sich äußert und welche Auswirkungen sie haben kann, soll im Folgenden dargelegt werden.

Was bedeutet Deletion?

Chromosomen sind die Träger der Gene (Erbinformationen), auf denen sich die Anweisungen an unseren Körper befinden, wie er sich entwickeln und gesund funktionieren soll. Insgesamt gibt es in jeder menschlichen Körperzelle 23 Chromosomen-Paare. Fehlt ein Stück von solch einem Chromosom, spricht man von einer Deletion. Dem Menschen geht also Erbinformation verloren, woraus Probleme für die Gesundheit und Entwicklung entstehen können. Bei der 22q11-Deletion betrifft dies einen winzig kleinen Teil auf dem Chromosom 22.



Woran erkennt man das Deletionssyndrom 22q11

Die Merkmale des Gendefekts sind vielfältig. Über 180 Erscheinungsbilder werden der 22q11-Deletion zugeordnet. Dabei werden jedoch 15 verschiedene Diagnosen am häufigsten gestellt. Deren Symptomatik kann in unterschiedlicher Ausprägung und Stärke vorliegen. Die Kinder können schwer krank sein, sie können aber auch nur äußerliche Auffälligkeiten ent-



wickeln oder gar nur Träger einer 22q11-Deletion sein, ohne Krankheitssymptome aufzuweisen. Einige wichtige Befunde sind:

Herzfehler – Immunschwäche – Kalziummangel – Muskelschlaffheit – Gaumenspalte – Sprachstörungen – psychomotorische Störungen – Entwicklungsrückstand – Teilleistungsstörungen – Skoliose – Klumpfüße – Minderwuchs – Hörstörungen – Nierenfehlbildungen – Verhaltensstörungen

Da das Krankheitsbild mit sehr unterschiedlichen Symptomen einhergeht, wird der Gendefekt als Ursache der vielfältigen Probleme immer noch in vielen Fällen sehr spät erkannt. Bei der Mehrzahl der Betroffenen wird die Diagnose erst nach Entdeckung eines Herzfehlers gestellt. Eine frühzeitige Erkennung ist jedoch essentiell für eine rechtzeitige und ganzheitliche Behandlung eines Patienten, um so ein hohes Maß an Lebensqualität gewährleisten zu können.

Wie kommt es dazu?

Bei der überwiegenden Mehrzahl der Familien mit einem 22q11-Kind entsteht die Deletion „durch eine Laune der Natur“ völlig neu. Nur bei ca. 15% der Diagnosen ist bereits auch eines der Elternteile betroffen.



Was kann man tun?

Der Gendefekt selbst ist nicht behandelbar, die Begleiterkrankungen können jedoch schon frühzeitig behandelt werden. Die Therapie ist stark davon abhängig, welche Symptome die Kinder aufweisen und wie ausgeprägt diese sind. Viele Herzfehler lassen sich beispielsweise operativ korrigieren. Betroffene erreichen daher heute oftmals ein normales Durchschnittsalter. Auch für die übrigen Probleme wie Sprach- und Entwicklungsstörungen sind Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten gegeben.



Prof. Dr. med. Harald Bode

Prof. Dr. med. Harald Bode ist Professor an der Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin Ulm. Neben seiner Funktion als Mitglied des wissenschaftlichen Beirats von KiDS-22q11 e.V. ist Prof. Bode unter anderem auch Präsident der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin, die die Sozialpädiatrischen Zentren in Deutschland vertritt.

„Sozialpädiatrische Zentren sind spezialisierte Einrichtungen für die Krankenversorgung von Kindern und Jugendlichen mit Krankheiten, die Entwicklungsstörungen, Behinderungen, Verhaltensauffälligkeiten oder seelische Störungen mit sich bringen. Eine dieser Krankheiten ist das 22q11-Deletionssyndrom.“

Da das Krankheitsbild so vielschichtig ist, sind an den Therapien Fachleute aus unterschiedlichen Bereichen beteiligt, die leider oftmals nicht ausreichend zusammenarbeiten, um eine ganzheitliche Therapie zu gewährleisten. Diese Fachleute zu koordinieren, die Besonderheiten der Krankheit in der Therapie aufzugreifen und spezielle Therapieformen einzuleiten ist Aufgabe der Sozialpädiatrie. Die Zentren sind Anlauf- und Beratungsstellen für Eltern und Ärzte.

Weil die Auswirkungen des Defekts noch von vielen anderen Faktoren als der Medizin abhängen (z. B. soziale Integration, Förderung, usw.), ist eine frühzeitige Einleitung geeigneter Therapiemaßnahmen wichtig. Obwohl die 22q11-Deletion ein recht häufiger Gendefekt ist, hat der einzelne Kinderarzt relativ selten damit zu tun. Eine kontinuierliche Information der Ärzte ist deshalb notwendig – ein Ziel, das sich u. a. der wissenschaftliche Beirat von KiDS-22q11 e. V. gesetzt hat.

Selbsthilfegruppen spielen insgesamt eine zentrale Rolle. Sie bieten z. B. Möglichkeiten des Austausches und der Information von Eltern und Ärzten. Darüber hinaus sind sie immer auf dem neuesten Stand des medizinischen Wissens. Außerdem können Eltern durch die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen bis zu einem gewissen Grad selbst die Rahmenbedingungen schaffen, die für eine optimale Betreuung ihrer Kinder notwendig sind, wenn es z. B. um Therapie-, Kindergarten- oder Ausbildungsplätze geht.

Mit geeigneten Therapien und guten Integrationsmaßnahmen, die das Kind als Ganzes im Auge haben, bestehen gute Chancen, Kindern mit 22q11-Deletionssyndrom eine zuversichtliche Zukunft zu ermöglichen.“



Kinderkardiologische Abteilung der Universitätskliniken Tübingen

„Mein Name ist Petra Bintz. In der Kinderklinik Tübingen bin ich als Sozialpädagogin tätig. Der Schwerpunkt meiner Arbeit liegt in der psychosozialen und sozialrechtlichen Beratung von Eltern mit einem herzkranken Kind. Viele Kinder mit 22q11 haben einen Herzfehler, weswegen ich schon früh mit den Familien auf Station in Kontakt komme.“

Für die Eltern ist die Diagnose „Herzfehler“ ein Schock. Wenn dann noch das 22q11-Syndrom festgestellt wird, werden noch mehr Ängste ausgelöst. Meine Aufgabe ist es dann, Ihnen bei der Verarbeitung der Diagnose zu helfen und den Umgang mit der Behinderung zu erleichtern. Dazu zählt auch, die Eltern über mögliche Frühfördermaßnahmen zu informieren. Diese sind enorm wichtig, um Probleme wie z. B. Sprachstörungen frühzeitig angehen zu können. Außerdem kann die Beantragung eines Schwerbehindertenausweises oder des Pflegegeldes die Eltern finanziell entlasten. Nach dem Klinikaufenthalt stehe ich den Eltern auch weiterhin zur ambulanten Beratung zur Verfügung, z. B. wenn es um die Wahl eines geeigneten Kindergartens oder der Schule geht.

Der Austausch mit anderen Eltern von Kindern mit 22q11 ist für die meisten Elternpaare sehr wichtig. Daher versuche ich, die Eltern schon früh mit KiDS-22q11 in Verbindung zu bringen. Die Informationsbroschüren des Vereins verschaffen den Eltern einen guten Überblick darüber, welche Probleme auftreten können, und informieren sie über mögliche Symptome. Aber auch das Wissen, dass meistens nicht alle Symptome auftreten, kann den Eltern eine große Erleichterung sein.“



Schule für Lernförderung Freital

„Als Lehrerin an einer Schule für Lernförderung unterrichte ich, Ute Thiel, Kinder mit unterschiedlichen Lernproblemen, z. B. Lese-Rechtsschwächen oder Rechenschwächen. Damit den Kindern eine individuelle Betreuung zuteil werden kann, haben wir in der Unterstufe Klassengrößen von 8 bis 12 Schülern. So können individuelle Therapien eingesetzt werden. Im vergangenen Jahr konnten wir z. B. spezielle Fördermaßnahmen mit einer Logopädin anbieten.“

Seit beinahe zwei Jahren ist Marie meine Schülerin. Sie ist neun Jahre alt und hat das DiGeorge-Syndrom. Die Behinderung zeigt sich bei ihr z. B. durch einen Herzfehler, eine Immunschwäche sowie eine nasale Aussprache. Maries Lieblingsfächer sind Mathe und Sport. In diesen Fächern ist sie sehr gut.

Es ist wichtig, dass Eltern den Defiziten ihrer Kinder gegenüber offen sind. Zum Beispiel ist es für die Entwicklung der Kinder enorm wichtig, dass sie frühzeitig eine Schule mit besonderer Förderung besuchen. Außerdem haben Eltern, wenn sie gemeinsam vorgehen, viele Möglichkeiten der Einflussnahme auf z. B. Politik usw. Eltern sollten möglichst aktiv zur Erhaltung und vor allem zur Verbesserung der Situation beitragen, z. B. damit öffentliche Gelder für Ausbildungsstätten auch weiterhin zur Verfügung stehen. Lobbyarbeit ist hier sehr wichtig.“

Impressum

Herausgeber: Kinder mit DiGeorge-Syndrom / 22q11-Deletion (KiDS-22q11) e.V., Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen, Telefon 08379/1350
Redaktion: Claudia Hill, medandmore communication GmbH, Bad Homburg
Grafik: Peter Stulz, PURE:design, Wiesbaden