

KiDS-22q11 e.V.

Info



www.KiDS-22q11.de

22q11-Deletion

eine Beschreibung des DeletionsSyndroms 22q11

ist ein 2001 gegründete Selbsthilfeorganisation, die sich für Betroffene mit Deletionssyndrom 22q11 (DS 22q11) und ihre Familien einsetzt. Das Deletionssyndrom 22q11 ist ein genetischer Defekt, der in den meisten Fällen ohne erkennbare Ursachen auftritt. Das Krankheitsbild weist ein breites Spektrum von Symptomen auf. Auf jeden Betroffenen treffen jeweils nur einige zu.

Das Deletionssyndrom 22q11 tritt bei ca. jeder 4000. Geburt auf, daher wird das Krankheitsbild oftmals nicht sofort erkannt. Bei der Mehrzahl der Betroffenen wird die Diagnose oft erst nach Entdeckung eines Herzfehlers gestellt, bei manchen jedoch auch später. Die frühzeitige Erkennung des Krankheitsbildes ist sehr wichtig, damit mögliche Komplikationen verhütet oder zumindest rechtzeitig erkannt und entsprechend behandelt werden können.

Nur durch eine rechtzeitige und ganzheitliche 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.

Aus diesem Grund bietet Ihnen der Verein folgendes:

- Regionale Ansprechpartner und Kontaktbörse
- Jugendgruppe für Betroffene und Geschwisterkinder
- Erfahrungsaustausch und Informationen in regionalen und überregionalen Veranstaltungen
- Halbjährliche Infohefte / medizinische Themenhefte
- Medizinische Informationen durch den wissenschaftlichen Beirat, Veranstaltungen mit Fachleuten
- Homepage: www.KiDS-22q11.com mit diversen weiteren Angeboten
- Internet-Forum mit individueller Hilfestellung bei Fragen und Problemen
- Sozialrechtliche Hilfen

Deletionssyndrom 22q11 (DS 22q11)

- eine Syndrombeschreibung -

Was ist das?

Der Begriff "Deletion" bedeutet, dass etwas fehlt (von lateinisch *deletus* = ausgelöscht). Im Falle des Deletions-

syndroms 22q11 ist ein Stück Erbmateriale auf einem der beiden Chromosomen 22 an der Stelle q11 verloren gegangen.

Wozu benötigen wir Chromosomen?

Chromosomen sind die Verpackungseinheiten unserer Erbanlagen. In jedem von ihnen sind mehrere tausend Gene zusammengebündelt. Unsere Chromosomen helfen sozusagen den Zellen, die Erbanlagen in Ordnung zu halten. Unser Erbmateriale enthält nach den aktuellen Schätzungen ca. 25.000 Erbanlagen, die so genannten Gene. In ihnen sind die Programme verschlüsselt, die es ermöglichen, dass sich aus einer einzigen befruchteten Eizelle ein Mensch in all seiner Vielfalt entwickelt. Auch die spätere Funktion unserer Organe, un-

sere Anfälligkeit für Erkrankungen, unser Verhalten und unsere intellektuellen Fähigkeiten, d. h. unsere "Veranlagung und Begabung" werden von unseren Erbanlagen mitbestimmt. Bei Veränderungen in den Erbanlagen kann es zu Abweichungen in der Ausführung der verschiedenen Entwicklungsprogramme und Funktionen kommen. Folge ist meist eine Störung der Organentwicklung eines werdenden Kindes schon im Mutterleib, es können aber auch Körperfunktionen, die nach der Geburt wichtig sind, betroffen sein.

Warum brauchen wir das Chromosom 22 zweimal?

Fast jede Erbanlage und damit auch jedes Chromosom haben wir in doppelter Ausführung, eines von unserer Mutter und eines von unserem Vater. Für manche Erbanlagen spielt es keine Rolle, ob sie ein- oder zweimal vorliegen. Bei ei-

ner Reihe von Erbanlagen, besonders bei solchen, welche die Entwicklung im Mutterleib steuern, scheint es aber sehr wichtig zu sein, dass sie genau in der richtigen Dosis, d. h. zweimal vorliegen.

Welche Erbanlagen sind beim Deletionssyndrom 22q11 (DS 22q11) verloren gegangen?

Bei den meisten Menschen mit Deletionssyndrom 22q11 fehlen ungefähr 3 Millionen von ungefähr 3 Milliarden vorhandenen Bausteinen, die ca. 45 verschiedene Erbanlagen enthalten. Dieses Stück fehlt nur auf einem Chromosom 22, während das zweite intakt ist.

Bei manchen Menschen liegen aber kleinere oder andere Deletionen vor, die dann mit einer abweichenden Problematik ein-

hergehen können. Gelegentlich zeigen Menschen Symptome des Deletionssyndroms 22q11, ohne dass eine Deletion vorliegt. Bei einem Teil dieser Menschen wurden winzige Fehler in einer einzigen Erbanlage, dem TBX1-Gen gefunden, die der üblichen Untersuchung mit „FISH-Analyse“ entgehen (siehe nächsten Abschnitt).

Wie wird die Diagnose gestellt?

Die Symptome des Deletionssyndroms 22q11 sind vielfältig und keines für sich alleine erlaubt die Diagnosestellung. Der Spezialist wird meistens auch bei leichter Ausprägung des Syndroms durch die kleinen Besonderheiten in der Gesichtsform die Verdachtsdiagnose stellen (s.u.). Gesichert wird die Diagnose jedoch durch den Nachweis des Genverlustes auf einem der beiden

Chromosomen 22. Dies geschieht in der Regel aus einer Blutprobe durch eine Chromosomenanalyse mit zusätzlicher Fluoreszenz-Färbung des Erbmateriale im Bereich 22q11.2 (so genannte „FISH-Analyse“).

Spezialist:
Humangenetiker



Welche Auswirkung hat das Deletionssyndrom 22q11 für einen Menschen?

Es gibt Menschen mit nachgewiesenem Deletionssyndrom 22q11, die ein ganz normales Leben führen. Diese „Träger“ des Gendefektes wurden häufig nur erkannt, weil bei einem kranken Familienmitglied ein Deletionssyndrom 22q11 festgestellt wurde. Da Gesunde normalerweise nicht untersucht werden und es bisher keine systematischen Reihenuntersuchungen gibt, ist unbekannt, wie häufig die verschiedenen Probleme

beim Deletionssyndrom 22q11 wirklich auftreten.

Grundsätzlich können sich die bisher rund 180 möglichen Merkmale des Deletionssyndroms 22q11 in ihrer Ausprägung stark unterscheiden und haben auch nicht immer eine Krankheitsbedeutung. Im Folgenden werden daher die häufigsten Problembereiche dargestellt.

Herz /Blutgefäße

Angeborene Fehlbildungen des Herzens und der herznahen Gefäße sind eine ganz typische Auswirkung der Deletion 22q11. Hierbei kann es durch die Veränderung im genetischen Programm bereits in der frühen Schwangerschaft zu einem fehlerhaften Ablauf der Herzentwicklung kommen. Häufig findet sich dann eine der folgenden Erkrankungen. (Die vom Herzen wegführenden Gefäße werden als Arterien, die zum Herzen führenden Gefäße als Venen bezeichnet):

Unterbrochener Aortenbogen

Typ B: Bei dieser für die Deletion 22q11 besonders charakteristischen Gefäßfehlbildung hat die Aorta zwischen dem Abgang der linken Kopfarterie und der linken Armarterie keine Verbindung. Wenn sich wie üblich in den ersten Lebenstagen die vor der Geburt noch vorhandene Gefäßverbindung zwi-

schen Lungen- und Hauptschlagader (Ductus arteriosus) verschließt, kommt es zu einer lebensbedrohlichen Situation mit Ausfall der Durchblutung lebenswichtiger Organe, die eine sofortige Behandlung erfordert.

Ventrikelseptumdefekt (VSD): Dieser Defekt in der Herzkammerscheidewand stellt generell den häufigsten angeborenen Herzfehler dar. Wenn der Defekt in einem bestimmten Abschnitt, wie bei Fallot'scher Tetralogie liegt, wird er häufiger beim DS 22q11 gefunden.

Pulmonalatresie mit VSD: Hierbei fehlt die Verbindung zwischen rechter Herzkammer und Lungenschlagader. Die Lungendurchblutung erfolgt über den Ductus arteriosus oder ersatzweise gebildete Gefäße. Zusätzlich besteht ein Defekt in der Kammerscheidewand (VSD s.u.) an typischer Stelle.

FalLOT'sche Tetralogie: Diese beinhaltet eine Unterentwicklung und Verengung des Ausflusstraktes der rechten Herzkammer mit Verengung der Lungenarterie (Pulmonalstenose). Zusätzlich besteht ein typischer Kammer-scheidewanddefekt (wie bei der Pulmonalatresie), der zum so genannten „Überreiten“ der Aorta führt. Außerdem ist die Wand der rechten Herzkammer verdickt.

Truncus arteriosus communis: Hierbei haben sich in erster Linie Aorta und Lungenarterie nicht getrennt und bilden deshalb ein gemeinsames Gefäß.

Karotisverlauf: Manchmal ist der Verlauf einer Kopfschlagader verändert. Daher ist vor Operationen im Rachenbereich eine Untersuchung des Verlaufes sinnvoll.

Spezialisten:
Kinderkardiologe, Herzchirurg

Gaumensegel und Sprache

Veränderungen des Gaumenbereichs sind ganz typisch für Menschen mit Deletionssyndrom 22q11. Neben offensichtlichen Fehlbildungen wie einer offenen Spalte des Gaumens, können auch verdeckte, unter der Schleimhaut liegende (submuköse) Spalten vorliegen. Auch wenn keine dieser Fehlbildungen besteht, schließt das Gaumensegel meist nicht ausreichend und es kann beispielsweise Nahrung durch die Nase austreten. Man nennt dies eine "velopharyngeale Insuffizienz". Wenn das Gaumensegel beim Sprechen nicht ausreichend schließt, entweicht bei Lauten wie beispielsweise „b“ und „g“ Luft aus der Nase, woraufhin sie nasal klingen.

Insgesamt ist bei Kleinkindern mit einer Deletionssyndrom 22q11 häufig eine ausgeprägte Störung der Sprech- und Sprachentwicklung zu beobachten. Die Problematik ist äußerst komplex, da verschiedene Ebenen des Spracherwerbs und der Sprachproduktion be-

troffen sind. Häufig sind die Kinder in den ersten Lebensjahren für Außenstehende kaum zu verstehen. Die Sprachentwicklung beginnt sehr stark verzögert, und der Wortschatz kann dann jahrelang äußerst eingeschränkt sein.

Spezialisten:
Hals-Nasen-Ohrenarzt, Mund-Kiefer-Gesichtschirurg, Phoniater



Ohren /Mittelohren

Patienten mit dem Deletionssyndrom 22q11 leiden häufig an Paukenergüssen und wiederkehrenden Entzündungen der Mittelohren. Ursache hierfür ist eine Beeinträchtigung der Mittelohrlüftung über die Eustachischen Röhren (Verbindung zwischen Mittelohr und Rachen). Dies lässt sich auf mehrere Ursachen zurückführen. Zum einen können Fehlbildungen des Gesichtsschädels, zum anderen Veränderungen des Gaumens und des Gaumensegels die Belüftung des Ohres dauerhaft verschlechtern. Die weiterhin häufig be-

stehende allgemeine Infektanfälligkeit trägt außerdem zur Entwicklung von Mittelohrinfekten bei.

Patienten mit dem Deletionssyndrom 22q11 leiden überdurchschnittlich häufig auch an Innenohrschwerhörigkeiten. Unbedingt sollte daher möglichst früh (d.h. in den ersten Lebensmonaten) eine objektive Untersuchung auf Schwerhörigkeit durchgeführt werden.

Spezialisten:
HNO-Ärzte, Pädaudiologen

Gesicht/ Aussehen

Viele Kinder haben typischerweise ein länglich-schmales Gesicht mit prominenter Nase und breiter Nasenwurzel. Die Nasenspitze ist oft relativ kräftig bei engen Nasenlöchern. Die Ohren sind meist tief angesetzt und die äußere Ohrmuschel sehr nach innen gefaltet. Der Mund kann relativ klein, die Lippen schmal und das Kinn zurückweichend sein. Nur selten bestehen jedoch so gravierende Fehlstellungen der Kiefer, dass eine Behandlung notwendig ist. 22q11-Kinder haben häufig eine offene Mundhaltung, für welche die allgemein verminderte Muskelspannung und eine behinderte Nasenatmung ursächlich sein können.

Manchmal ist der Mund beim Schreien aufgrund einer einseitigen Unterentwicklung des Mundwinkel Muskels

schief. Dies kann mit einer Lähmung der Gesichtsnerven verwechselt werden, hat aber meistens keine größere Bedeutung.

Eine verzögerte Entwicklung der Zahnkeime und ein später Durchbruch der bleibenden Zähne ist festgestellt worden, was aber keine weiteren Konsequenzen hat. Dagegen kann bei den Zähnen häufig eine Verminderung des Schmelzes und seiner Mineralisation sowie vereinzelte Zahnnichtanlagen beobachtet werden, wobei erstere zu einem vermehrten Auftreten von Karies führen.

Spezialisten:
Kieferorthopäde, Hals-Nasen-Ohren-Arzt, Mund-Kiefer-Gesichtschirurg, Zahnmediziner

Immunsystem

Nur wenige Kinder mit Deletions-syndrom 22q11 haben eine Störung des Immunsystems, die besondere Schutzmaßnahmen gegen Infektionen und/oder eine aufwändigere Therapie erforderlich macht. Das Deletions-syndrom 22q11 kann zu einer Unterentwicklung und/oder einem vollständigen Fehlen der Thymusdrüse führen. Die Thymusdrüse ist ein kleines Organ vor dem Herzen, das für die Entwicklung von T (Thymus) - Lymphozyten verantwortlich ist. T-Lymphozyten sind einerseits wichtig für die Abwehr von Pilzen und Viren, andererseits unterstützen sie andere Immunzellen dabei, Antikörper für die Abwehr von Bakterien zu bilden.

Darüber hinaus haben T-Lymphozyten Kontrollaufgaben, indem sie das Immunsystem daran hindern sich gegen den eigenen Körper zu richten (Autoimmunität).

Die Unterentwicklung des Thymus ist beim Deletionsyndrom 22q11 sehr unterschiedlich ausgeprägt. Selbst bei scheinbar fehlendem Thymusgewebe (soweit z.B. bei einer Herzoperation erkennbar) ist oft noch eine hinreichende T-Lymphozytenentwicklung möglich, so dass nur eine Bestimmung der Anzahl und Funktion der T-Lymphozyten wirklich eine Aussage darüber ermöglicht, ob und in welchem Ausmaß ein Defekt im Immunsystem vorliegt.

Diese Untersuchung sollte sobald wie

möglich nach Diagnosestellung durchgeführt werden, da sich aus dem Ergebnis dieser Untersuchung Schutzmaßnahmen (Hygieneregeln, Antibiotikaprophylaxe) ergeben können und festgelegt wird, ob das Kind Lebendimpfungen bekommen darf (z.B. Masern, Mumps, Röteln oder Windpocken) bzw. zusätzliche Impfungen durchgeführt werden sollten.

Wenn eine Bluttransfusion vor Kenntnis der Immunsituation notwendig ist (beispielsweise im Rahmen einer Herzoperation), muss diese vorbehandelt werden.



In der Regel kommt es im Verlauf der ersten Lebensjahre zu einer langsamen Verbesserung der T-Zell Entwicklung. Manchmal bleibt jedoch eine Neigung zu Autoimmunerkrankungen (z.B. Jugendlichem Rheuma) bestehen.

Spezialist:
Immunologe

Harnwege

Kinder mit DS 22q11 haben manchmal Auffälligkeiten der Harnwege und Nieren. Diese bleiben meist ohne Folgen, können jedoch die Entstehung von Harnwegsinfekten begünstigen.

Bei jedem unklaren Fieber sollte daher ein Harnwegsinfekt (mit Urinprobe) ausgeschlossen werden. Weiterhin wird

bei jedem Kind mit DS 22q11 grundsätzlich eine Nierenuntersuchung mit Ultraschall empfohlen.

Einnässen wird bei betroffenen Kindern häufig beklagt und ist meist auf eine verzögerte Reifung zurückzuführen.

Spezialist:
Nierenarzt (Nephrologe), Urologe

Ernährung

Auch wenn strukturelle Veränderungen des Magen-Darm-Trakts sehr selten sind, so finden sich doch häufig Störungen in der Nahrungsaufnahme. Diese können sowohl einzeln als auch in Kombination vorliegen und sich vor allem in geringer Kraft beim Saugen, Schluckstörungen und Rückfluss von Nahrung aus dem Magen in die Speiseröhre (Reflux) zeigen. Die meisten Ernährungsprobleme sind durch eine Reifungsverzögerung bedingt und verlieren sich mit zunehmendem Alter. Trotzdem ist im Kindesalter eine Ge-

deihstörung mit verminderter Gewichts- und Größenzunahme häufig vorhanden.

In manchen Fällen kann eine vorübergehende Sondenernährung nötig werden.

Spezialist:
Facharzt für Schluckstörungen (Dysphagie), Ernährungsmediziner, Kinderarzt mit spezieller Ausbildung in Ernährungs- und Verdauungsfragen (Pädiatrischer Gastroenterologe), Psychosomatiker



Hormone:

Wachstum: Häufig zeigt sich bei 22q11-Kindern ein verzögertes Wachstum, das bis zum Erwachsenenalter aufgeholt wird. Selten treten auch hormonbedingte Wachstumsstörungen auf. Typischerweise sind diese Kinder bei Geburt normal groß und bleiben dann in ihrer Größenentwicklung zurück.

Kalziumspiegel: Bei einigen Neugeborenen mit DS 22q11 zeigt sich eine Nebenschilddrüsen-Unterfunktion mit anschließender starker Erniedrigung von

Kalzium im Blut. Dieses kann sich beispielsweise in einer Krampfneigung zeigen.

Da auch später Erniedrigungen des Kalziumwertes im Blut auftauchen können, werden jährliche Kontrollen durch Blutabnahme empfohlen. Da parallel dazu auch der Magnesiumspiegel erniedrigt sein kann, sollte dieser immer mitkontrolliert werden.

Spezialist:
Endokrinologe

Skelett

Bei einigen Kindern mit DS 22q11 zeigen sich Veränderungen des Skeletts. Hierbei kommen vor allem kleinere Veränderungen an Händen und Füßen vor. Bei niedriger Muskelspannung (Muskelhypotonie) kann eine Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose) auch noch später auftreten, bei der eine frühzeitige Behandlung wichtig ist. Es wird empfohlen, bei Betroffenen über 5 Jahren eine Funktionsaufnahme der Halswirbel-

säule zu machen, um Instabilitäten in diesem Bereich auszuschließen.

Die Ursache der beim DS 22q11 auftretenden Beinschmerzen (die insbesondere nachts auftreten) ist nicht abschließend geklärt. Gute Erfahrungen konnten jedoch mit auf die Füße angepassten Einlagen und Krankengymnastik gemacht werden.

Spezialist:
Orthopäde

Psychische Gesundheit

Gemütskrankungen sind in unserer Gesellschaft sehr häufig. Menschen mit Deletionssyndrom 22q11 scheinen hiervon etwas häufiger betroffen zu sein. Bei vielen 22q11-Betroffenen bestehen Schwierigkeiten in den Kommunikationsbereichen, die neben dem rein sprachlichen Informationsaustausch beispielsweise in Form von Gestik und

Mimik stattfinden. Diese können dazu führen, dass Gefahren, Beziehungen und soziale Situationen schlechter eingeschätzt werden können. Hieraus entwickeln sich in manchen Fällen eine Angstneigung, sozialer Rückzug und autistische Verhaltensweisen.

Typischerweise treten diese Auffälligkeiten bis zum 3. Lebensjahr auf. Eine

Aufmerksamkeitsdefizit- / Hyperaktivitätsstörung (ADS bzw. ADHS) zeigt sich typischerweise im Kindergartenalter und bereitet besonders im schulischen Bereich Schwierigkeiten. ADHS scheint bei Kindern mit 22q11 Deletion noch etwas häufiger aufzutreten als bei der Normalbevölkerung, was sich vor allem in einer leichten Ablenkbarkeit des Kindes zeigt.

Ebenfalls häufig sind impulsive Verhaltensweisen. Insbesondere nach dem Beginn der Pubertät können Störungen

der Wahrnehmung, Stimmung und des Antriebs vorkommen. Wichtig ist, sich beim Auftreten von Psychischen Erkrankungen in der Familie bewusst zu werden, dass diese nicht durch Erziehungsfehler der Eltern bedingt sind und, je früher sie erkannt werden, mit Förderprogrammen, Verhaltenstherapie und Medikation gut behandelbar sind.

Spezialist:
Kinder- und Jugendpsychiater

Motorische Entwicklung

Die meisten 22q11-Kinder weisen eine allgemeine Schwäche (Hypotonie) der Muskulatur auf. Dies bedeutet nicht, dass eine Muskelerkrankung vorliegt, sondern dass die Muskelspannung vermindert ist. Die motorische Entwicklung, d.h. das Alter, in dem das Kind frei sitzen oder laufen kann, ist deshalb oft etwas verzögert. Auch eine

offene Mundhaltung kann daraus resultieren. Dies kann allerdings auch bei einer Behinderung der Nasenatmung der Fall sein.

Bei manchen Kindern findet sich eine Gleichgewichtsstörung, die beispielsweise das Erlernen von Fahrradfahren zusätzlich erschweren kann.

Lernmuster

22q11-Kinder haben häufig ein bestimmtes Muster an Teilleistungsstörungen, während gewisse Fähigkeiten normal entwickelt sein können. Es können Schwierigkeiten in der räumlichen Wahrnehmung bestehen, die zu der für DS 22q11 typischen Lernstörung füh-

ren können. In der Schule resultieren daraus vor allem Schwierigkeiten in mathematischen Fächern.

Im lebenspraktischen Bereich kann es dazu führen, dass beispielsweise die Ausführung komplexer Aufgaben erschwert sind.

Lebenstüchtigkeit

Auch wenn sich bei vielen 22q11-Kindern eine Entwicklungsverzögerung in vielen Bereichen zeigt, so entwickeln sie sich doch kontinuierlich weiter.

Ein selbstbestimmtes normales Leben mit Ausübung eines Berufes und Gründung einer eigenen Familie wird uns von einigen Erwachsenen mit Deletions-syndrom 22q11 vorgelebt. Manche Kinder mit ausgeprägten Lernstörungen werden aber auch als Erwachsene eine Betreuung brauchen.

Wenn nicht schon bei Geburt ein schwerer Herzfehler oder ein Immundefekt vorliegt, gibt es bisher keinen Hinweis darauf, dass die Lebenserwartung von Menschen mit Deletion 22q11 beeinträchtigt ist. Frauen mit komplexem Herz- und Gefäßfehlern sollten jedoch vor einer Schwangerschaft fachärztlichen Rat einholen. Für Fragen bezüglich der Vererbung besteht die Möglichkeit einer genetischen Beratung.

Förderung und Teilhabe am Leben in der Gemeinschaft

Die Förderung und Behandlung sollte an die Bedürfnisse des jeweiligen Betroffenen und seiner Bezugspersonen angepasst werden. Dazu sind allgemeiner Entwicklungsstand und spezifische Probleme, aber auch sein Lebensumfeld zu berücksichtigen (Familie, Kindergarten, Schule, Freizeit, Beruf). Eine genaue Befunderhebung (Diagnostik) ist empfehlenswert und kann zusammen mit der Förderung und Behandlung besonders gut von dem interdisziplinären Team eines Sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ) durchgeführt bzw. koordiniert und begleitet werden. Eine aktuelle Adressenliste der SPZ findet man unter www.dgspj.de.

Je nach Problemlage kommen Physiotherapie, Frühförderung, Ergotherapie, Logopädie, Sprachtherapie oder andere pädagogische Fördermaßnahmen zur

Anwendung. Bedeutsam ist außerdem die Unterstützung der Eltern bei der Bewältigung der mit der Deletion 22q11 zusammenhängenden und erlebten Belastungen.

Eventuell erforderliche Maßnahmen zur Familienunterstützung, der schulischen und sozialen Integration sowie Ansprechpartner für Rechtsfragen und Wahrnehmung von Nachteilsausgleichen werden mit den zuständigen Ansprechpartnern ebenfalls durch die regionalen SPZ vermittelt.

Wichtigstes Ziel aller Maßnahmen ist die an den jeweiligen Alters- und Entwicklungsstand des Betroffenen angepasste, bestmögliche Teilnahme am Leben in der Gemeinschaft.

Spezialist:
Sozialpädiater

Wie entsteht die Deletion 22q11?

Häufig entsteht der Verlust von Erbmaterial in der chromosomalen Region 22q11.2 durch Zufall bei der Bildung der Ei- oder Samenzelle, ohne dass einer der Eltern selbst betroffen ist. Man spricht dann von einer „de novo“ Deletion. In diesem Fall ist die Wahrscheinlichkeit, dass derselbe Fehler noch einmal auftritt, relativ niedrig. Die Deletion 22q11 kann aber auch von einem Elternteil auf ein Kind weitervererbt worden sein. Eltern eines Kindes mit Deletion 22q11 können daher

durch eine Chromosomenanalyse aus einer Blutprobe untersuchen lassen, ob sie selbst schon eine Deletion 22q11 haben oder nicht. Bei einer ausführlichen Beratung in einer genetischen Sprechstunde bzw. Beratungsstelle können weitere Fragen zur Vererbung und vorgeburtlichen Untersuchungsmöglichkeiten beantwortet werden. Eine Liste der Beratungsstellen in Deutschland gibt es unter <http://gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>.

Wieso gibt es noch andere Namen für das Deletions-syndrom 22q11?

Der für das Syndrom verantwortliche Gendefekt konnte 1991 erstmalig von dem Londoner Forscher Dr. Peter Scambler nachgewiesen werden, der Betroffene mit „DiGeorge-Syndrom“ untersucht hatte. Das DiGeorge-Syndrom umfasst das gemeinsame Auftreten von einem schweren Herzfehler, einem Immundefekt durch Unterentwicklung der Thymusdrüse und einem Calciummangel durch eine Unterfunktion der Nebenschilddrüse. Im Laufe der Zeit wurde aber erkannt, dass auch Patienten mit ähnlichen Krankheitsbildern ebenfalls ein Deletionssyndrom 22q11 haben. Diese anderen Krankheitsbilder sind z. B. das Conotruncal-Anomaly-Face-Syndrom, welches die Assoziation

bestimmter Herzfehler mit charakteristischen Gesichtszügen beschreibt, das Shprintzen- oder Velo-Cardio-Faciale-Syndrom, bei dem die Gaumen- und Lernproblematik im Vordergrund stehen, oder das Cayler-Syndrom, bei dem eine Unterentwicklung des Mundwinkel Muskels vorliegt. Daraufhin wurde die Bezeichnung CATCH 22 für alle Erkrankungen vorgeschlagen, die durch das Deletionssyndrom 22q11 hervorgerufen werden. Jeder Buchstabe des Wortes stand für eines der häufig auftretenden Symptome und 22 für das Chromosom 22. Da aber die Namensgleichheit mit einer Kriegssatire als diskriminierend empfunden wurde, wird dieser Begriff kaum noch verwendet.

Wie werden wir damit fertig?

Wahrscheinlich reagiert Jeder anfänglich tief betroffen, wenn er erfährt, dass sein Kind oder er selbst „anders“ ist. Wir müssen aber lernen zu akzeptieren, dass kein Mensch perfekt ist, und dass uns alle jederzeit eine Krankheit treffen kann. Sicherlich entsteht für die meisten Familien eine Belastung durch Sorgen und den in vielen Dingen erhöhten Zeitaufwand, aber die Lebenszufriedenheit muss dadurch nicht beeinflusst werden. Für fast alle der oben genannten Probleme bestehen, vor allem, wenn sie frühzeitig erkannt werden, gute Behandlungsmöglichkeiten. Weil oft mehrere Organsysteme betroffen sind, wird in der Regel der

Kinderarzt, Hausarzt oder Sozialpädiater (SPZ) die Grundversorgung und Koordination der Behandlung übernehmen. Für bestimmte Fragestellungen wird jedoch ein Spezialist für das jeweilige Fachgebiet notwendig sein.

Da das Syndrom sehr komplex ist und sich bei jedem Betroffenen mit unterschiedlichen Symptomen zeigen kann, ist es für viele Familien, aber auch für Ärzte und Therapeuten manchmal schwierig, einen Überblick zu behalten. Der Verein KiDS-22q11 e.V. und der dazugehörige medizinische Beirat setzen sich daher für die Bereitstellung von Informationen für Fachleute, Betroffene und deren Familien ein



Verfasser:

Privatdozentin Dr. med. Anita Rauch,
Institut für Humangenetik der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg,
Erlangen

Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Harald Bode
Sozialpädiatrisches Zentrum Universitätskliniken Ulm.

Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Helmuth-Günther Dörr,
Pädiatrische Endokrinologie der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg,
Erlangen

Privatdozent Dr. med. Stephan Ehl,
Abteilung für Rheumatologie und Immunologie Klinik für Kinderheilkunde und Jugendmedizin Universitätsklinikum Freiburg

Dr. med. Gudrun Fahrenholz,
Allgemeinmedizin, Buchholz i.d.N.

Prof. Dr. med. Dr. med. habil. John Hess,
Deutsches Herzzentrum München

Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Klaus-Peter Lesch,
Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie, Universitätskliniken Würzburg

Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Dr. med. habil. Robert Sader,
Klinik und Poliklinik für Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie,
Universitätskliniken Frankfurt

Dr. med. Ursula Sauer,
Kinderkardiologin im Ruhestand, München

Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Michael Streppel,
Klinik für Hals- Nasen- Ohrenheilkunde, Universitätskliniken Köln

Dr. med. Susanne Walitza,
Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Universitätskliniken Würzburg

Falls Sie an weiteren Informationen zu KiDS-22q11 e.V. interessiert sind, rufen Sie uns einfach an oder schreiben einen kurzen Brief oder eMail. (www.KiDS-22q11.com) oder Info@KiDS-22q11.com.
Tel.: +49 (0) 83 79 – 72 88 0

Gemeinnützig anerkannt Finanzamt Kempten, StNr. 109/50677 Vereinsregister AG Kempten (Allgäu) VR 200148

Impressum: - „KiDS-22q11-Info med-Berichte“ herausgegeben vom Verein: Kinder mit DeletionsSyndrom 22q11.

(KiDS-22q11) e.V. Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen

- Nachdruck, auch nur auszugsweise nur mit ausdrücklicher Genehmigung des Herausgebers.

- Layout: Ulrich Geckeler

Druck: www.DSK-Druck.de

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

ISSN: 1863-1576

Druck 09/2007

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 22 00 000
Spenden sind steuerlich absetzbar

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



Aufnahmeantrag



KiDS-22q11 e.V.

Blumenweg 2
 D-87448 Waltenhofen

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

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

Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 22 00 000

Gemeinnützig anerkannt in Deutschland vom Finanzamt Kempten, StNr. 109/50677
 Vereinsregister AG Kempten (Allgäu) VR 200148



Deutschland

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

Bankverbindung: Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 22 00 000



Österreich

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

Bankverbindung: Oberbank Perg

BLZ: 15005

Kto: 791-0324.51



Schweiz

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

Bankverbindung: Migrosbank Luzern

BLZ: 8411

Kto: 16 139 945 006

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

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

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

Name		Geb.-Datum
Vorname		Geb.-Datum

**Aufnahmeantrag in den Verein
 Kinder mit DeletionsSyndrom-22q11 (KiDS-22q11) e.V.**

v3.0 08/2007

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

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

Überweise ich selbst

Lasse ich mittels Einzugsermächtigung erheben

Bank, Sparkasse, Postbank

<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	/	<input type="text"/>							
BLZ				Kontonummer							

Datum Unterschrift-Vereinsbeitritt

Datum Unterschrift-Abbuchungserlaubnis