

DELETIONSSYNDROM 22Q11 – WAS BEDEUTET DAS FÜR EIN KIND?



Foto: © Dan Race - Fotolia.com

LIEBE ELTERN,

wurde bei Ihrem Kind ein sogenanntes Deletionssyndrom 22q11 festgestellt oder besteht der Verdacht darauf? Wenn Sie nun verunsichert sind oder auch Ängste haben, ist das gut verständlich. Dieses Informationsblatt soll Ihnen helfen, sich einen ersten Überblick über dieses seltene Krankheitsbild zu verschaffen.

► WAS IST DAS FÜR EINE ERKRANKUNG?

Beim Deletionssyndrom 22q11 (DS 22q11) handelt es sich um eine Veränderung in den Erbanlagen. Das lateinische Wort „Deletion“ bedeutet Löschung. An einer bestimmten Stelle im Erbgut, die mit „22q11“ bezeichnet wird, ist ein sehr kleines Stück Erbinformation verloren gegangen. Meistens passiert das rein zufällig. Eine Vererbung der genetischen Veränderung von einem Elternteil ist in etwa 15 von 100 Fällen nachweisbar.

Etwa eines von 4000 Kindern ist vom DS 22q11 betroffen. Unter diesem Namen werden mehrere Krankheiten zusammengefasst, zum Beispiel das *Velokardiofaziale Syndrom*, das *DiGeorge-Syndrom* oder das *Shprintzen-Syndrom*.

Die Lebenserwartung ist bei den meisten Betroffenen weitgehend normal, sofern nicht ein schwerwiegender Herzfehler oder eine schwere körperliche Abwehrschwäche besteht.

► WELCHE ANZEICHEN GIBT ES?

Es sind über 180 verschiedene Auffälligkeiten bekannt, aber bei jedem Betroffenen treffen jeweils nur einige zu. Manche Anzeichen sind bereits bei Geburt offensichtlich, andere erscheinen erst im Verlauf der Kindheit. Bedenken Sie, dass die folgenden Anzeichen bei Ihrem Kind auftreten können, aber nicht müssen. Wie die Krankheit bei Ihrem Kind verlaufen wird, lässt sich nicht vorhersagen.

Die Krankheitszeichen können sehr unterschiedlich ausgeprägt sein – stark, schwach oder auch gar nicht.

Häufige Anzeichen sind:

- **angeborene Herzfehler:** können mit allgemeiner Schwäche und Atemproblemen einhergehen.
- **Gaumenfehlbildungen/Gaumenspalte:** Säuglinge haben oft Schwierigkeiten, zu trinken und zu schlucken. Auch häufige Mittelohrentzündungen, die zu Hörschäden führen können, und eine nieselnde Sprache sind kennzeichnend.
- **Entwicklungsstörungen, Verhaltensauffälligkeiten und Lernprobleme:** verzögerte Sprech- und Sprachentwicklung, leichte geistige Behinderung, Schwierigkeiten beim Rechnen, Aufmerksamkeitsstörungen; später psychiatrische Krankheiten wie Depression, Angststörung oder Psychose.
- **Gesichtsauffälligkeiten:** langes und schmales Gesicht, Schlupflider, breite Nasenwurzel, kleiner und häufig offen gehaltener Mund, dünne Lippen, kleine und abstehende Ohren.
- **Nebenschilddrüsen-Unterfunktion:** Dies führt vor allem zu einem Mangel an Kalzium im Körper. Muskelkrämpfe und Krampfanfälle können auftreten.
- **Knochenfehlbildungen und Muskelschwäche:** Fehlbildungen zum Beispiel an Wirbeln, Füßen oder am Hüftgelenk, Wirbelsäulenverkrümmung, Gelenkschmerzen oder Gleichgewichtsstörungen.

Weitere Zeichen wie etwa unzureichende Größen- und Gewichtszunahme, wiederkehrende Erkältungen und Infekte, Sehschwäche, Schwerhörigkeit oder Nierenstörungen können auftreten.

Weist Ihr Kind einige dieser Anzeichen auf, wird sein Blut auf die veränderte Erbanlage untersucht, um die Diagnose zu sichern.

► Deletionssyndrom 22q11

► BEHANDLUNG

Das DS 22q11 ist nicht heilbar, aber es gibt für viele Beschwerden gute Behandlungsmöglichkeiten. Die Vielfalt der Probleme und Komplikationen erfordert eine langjährige und umfassende Betreuung durch ein Team aus mehreren Spezialisten. Es ist wichtig, die Entwicklung Ihres Kindes frühzeitig zu fördern, unter anderem mit Logopädie, Krankengymnastik oder Ergotherapie. Bei Bedarf ist auch eine psychologische oder psychiatrische Betreuung sinnvoll. In Kindergarten und Schule unterstützt eine inklusive Förderung die Fähigkeiten ihres Kindes. „Inklusion“ schließt alle Kinder gleichermaßen ein und fördert jedes gemäß seiner Bedürfnisse.

Herzfehler können häufig erfolgreich operiert werden. Gaumenspalten werden operativ verschlossen. Gaumenfehlbildungen lassen sich meistens mit einer Sprachtherapie behandeln. Manchmal ist auch hier eine Operation hilfreich.

Infektanfällige Kinder brauchen einen besonderen Schutz vor Keimen. Das Behandlungsteam berät Sie im Einzelfall über mögliche Maßnahmen.

Experten empfehlen bestimmte Kontrolluntersuchungen für Ihr Kind: Lassen Sie zum Beispiel die Kalziumwerte jährlich überprüfen. Die Wirbelsäule sollte regelmäßig gründlich untersucht werden. Auch wiederholte Hörtests sind wichtig. Bei Mittelohrproblemen kann ein Trommelfellschnitt mit Einlage von Röhrchen hilfreich sein. Fallserien zeigen, dass das Entfernen der Rachenmandeln das Sprechen bei Kindern mit DS 22q11 verschlechtern kann. Deshalb sollte ein erfahrener Arzt genau prüfen, ob der Eingriff wirklich notwendig ist.

► MEHR INFORMATIONEN

Weiterführende Links

Eine Auswahl geprüfter Informationen zum Thema finden Sie unter dem Suchwort „seltene Krankheiten“ auf: www.patienten-information.de

Quellen und weiterführende Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht auf aktuellen wissenschaftlichen Forschungsergebnissen und Empfehlungen für Patienten von Patienten. Alle benutzten Quellen und weiterführende Links finden Sie hier:

www.patienten-information.de/kurzinformation-fuer-patienten/ds-22q11/quellen

Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

In ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt. Direkte Ansprechpartner für Ihre Erkrankung finden Sie hier:

www.achse-online.de/pi, Tel.: 030 3300708-0

► WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Eines vorab: Es ist normal, anders zu sein. Jedes Kind ist einzigartig. Unterstützen Sie Ihr Kind so gut es geht. Ihr Kind kann viel erreichen!
- Ein Kind mit DS 22q11 kann Sie vor große Herausforderungen stellen. Sie müssen sich mit zahlreichen Fragen auseinandersetzen und Ihre eigenen Erwartungen mit den Bedürfnissen Ihres Kindes in Einklang bringen. Sie sind aber nicht allein, es gibt viele Möglichkeiten, die Ihnen und Ihrem Kind den Alltag erleichtern und eine gute Lebensperspektive ermöglichen.
- Beobachten Sie Ihr Kind aufmerksam, und lassen Sie seine körperliche und geistige Entwicklung regelmäßig von entsprechenden Spezialisten beurteilen. Je früher Auffälligkeiten entdeckt werden, desto besser kann Ihr Kind unterstützt werden.
- Wenn Sie Fragen zur Vererbung der Krankheit haben oder Ihr Blut auf veränderte Erbanlagen testen lassen möchten, gehen Sie zu einer humangenetischen Beratung. Dort können Sie sich ausführlich informieren.
- Haben Sie keine Scheu, mit anderen über die Krankheit Ihres Kindes und Ihre Ängste zu sprechen.
- Informieren Sie sich über Selbsthilfeorganisationen und tauschen Sie Ihre Erfahrungen mit anderen Betroffenen aus, zum Beispiel bei Gruppentreffen.

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)
Im Auftrag von: Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV)
und Bundesärztekammer (BÄK)
Telefon: 030 4005-2500 • Telefax: 030 4005-2555
E-Mail/Ansprechpartner: mail@patinfo.org
www.patinfo.org
www.aezq.de



Mit freundlicher Empfehlung