

Deletionssyndrom 22q11

Das Deletionssyndrom 22q11 (Deletion = Verlust von genetischem Material) tritt bei ca. jedem 4.000. Neugeborenen auf.

Es ist auch bekannt als Di-George-Syndrom, VCFS oder CATCH-22-Syndrom (**C**ardiac anomalies = Herzfehler; **A**nomalous face = auffällige Gesichtszüge; **T**hymusaplasie/Hypoplasie = Fehlen oder zu kleine Anlage des Thymus; **C**left palate = Gaumenspalte; **H**ypocalcemia = Verminderung des Kalziumgehalts im Blut).

Erscheinungsformen

Es bestehen zumeist schwere Herzfehler und Gefäßfehlbildungen. Ebenso sind Skoliosen und eine erhöhte Muskelschlaffheit bekannte Symptome. Eine erhöhte Anfälligkeit für Infekte und Krampfanfälle kann im frühen Kindesalter auftreten. Sprachentwicklungsstörungen und Entwicklungsverzögerungen führen in Verbindung mit Lernstörungen zu einem förderbedürftigen Schülerprofil. Intelligenzminderungen können ebenso vorkommen. Aufmerksamkeitsstörungen und Konzentrationsschwäche treten vermehrt auf. Psychische Veränderungen und Verhaltensauffälligkeiten lassen sich häufiger im Pubertätsalter feststellen.

Es treten i.d.R. nicht alle, sondern eines oder mehrere Symptome auf. Dabei sind sie meist unterschiedlich stark ausgeprägt.

Ursache/Diagnose/Prognose

Das Deletionssyndrom 22q11 ist nach dem Down-Syndrom der zweithäufigste Gendefekt.

Ein Verdacht kann bei kombiniertem Auftreten typischer Fehlbildungen entstehen. Einen ersten Hinweis gibt eine angeborene Fehlbildung am Herzen oder auch eine umfassende Sprachartikulationsstörung. Die Bestätigung erfolgt durch eine molekularzytogenetische Diagnostik (FISH) und den Nachweis der 22q11-Deletion. In der überwiegenden Mehrzahl entsteht diese Deletion zufällig völlig neu. Nur in wenigen Ausnahmefällen kann die Erkrankung familiär bedingt sein.

In sehr seltenen Fällen sterben die erkrankten Kinder, vor allem diejenigen mit Herzfehler oder schwerer immunologischer Grunderkrankung, vor der Vollendung ihres ersten Lebensjahrs. Für eine Prognose ist es von großer Bedeutung, wie weit die Organe geschädigt sind. Bei entsprechender Therapie erreicht die Mehrzahl der Betroffenen mindestens das Erwachsenenalter.

Behandlung

Eine ursächliche Heilung ist nicht möglich. Bei einer symptomatischen Therapie werden insbesondere Fehlbildungen (z. B. Herzfehler) operativ korrigiert. Des Weiteren erfolgt eine Therapie der Begleiterkrankungen. Wegen der hohen Infektanfälligkeit werden in den ersten Lebensjahren häufig Antibiotika verabreicht.

Je nach Ausmaß der Erkrankung wird ein breites Spektrum an Therapien angewendet: Physiotherapie, Frühförderung, Ergotherapie, Logopädie, Sprachtherapie und weitere Therapien.

Gerade im Schulalter können Logopädie/Sprachtherapie sowie Ergotherapie und Aufmerksamkeitstraining die schulischen Leistungsmöglichkeiten nachhaltig unterstützen. Persönlichkeitstraining und frühe Resilienzförderung, d. h. Förderung der seelischen Widerstandskraft, können zu einem stabilen psychischen Profil führen.

Hinweise für Lehrkräfte

Die Förderung betroffener Kinder sollte davon abhängig gemacht werden, welche schulisch relevanten Bereiche durch das Syndrom wie stark beeinträchtigt sind. Um das zu erkennen, ist eine gezielte Leistungs- und Lern diagnostik nötig. Dabei können sich Lehrkräfte durch den schulpsychologischen Dienst oder das Sozialpädiatrische Zentrum unterstützen lassen. Es ist notwendig, auf eine möglicherweise ungewohnte, sehr nasale Sprache Rücksicht zu nehmen. Da die Motorik beeinträchtigt ist, können die betroffenen Kinder teilweise nur mit Einschränkung am Sportunterricht teilnehmen.

Des Weiteren weisen die Kinder meist ein bestimmtes Muster von Teilleistungsstörungen auf. Dies macht sich vor allem im Mathematikunterricht bemerkbar. Ebenso führen Konzentrationsschwäche und eine zu geringe Aufmerksamkeitsspanne zu Leistungsstörungen.

Materialien für Lehrkräfte

Auf der Internetseite www.kids-22q11.de unter „Services“ > „Entwicklung“ > „Schule“ finden Sie hilfreiche Informationen zum Umgang mit betroffenen Kindern und Jugendlichen.

Weitere Internetadressen

- www.patienten-information.de/kurzinformationen/seltene-erkrankungen/deletionssyndrom-22q11

Selbsthilfe/Patientenorganisation

Kinder mit Deletionssyndrom 22q11 e. V. (KiDS-22q11)
www.kids-22q11.de

 **KiDS-22q11** e.V.