

KURZFASSUNG POCKET-GUIDE



S3-Leitlinie zum Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter

Inhalt

Methodik

Allgemeine Informationen

Humangentische Diagnostik

Abklärung auf Komorbidität

Versorgung bei Komorbidität

To Do's im Beratungssetting

Timeline

Checklisten

HINTERGRUND

Federführende Fachgesellschaft

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie e. V. (DGKJP).

Quellenangabe

Bitte wie folgt zitieren:

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie e.V. (DGKJP). *Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter*. Kurzfassung (Version 1).

Verfügbar unter

<https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/028-049> {Zugriff am (Datum)}

Förderung

Das dieser Veröffentlichung zugrundeliegende Projekt wurde mit Mitteln des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter dem Förderkennzeichen 01VSF21011 gefördert.

Wichtig:

Weitere Materialien (wie z. B. die Langversion der Leitlinie oder den Leitlinienreport zur Methodik inkl. Umgang mit Interessen) finden Sie auf der AWMF-Seite über den Link (<https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/028-049>) oder über den untenstehenden QR-Code.

Der Pocket-Guide wurde mit der Leitliniengruppe abgestimmt.





Koordination

- Prof. Dr. med. Marcel Romanos (Koordination; Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie e.V. (DGKJP))
- Dr. med. Franziska Radtke, Carina Sauter, M.Sc. (Koordination, Evidenzbasierung, methodische Arbeiten)
- Laura Kettenstock, B.Sc., Klara Steger, Paula Franz, M.Sc. (studentische Hilfskräfte, Evidenzbasierung, methodische Arbeiten)

Mandatstragende der Fachgesellschaften

- Arbeitsgemeinschaft pädiatrische Immunologie (API): PD Dr. med. Sujal Ghosh
- Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie e.V. (DGE): Prof. Dr. med. Stefanie Hahner, Prof. Dr. med. Martin Fassnacht
- Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH): Prof. Dr. med. Anita Rauch
- Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ): Prof. Dr. med. Helge Hebestreit
- Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie e.V. (DGKJP): Prof. Dr. med. Marcel Romanos; Prof. Dr. med. Michael Kölch; Dr. med. Franziska Radtke
- Deutsche Gesellschaft für Immunologie e.V. (DGfI): Prof. Dr. med. Stephan Ehl
- Deutsche Gesellschaft für Mund-, Kiefer und Gesichtschirurgie e.V. (DGMKG) / Deutsche Gesellschaft für Ästhetische Zahnmedizin e.V. (DGÄZ): Prof. Dr. Dr. med. Robert Sader
- Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie und Angeborene Herzfehler e.V. (DGPK): Prof. Dr. med. Michael Hofbeck
- Deutsche Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie e.V. (DGPP): Prof. Dr. Dr. med. Christiane Hey
- Deutsche Gesellschaft für Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatik und Nervenheilkunde e.V. (DGPPN): Prof. Dr. Jürgen Deckert
- Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e.V. (DGSPJ): Prof. Dr. med. Juliane Spiegler; Prof. Dr. med. Volker Mall
- Vereinigung für Kinderorthopädie und -unfallchirurgie (VKOU) der DGOOC: Prof. Dr. med. Ralf Stücker, Prof. Dr. med. Martin Rupprecht
- Verein zur Förderung der Belange von Menschen mit genetischen Veränderungen in der chromosomalen Region 22q11 e.V. (Wir sind 22Q): Stephan Schmid, Thomas Franken





Systematik

Zehn systematische Literaturrecherchen wurden in den Datenbanken Pubmed, Web of Science und Cochrane Library durchgeführt. Als Suchbegriffe wurden Synonyme für das Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 sowie für die einzelnen Komorbiditäten in den Fachbereichen verwendet.

Die gefundene Literatur wurde systematisch nach Titel/Abstract sowie Volltext gescreent.

Zur Qualitätsbewertung wurde der GRADE-Ansatz (=Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation) verwendet, welcher das Bias-Risiko, Inkonsistenz, Indirektheit, Präzision, sowie Publikationsbias bewertet. Dabei wird geprüft, ob die Ergebnisse durch Fehler beeinflusst sind, ob die Ergebnisse unterschiedlich sind, ob sie direkt zum Thema passen, wie genau sie sind und ob nur bestimmte Studien veröffentlicht wurden.

Wichtig:

22q11.2DS:

Deletions- und

Duplikationssyndrom 22q11.2

22q11.2Del:

Deletionssyndrom 22q11.2

22q11.2Dup:

Duplikationssyndrom 22q11.2

Begrifflichkeiten in diesem Pocket-Guide

Der Pocket-Guide enthält alle relevanten Empfehlungen der S3-Leitlinie zum Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 (22q11.2DS).

Sofern einzelne Empfehlungen nur für ein Syndrom gelten, ist dies mit "22q11.2Del" oder "22q11.2Dup" kenntlich gemacht.





Abkürzungen

Empfehlungs-grad	Beschreibung	Ausdrucksweise	Symbol
A	Starke Empfehlung	Soll / Soll nicht	↑↑ / ↓↓
B	Schwache Empfehlung	Sollte / Sollte nicht	↑ / ↓
0	Empfehlung offen	Kann erwogen / verzichtet werden	↔
EK	Konsensbasierte Empfehlungserarbeitung		
EB	Empfehlungserarbeitung nach systematischer Evidenzbasierung		



ALLGEMEINE INFORMATIONEN



Prävalenz

22q11.2Del und 22q11.2Dup treten mit einer Prävalenz von ca. 1:2000 Lebendgeburten auf.

Betroffene Gene

In über 90 % der Fälle tritt die Mikrodeletion de novo (=neu entstanden) auf. Die Mikroduplikation tritt gehäuft vererbt auf.

Bisher verfügbare Leitlinien

2023 wurden zwei Updated clinical practice recommendations zum Management von Kindern und Erwachsenen mit 22q11.2Del veröffentlicht. Einige dieser Empfehlungen stellen eine Grundlage der hierbei zugrunde liegende Leitlinie dar. Die Updated clinical practice recommendations gründen auf einer systematischen Literaturrecherche. Empfehlungen wurden im Expertenkonsens formuliert und basieren auf der gefundenen Literatur, best practice sowie Umfragen, welche unter Patient*innen durchgeführt wurden (Boot et al., 2023; Óskarsdóttir et al., 2023).

Boot, E., Óskarsdóttir, S., Loo, J. C. Y., Crowley, T. B., Orchanian-Cheff, A., Andrade, D. M., et al. (2023). Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. *Genetics in Medicine*.

Óskarsdóttir, S., Boot, E., Crowley, T. B., Loo, J. C. Y., Arganbright, J. M., Armando, M., et al. (2023). Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. *Genetics in Medicine*, 25(3), 100338.

Wichtig:

22q11.2DS ist nach dem Down-Syndrom das häufigste bekannte genetische Syndrom des Menschen überhaupt.

Frühere Bezeichnungen waren z. B. Shprintzen-Syndrom, velokardio-faziales Syndrom, CATCH-22 oder Di-George-Syndrom.



Patient*innen mit klinischem Verdacht auf Deletionssyndrom 22q11.2 sollen diesbezüglich genetisch getestet werden.

Mögliche Indikatoren für das Deletionssyndrom 22q11.2 sind insbesondere:

- charakteristische faciale Morphologie (enge, leicht aufsteigende Lidachsen, tubuläre Nasenform, kurze Mundspalte, Mikrognathie, kleine Ohren mit überfalteter, kantiger Helix)
- angeborene, insbesondere konotrunkale Herzfehler
- Immundefekte
- Gaumenspalten oder velopharyngeale Insuffizienz
- Hypoplasie des Musculus angularis oris (asymmetrisches Schreigesicht).

Dies trifft insbesondere zu in Kombination mit:

- Kleinwuchs
- Adipositas
- Entwicklungsverzögerung
- Intelligenzminderung
- Verhaltensstörungen (Autismus, ADHS), Schizophrenie (EB, A: soll).

Patient*innen mit klinischem Verdacht auf Duplikationssyndrom 22q11.2 sollen diesbezüglich genetisch getestet werden.

Mögliche Indikatoren für das Duplikationssyndrom 22q11.2 sind:

- kardiovaskuläre, urogenitale, zerebrale oder ophthalmologische Anomalien
- Gaumenspalten oder velopharyngeale Insuffizienz
- pränatal erhöhte Nackentransparenz.

Dies trifft insbesondere zu in Kombination mit:

- Wachstumsstörungen
- Entwicklungsverzögerung
- Intelligenzminderung
- Verhaltensstörungen (Autismus, ADHS)
- und facialen Anomalien (EB, A: soll).

Bei starkem klinischem Verdacht: gezielte Testung mittels MLPA oder FISH-Analyse.

Bei weniger starkem klinischem Verdacht: genomweites Analyseverfahren effizienter wie z. B. Mikroarray-Analysen oder Kopienzahlanalysen aus Next-Generation-Sequenzierdaten (EB, 0: kann).



Humangenetik

Situation

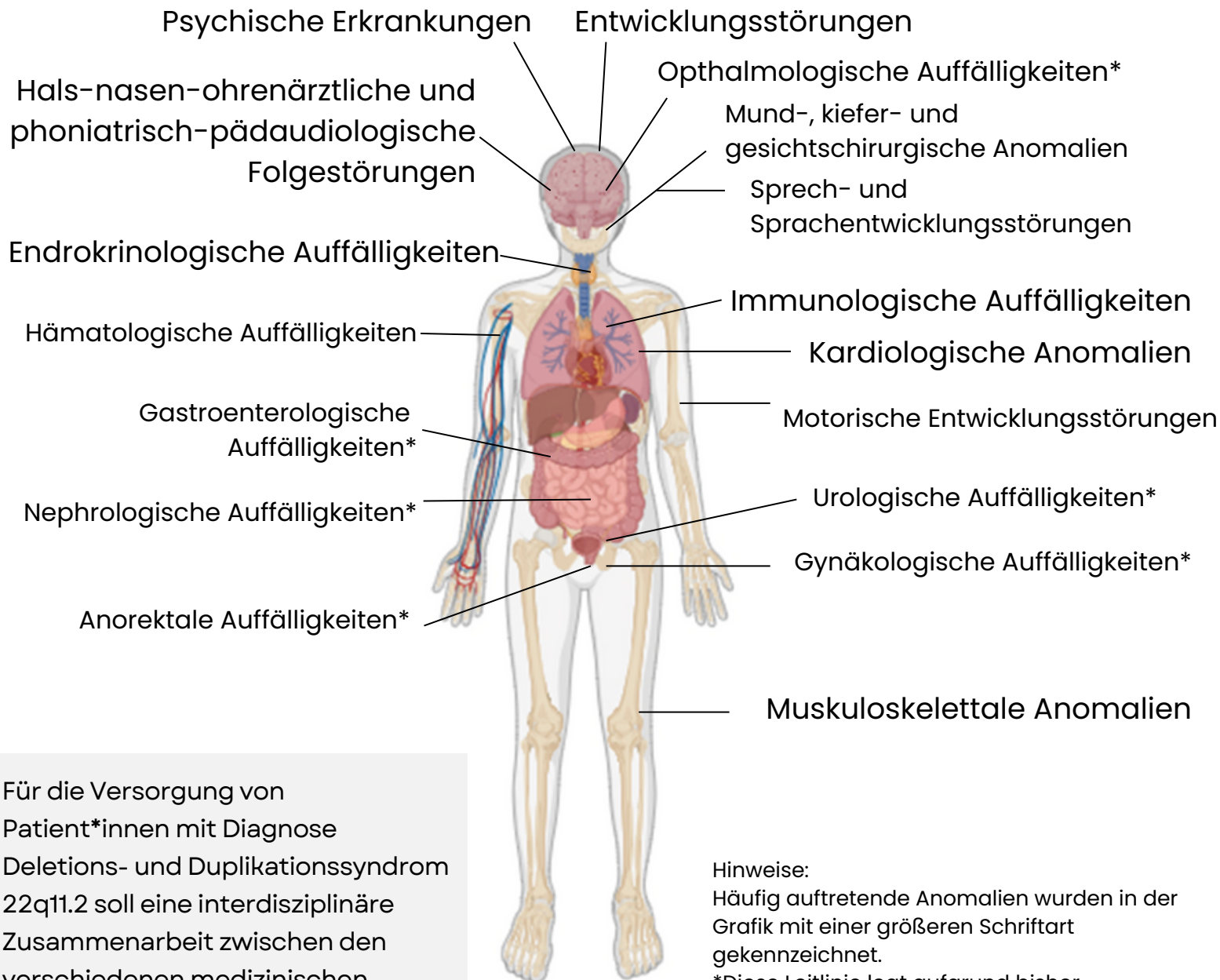
Grundsätzlich

Maßnahmen

- Bei ungewöhnlicher Symptomatik eine zusätzliche genetische Testung für Betroffene anbieten (EK, A: soll).
- Betroffenen bzw. deren Eltern eine genetische Beratung anbieten (siehe Gendiagnostikgesetz).
- Eltern eine genetische Testung der Region 22q11.2 anbieten, auch wenn diese klinisch unauffällig scheinen (EK, A: soll).

ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT

Mögliche Komorbiditäten, die im Zusammenhang von 22q11.2DS auftreten können



Für die Versorgung von Patient*innen mit Diagnose Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 soll eine interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen medizinischen Fachbereichen erfolgen (EK, A).

Hinweise:

Häufig auftretende Anomalien wurden in der Grafik mit einer größeren Schriftart gekennzeichnet.

*Diese Leitlinie legt aufgrund bisher mangelnder Expertenzentren in Deutschland keinen Fokus auf diese Teilgebiete.

INTER- DISZIPLINÄRITÄT

Weitere Organsysteme

- ✓ Patient*innen mit Diagnose Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 können gehäuft urogenitale, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten aufweisen, welche entsprechende Versorgung notwendig machen können. Entsprechendes Wissen um 22q11.2DS sollte in spezialisierten Einrichtungen (z. B. Spezialzentren, B-Zentren) und Netzwerken (z. B. Ithaca) unter Berücksichtigung der Komplexität der Erkrankung etabliert werden. Hierzu besteht Forschungsbedarf (EK, B: sollte).

Transition

- ✓ Jugendliche mit Diagnose Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 und ihre Familien sollen ca. 1 bis 1,5 Jahre vor der tatsächlich stattfindenden Transition auf den Transitionsprozess vorbereitet werden. Die Transition erfordert gemeinsame Termine von bisher behandelnder und in Zukunft behandelnder Institution (EK, A: soll).

Prävention

- ✓ In Forschung und Versorgung sollen gezielte Interventionen zur Prävention von Komorbidität bei Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 entwickelt werden (EK, A: soll).



Kardiologie

Häufige Erkrankungen

- Fallot'sche Tetralogie
- Truncus arteriosus communis
- Isolierter Ventrikelseptumdefekt
- Atriumseptumdefekt

Bei 22q11.2Del zusätzlich zu den o. g. Fehlbildungen:

- Pulmonalatresie mit Ventrikelseptumdefekt
- Unterbrochener Aortenbogen mit Ventrikelseptumdefekt
- Aortenbogenanomalien

Maßnahmen

- Abklärung auf mögliche kardiovaskuläre Anomalien bei 22q11.2DS (EB, A: soll)
- Diagnostik anhand kardiologischer Untersuchung
 - EKG
 - Echokardiogramm
- Bei Auffälligkeiten ggf. Ergänzung durch:
 - Herzkatheteruntersuchung
 - Thorax-CT bzw. Kardio-MRT (EK, A: soll)
- Erneute kardiovaskuläre Evaluation beim Übertritt ins Erwachsenenalter bei Patient*innen mit angeborenen Herzfehlern und 22q11.2DS (EB, A: soll)

ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Kardiologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Fallot'sche Tetralogie	Gepoolte Prävalenz: 20 %	2,4 %
Pulmonalatresie mit Ventrikelseptumdefekt	Gepoolte Prävalenz: 9 %	keine Aussage möglich
Truncus arteriosus communis	Gepoolte Prävalenz: 9 %	2,4 %
Unterbrochener Aortenbogen	Gepoolte Prävalenz: 10 %	keine Aussage möglich
Isolierter Ventrikelseptumdefekt	Gepoolte Prävalenz: 14 %	3,5 %
Atriumseptumdefekt / Vorhofseptumdefekt	Gepoolte Prävalenz: 3 %	2,4 %

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Kardiologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Isolierte Aortenbogenanomalien	2,2 %	keine Aussage möglich
Transposition der großen Arterien	0,7–1,6 %	keine Aussage möglich
Koarktation der Aorta	0,7–1,9 %	keine Aussage möglich
Double Outlet Right Ventricle	0,7–1,7 %	keine Aussage möglich
Persistierender Ductus arteriosus	1,3–3,0 %	1,2 %
Hypoplastisches Linksherzsyndrom	keine Aussage möglich	3,5 %

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Kardiologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Bikuspidale Aortenklappe	keine Aussage möglich	1,2 %
RV-Aorta/ Pulmonalatresie	keine Aussage möglich	1,2 %
Pulmonalstenose	keine Aussage möglich	1,2 %
Totale Lungenvenenfehl- mündung	keine Aussage möglich	1,2 %

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.





Psychische Gesundheit

Häufige Erkrankungen

- Angststörungen
- Autismus-Spektrum-Störung
- Affektive Störung
- ADHS
- Oppositionelle Verhaltensstörung
- Zwangsstörung
- Schizophrenie
- Psychotische Störung

Maßnahmen

- Spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik bei 22q11.2DS (EB, A: soll).
- Angesichts der hohen Disposition für psychische Erkrankungen Gewährleistung einer engmaschigen Weiterbetreuung (EB, B: sollte).
- Wechselwirkungen körperlicher Erkrankungen z. B. Hypoparathyreoidismus, Schilddrüsenfunktionsfunktionsbereich, z. B. Schmerzen mit psychischen Funktionsbereichen, z. B. Kognition, Aufmerksamkeit, Sprache berücksichtigen (EK, B: sollte).
- Im Rahmen der Psychodiagnostik: Vorliegen von Lernstörungen/Intelligenzminderung sowie komorbiden körperl. Erkrankungen, Symptomen und Behandlungen berücksichtigen (EK, B: sollte).
- Stärkung von Resilienz

ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Psychische Gesundheit

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Angststörungen	12,8–52,3 %	20,0–31,8 %
Autismus-Spektrum-Störung	0,7–41,0 %	5,0–37,8 %
Affektive Störungen (darunter Depressionen und bipolare Störungen)	1,8–24,7 %	0,0–20,2 %
ADHS	2,5–37,4 %	18,2–44,2 %

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT

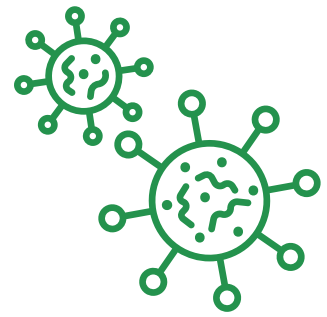


Psychische Gesundheit

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Oppositionelle Verhaltensstörung	11,4–19,0 %	3,6 %
Zwangsstörungen	2,0–15,7 %	keine Aussage möglich
Schizophrenie	1,4–16,7 %	0,0–3,8 %
Psychotische Störungen	1,8–9,9 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.





Immunologie und Hämatologie

Häufige Erkrankungen

- Anomalien des Thymus
- Autoimmunität
- Manifestationen einer Immundefizienz, wie Infektanfälligkeit

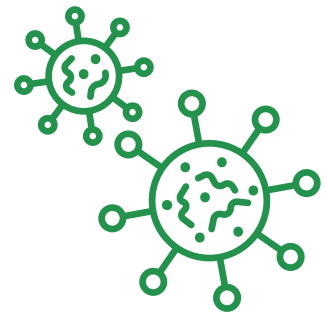
- Anämie
- Thrombozytopenie

Maßnahmen

- Abklärung auf mögliche Erkrankungen bei 22q11.2Del (EB, A: soll) sowie 22q11.2Dup (EK, A: soll).
Bei Erstdiagnose von 22q11.2DS:
 - T- und B-Zell-Phänotypisierung (CD3, CD4, CD8 Zell-Zahl, + Anteil naiver CD4 T-Zellen (CD4/CD45RA)
 - B-Zellzahl (CD19) und Anteil der klassengewechselten Gedächtnis-B-Zellen (CD19 Zellzahl und CD19/CD27+IgM-)
 - IgG-, IgA-, IgM- und IgE-Spiegel
 - Impfanamnese in Verbindung mit einer Bestimmung der Antikörper gegen Tetanus
 - Abklärung durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von Störungen der Immunität (EK, B: sollte).

- Abklärung auf mögliche Erkrankungen bei 22q11.2Del (EB, A: soll) und 22q11.2Dup (EK, A: soll).

ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



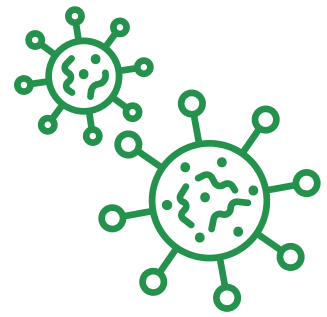
Immunologie und Hämatologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID)	3,8 %	keine Aussage möglich
Allgemeine Infektionen	6,9–85 %	keine Aussage möglich
T-Zell-Defizienz	0,8–50 %	keine Aussage möglich
Störungen der humoralen Immunität	17 %	keine Aussage möglich
T-Zellstatus als "absent thymus" eingestuft	14,2 %	keine Aussage möglich
Atopie	9,3 %	keine Aussage möglich
Asthma bronchiale	8,0 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



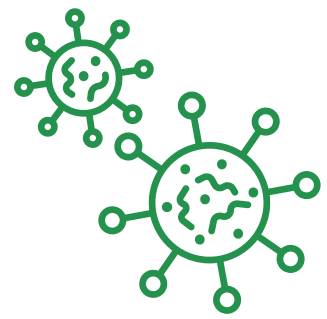
Immunologie und Hämatologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Lebensmittelallergie	2,1 %	keine Aussage möglich
Autoimmunität	4,3–8 %	keine Aussage möglich
Immunhyperthyreose (Graves bzw. Basedow-Krankheit)	0,1–0,7 %	keine Aussage möglich
Autoimmunthyreoditis (Hashimoto)	0,3–2,5 %	keine Aussage möglich
Immunthrombozytopenie (ITP)	0,4–4,1 %	keine Aussage möglich
Juvenile idiopathische Arthritis/Rheumatoide Arthritis	0,3–2,1 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Immunologie und Hämatologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Vitiligo	0,1–0,5 %	keine Aussage möglich
Psoriasis (Schuppenflechte)	0,5–8,3 %	keine Aussage möglich
Autoimmun-hämolytische Anämie	0,5 %	keine Aussage möglich
Chronisch entzündliche Darmerkrankung	0,5 %	keine Aussage möglich
Anämie	5,9–26 %	keine Aussage möglich
Thrombozytopenie	2,2–23,8 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.





HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie

Häufige Erkrankungen

- Gaumenspalte generell
- Offene Gaumenspalte
- Submuköse Gaumenspalte
- Bilaterale Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Isolierte/unilaterale Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Okkulte submuköse Gaumenspalte nach KAPLAN
- Gaumensegelbeweglichkeitsstörung
- Prävertebrale Halsgefäße Erkrankungen des peripheren Hörorgans, insbesondere des Mittelohres
- Velopharyngeale Insuffizienz
- Auffälligkeiten in der Sprech- und Sprachentwicklung
- Kindliche Dysphagie

Maßnahmen

- Abklärung auf mögliche Erkrankungen bei 22q11.2Del (EB, A: soll) und 22q11.2Dup (EK, B: sollte).
- Abklärung und eventuell erforderliche Behandlung in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie, Pädaudiologie und Logopädie) (EK, B: sollte).
- Objektive Darstellung der velopharyngealen Funktion (mittels Nasopharyngoendoskopie/ Videofluoroskopie) bei Verdacht auf velopharyngeale Schlussinsuffizienz (EK, B: sollte).

ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Gaumenspalte generell	3–77,4 %	keine Aussage möglich
Offene Gaumenspalte	4,9–11,9 %	keine Aussage möglich
Submuköse Gaumenspalte	5–30,7 %	keine Aussage möglich
Bilaterale Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	0,4–1 %	keine Aussage möglich
Isolierte/unilaterale Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	0,2–6 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Okkulte submuköse Gaumenspalte	5,9–30,4 %	keine Aussage möglich
Asymmetrie des Gaumens	67 %	keine Aussage möglich
Prävertebrale Halsgefäße	27 %	keine Aussage möglich
Hörverlust insgesamt	38–60,7 %	keine Aussage möglich
Mittelohrentzündung mit Sekretion (OME)	2–22,5 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Velopharyngeale Insuffizienz	32–74,5 %	keine Aussage möglich
Verbale Entwicklungs- dyspraxie (VED)	Mehr als 70 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.





Orthopädie

Häufige Erkrankungen

- Anomalien der Halswirbelsäule
- Wirbelsäulendeformitäten (Skoliosen, Kyphosen)
- Manifestationen im Bereich der Extremitäten, insbesondere Patellaluxation

Maßnahmen

- Abklärung auf mögliche Erkrankungen bei 22q11.2Del (EB, A: soll) und 22q11.2Dup (EK, B: sollte).
- Jährliche Abklärung bis zum Abschluss des Wachstums (EK, B: sollte).
- Im Falle eines klinischen Verdachts auf Skoliose: Röntgenaufnahme der gesamten Wirbelsäule anfertigen (EK, B: sollte).
- Zwischen 4-6 Jahren Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule (im Einzelnen anterior-posterior, lateral, Flexion/Extension, einschließlich Abbildung des Dens axis (2. Halswirbel) bei geöffnetem Mund) (EK, B: sollte).
- Bei Verdacht auf eine zervikale Instabilität in der Röntgenaufnahme: Magnetresonanztomographie der Halswirbelsäule durchführen (EK, B: sollte).



Orthopädie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Mind. eine zervikale/okzipitale Anomalie der Halswirbelsäule	90,5–100 %	keine Aussage möglich
Skoliose	0,6–60 %	keine Aussage möglich
Patellaluxation	10–20 %	keine Aussage möglich
Klumpfuß (Pes equinovarus)	1,1–13,3 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus dem in der Literaturrecherche gefundenen systematischen Review von Homans et al. (2018). Aufgrund sehr vieler Endpunkte wurde hier der Fokus auf die relevantesten gelegt.





Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung

Häufige Erkrankungen

- Epileptische Anfälle
- Auffälligkeiten in Längen- und Gewichtsentwicklung
- Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Motorische Entwicklungsstörungen
- Entwicklungsstörungen im Bereich von Kognition, Intelligenz und schulischen Fertigkeiten

Maßnahmen

- Bei Verdacht auf epileptische Anfälle: neuropädiatrisch/epileptologische Abklärung bei 22q11.2DS (EB, A: soll) und Untersuchung auf Elektrolytverschiebung bei 22q11.2Del (EB, A: soll).
- Abklärung auf mögliche Erkrankungen bei 22q11.2DS (EB, A: soll).
- Bei Beurteilung von Abweichungen Wachstum: syndromspezifische Perzentilenskalen mitberücksichtigen (verfügbar für 22q11.2Del) (EB, A: soll); allgemeine Perzentilenskalen für Beurteilung allein nicht hinreichend
- Weitere Abklärung bei klinischen und anamnestischen (aus der Vorgeschichte bekannten) Auffälligkeiten (EB, A: soll).

ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Epilepsie	4,5–15,8 %	2,9–11,5 %
Hypokalzämie	20–42,5 %	keine Aussage möglich
Wachstumsstörung	28–40 %	33,3–36,5 %
Wachstumsverzögerung	25–50 % (Wachstumsrate: unter der 2. Perzentile der normalen Bevölkerung)	5–20,8 % (Wachstumsverzögerung inkl. Kleinwuchs)
Adipositas/Übergewicht	6,3–43,5 %	9 %

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Sprach-/Sprechverzögerung/Sprech- und Sprachprobleme/Sprachentwicklungsstörung	10,9–80 % (Sprachentwicklungsverzögerung)	12,5–72,7 %
Motorische Verzögerung	keine Aussage möglich	57,7–81,8 %
(Neuropsychomotorische) Entwicklungsverzögerung	48–87,7 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Motor. Probleme/ Beeinträchtigung/ Entwicklungsbedingte Koordinationsstörung	keine Aussage möglich	12,0–88,9 %
Muskuläre Hypotonie	keine Aussage möglich	14–26,9 %
Entwicklungsverzögerung inkl. Lernschwierigkeiten	18–68 %	5–100 %
Spezifische Lern- störungen/ Lernschwäche/ Lernschwierigkeiten	16,0–80,0 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.



ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT

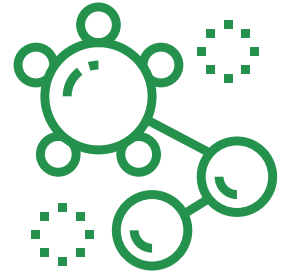


Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Normale Intelligenz (IQ>85)	14,6 %	31,6–80,0 %
Unterdurchschnittlicher IQ (IQ 84–70)	45,6 %	18,2–36,8 %
Leichtgradige Intelligenzminderung (IQ<70)	35,9 %	0,0–45,5 %
Mittelgradige Intelligenzminderung	3,9 %	9,6–10 %

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.





Endokrinologie

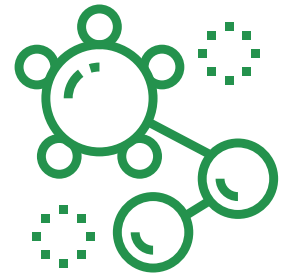
Häufige Erkrankungen

- Hypoparathyreoidismus
- Schilddrüsendysfunktion
- Störung im Glucose-Stoffwechsel

Maßnahmen

- Regelmäßige (im Kindes- und Jugendalter jährliche) oder bei klinischen Symptomen Abklärung auf mögliche Erkrankungen bei 22q11.2DS (EB, A: soll).
- Kontrolle von ...
 - PTH
 - Serumkalzium
 - Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus)
 - TSH
 - 25-Hydroxy-Vitamin D (EK, A: soll).
- Betroffene und Bezugspersonen über die potentiellen Symptome von Hypokalzämie informieren (EK, A: soll).

ABKLÄRUNG AUF KOMORBIDITÄT



Endokrinologie

Häufige Erkrankungen	Prävalenzen bei 22q11.2Del	Prävalenzen bei 22q11.2Dup
Hypokalzämie	10,1–60 %	6,1 %
Diabetes Typ II	8 %	keine Aussage möglich
Adipositas	43,5 %	keine Aussage möglich
Hyperthyreose	1,8 %	keine Aussage möglich
Hypothyreose	7,7 %	keine Aussage möglich
Hypertriglyceridämie (Hypertriglyceridemia)	40,1 %	keine Aussage möglich

Die hier dargestellten Prävalenzen ergeben sich aus den in der Literaturrecherche gefundenen Primärstudien.





Kardiologie

Situation

Grundsätzlich bei Vorliegen angeborener Herzfehler

Transition

Maßnahmen

- Behandlung entsprechend den jeweiligen Leitlinien im AWMF-Register bei Patient*innen mit 22q11.2DS (EB, A: soll).
- Bei Transition ins Erwachsenenalter: Besondere Beachtung in der kardiologischen Versorgung zur Gewährleistung einer kontinuierlichen Gesundheitsversorgung (EK, A: soll).
- Bei der Versorgung von erwachsenen Patienten mit 22q11.2DS und komplexen Herzfehlern: Einbezug überregionaler EMAH-Zentren (EK, B: sollte).



Psychische Gesundheit

Situation

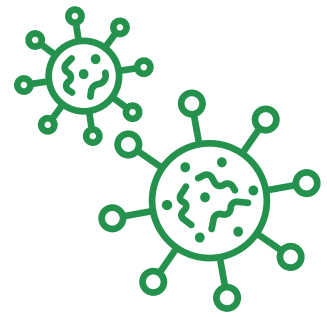
Grundsätzlich bei Vorliegen psychischer Störungen

Im Falle einer Psychopharmakotherapie

Prävention

Maßnahmen

- Behandlung entsprechend den jeweiligen Leitlinien im AWMF-Register bei Patient*innen mit 22q11.2DS (EB, A: soll).
- Eindosierung eines Psychopharmakons nach dem Motto „starte niedrig, steigere langsam“ möglich (EK, 0: kann)
- Fördern von Resilienz sowie Umsetzung von Angeboten zum gezielten Aufbau von Resilienz; Noxen und Überforderung vermeiden (EK, B: sollte).



Immunologie, Hämatologie und Onkologie

Situation

Grundsätzlich bei Vorliegen immunologischer oder hämatologischer Störungen

Impfungen mit Totimpfstoffen

Impfungen mit Lebendimpfungen

Umgang im Falle von Transfusionen

Maßnahmen

- Versorgung entsprechend den jeweiligen Leitlinien im AWMF-Register bei Patient*innen mit 22q11.2DS (EB, A: soll).
- Impfungen mit Totimpfstoffen gemäß STIKO-Impfempfehlungen bei Patient*innen mit 22q11.2DS durchführen (EB, A: soll).
- Vor Lebendimpfungen eine qualifizierte immunologischen Evaluation und Beratung einholen (EK, B: sollte)
- Bei Bluttransfusionen im Säuglingsalter bestrahlte Blutkonserven verwenden (EK, B: sollte).



HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie

Situation

Grundsätzlich bei Vorliegen mund-, kiefer- und gesichtschirurgischer, hals-nasen-ohrenärztlicher und/oder phoniatriisch-pädaudiologischer Störungen

Bei velopharyngealer Schlussinsuffizienz

Maßnahmen

- Behandlung entsprechend den jeweiligen Leitlinien im AWMF-Register bei Patient*innen mit 22q11.2DS (EB, A: soll).
- Operative Versorgung erst nach genauer Darstellung/Klärung des zugrundeliegenden morphologisch-funktionellen Problems. Konservative Beübung einer Operation im Zweifel voranstellen (EK, B: sollte).
- Objektivierung des Verschlussmusters durch transnasale Endoskopie und/oder Video-fluoroskopie. Indikationsstellung zu einer OP und Auswahl des jeweiligen Operationsverfahren basierend auf der instrumentellen Objektivierung (EK, B: sollte).



HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie

Situation

Bei velopharyngealer
Schlussinsuffizienz morphologischer
Ursache

Bei velopharyngealer
Schlussinsuffizienz funktioneller
Ursache

Maßnahmen

- Durchführung einer sprechunterstützenden Operation (bei 22q11.2Dup hierzu noch deutlicher Forschungsbedarf)
- Auswahl der Operationstechnik entsprechend des individuellen Problems (für 22q11.2Del EB, B: sollte; für 22q11.2Dup EK, B: sollte).

- Durchführung einer sprechunterstützenden Operation möglich, wenn konservativ keine Therapiefortschritte erzielt wurden
- Auswahl der Operationstechnik entsprechend des individuellen Problems (EK, B: sollte).



HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie

Situation

Vor sprechunterstützenden Operationen

Adenotomie

Maßnahmen

- Möglichkeit eines aberranten Gefäßverlaufs im Bereich der prävertebralen Halsgefäße und daraus möglicherweise Inoperabilität berücksichtigen (Palpation der Rachenhinterwand, ggf. Nasopharyngoskopie und/oder bildgebende Darstellung der prävertebralen Halsgefäßsituation) (EK, A: soll).
- Indikation für eine Adenotomie sehr streng stellen, da diese eine Hypernasalität irreversibel verschlechtern oder verursachen kann.
- Konservative Maßnahmen wie z. B. kortikoidhaltige Nasensprays einer operativen Versorgung vorziehen.
- Bei zwingender Indikation Erwägung einer lateralen Adenotomie zur Freilegung der Tubenostien (EK, A: soll).

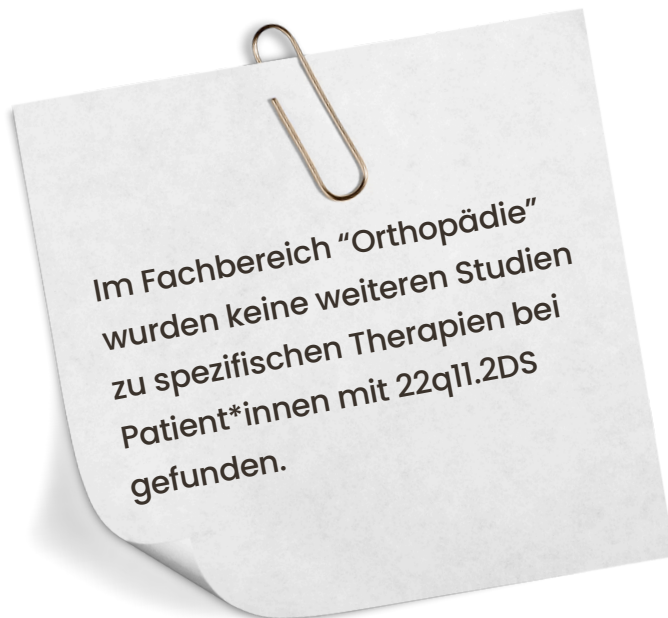
Orthopädie

Situation

Grundsätzlich bei Vorliegen muskuloskelettaler Anomalien

Maßnahmen

- Behandlung entsprechend den jeweiligen Leitlinien im AWMF-Register bei Patient*innen mit 22q11.2DS (EB, A: soll).





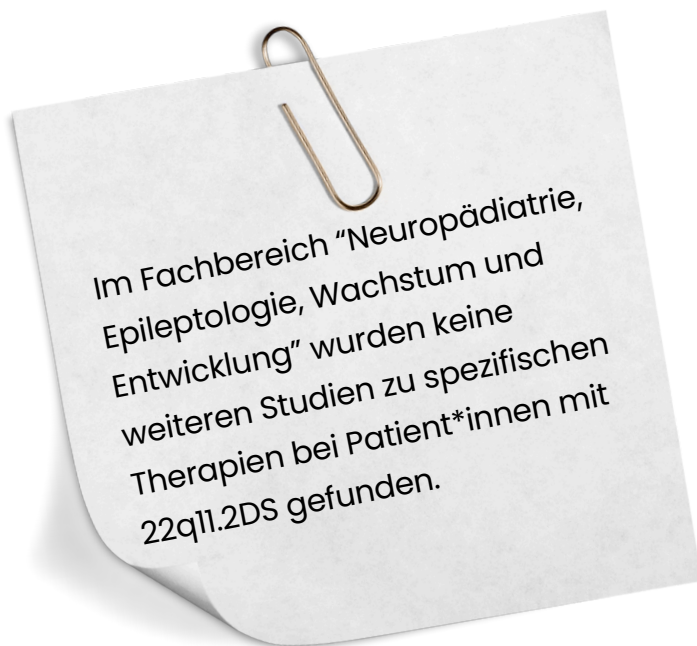
Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung

Situation

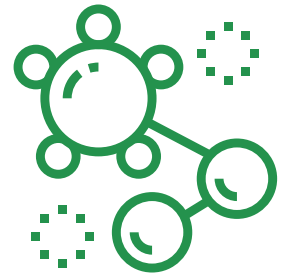
Grundsätzlich bei Vorliegen von Wachstums- und Entwicklungsstörungen sowie neurologischen Erkrankungen

Maßnahmen

- Behandlung entsprechend den jeweiligen Leitlinien im AWMF-Register bei Patient*innen mit 22q11.2DS (EB, A: soll).



Im Fachbereich "Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung" wurden keine weiteren Studien zu spezifischen Therapien bei Patient*innen mit 22q11.2DS gefunden.



Endokrinologie

Situation

Grundsätzlich bei Vorliegen von endokrinologischen Erkrankungen

Perinatal, im Falle von Schwangerschaft, perioperativ und bei akuten Erkrankungen

Maßnahmen

- Behandlung entsprechend den jeweiligen Leitlinien im AWMF-Register bzw. international verfügbaren Leitlinien bei Patient*innen mit 22q11.2DS (EB, A: soll).
- In körperlichen Stresssituationen gezielte Calciumüberwachung, z. B. perioperativ, perinatal, während der Schwangerschaft und bei akuten Erkrankungen umsetzen (EK, B: sollte).

Kardiologie

- ✓ Über möglicherweise erhöhtes perioperatives Risiko (in Bezug auf Krankenhausaufenthalt, Intensivpflege, Infektionen, Beatmung, Komplikationen) bei Behandlung angeborener Herzfehler bei 22q11.2Del in der Aufklärung informieren (EB, B: sollte).
- ✓ In der Aufklärung vor OP darüber informieren, dass 22q11.2Del keinen Einfluss auf das perioperative Mortalitätsrisiko (Sterblichkeitsrisiko) zu haben scheint (EB, O: kann).

Immunologie, Hämatologie und Onkologie

- ✓ Eine qualifizierte immunologische Evaluation und Beratung vor Lebendimpfungen durchführen; Empfehlungen zu Impfungen sollten von Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung angeborener Störungen der Immunität weitergeben werden (EK, B: sollte).
- ✓ Bei Bluttransfusionen Verwendung von bestrahlten Blutkonserven im Säuglingsalter
-> Empfehlungen zum Umgang im Falle von Transfusionen von Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität weitergeben (s. Abklärung bei Erstdiagnose) (EK, B: sollte).

Psychische Gesundheit

- ✓ Bei der Aufklärung über eine Behandlung psychotischer Erkrankungen mit Antipsychotika vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint (EB, B: sollte).
- ✓ Bei der Aufklärung über eine Behandlung psychotischer Erkrankungen mit Antipsychotika vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del möglicherweise mit mehr und schwerwiegenderen unerwünscht auftretenden Wirkungen assoziiert ist (EB, 0: kann).
- ✓ Bei der Aufklärung über eine Behandlung affektiver Erkrankungen, Angst- und Zwangserkrankungen mit selektiven Serotonin-Wiederaufnahmehemmern (SSRI) vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint (EB, 0: kann).
- ✓ Bei der Aufklärung über eine Behandlung affektiver Erkrankungen, Angst- und Zwangserkrankungen mit selektiven Serotonin-Wiederaufnahmehemmern (SSRI) vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del nicht mit einer erhöhten Rate an UAW einherzugehen scheint (EB, 0: kann).
- ✓ Bei der Aufklärung über eine Behandlung von AD(H)S mit Psychostimulanzien vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint (EB, B: sollte).
- ✓ Bei der Aufklärung über eine Behandlung von AD(H)S mit Psychostimulanzien vermitteln, dass beim Vorliegen von 22q11.2Del möglicherweise mit dem Auftreten von unerwünschten Wirkungen bereits bei niedrigeren Dosen zu rechnen ist (EB, 0: kann).

HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie



Möglichkeit eines aberranten Gefäßverlaufs im Bereich der prävertebralen Halsgefäße mit daraus möglicherweise resultierender Inoperabilität bei Patient*innen mit 22q11.2DS von Behandelnden vor einer sprechunterstützenden Operation berücksichtigen (Palpation der Rachenhinterwand, ggf. Nasopharyngoskopie und/oder bildgebende Darstellung der prävertebralen Halsgefäßsituation) und in die Aufklärung einbeziehen (EK, A: soll).

Endokrinologie



Betroffene von 22q11.2DS und Bezugspersonen über potentielle Symptome einer Hypokalzämie informieren (EK, A: soll).

Humangenetik



In der genetischen Beratung Informationen hinsichtlich Krankheitsverlauf, Krankheitsmanagement und Wiederholungsrisiko besprechen (EK, A: soll).



Patient*innen mit 22q11.2DS bzw. deren Eltern bei offener Familienplanung eine gezielte fachärztliche genetische Beratung hinsichtlich Fragen zur Reproduktion anbieten (EK, A: soll).

TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2



Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-, Kiefer- und Gesichtsbereich und hals-nasen-ohrenärztliche und phoniatriisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie)
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störung der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Abklärung hinsichtlich muskuloskelettaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (Cave: mögliche Elektrolytverschiebung (Hypokalzämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion anbieten



Auffälligkeiten?

Nein



Ja



Grundsätzliche Behandlung der jeweiligen Komorbidität entsprechend der jeweiligen Leitlinien unter Berücksichtigung von für Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 spezifischer Aspekte

und



- Durchführung aller regulären Vorsorgeuntersuchungen, Impfungen mit Totimpfstoffen gemäß STIKO
- Und:
- Jährliche Abklärung auf muskuloskelettale Anomalien bis Abschluss des Wachstums, Röntgenaufnahme bei V. a. Skoliose
 - Im Alter zwischen 4–6 Jahren eine Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule
 - Komplettierung der Impfungen nach Maßgabe von Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
 - Bei Kindern und Jugendlichen jährlich, bei Erwachsenen regelmäßige endokrinologische Abklärung, Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D (cave klinische Symptomatik, körperliche Stresssituationen)
 - Engmaschige Weiterbetreuung hinsichtlich ggf. vorhandener psychischer Erkrankungen, Förderung von Resilienz
 - kardiovaskuläre Reevaluation bei Transition bei Betroffenen mit Herzfehlern

TIMELINE

Erstdiagnose

- Untersuchungen nach Erstdiagnose (siehe S. 46) durchführen

Erreichen des Erwachsenenalters

- Erneute kardiovaskuläre Evaluation

1. Jahr nach Erstdiagnose

- Zwischen 4-6 Jahren: Röntgenaufnahme der Wirbelsäule
- Bis Abschluss Wachstum regelmäßige Abklärung hins. muskuloskelettaler Fehlentwicklungen
- Jährlich oder bei Auftreten entsprechender klinischer Symptome hinsichtlich endokrinologischer Komorbiditäten kontrollieren

Pädiatrisch-allgemeinmedizinische Anbindung, ggf. engmaschige niederschwellige Diagnostik/Weiterbetreuung hins. Psyche, Behandlung gem. AWMF-Leitlinien

CHECKLISTE NACH ERSTDIAGNOSE

Name:

Kardiologie

- Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Kardiologische Untersuchung, EKG, Echokardiogramm
- Bei Auffälligkeiten ggf. Ergänzung durch: Herzkatheteruntersuchung, Thorax-CT bzw. Kardio-MRT

Psychische Gesundheit

- Abklärung auf psychische Erkrankungen niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik
- Im Rahmen der Psychodiagnostik besondere Berücksichtigung von Lernstörungen/Intelligenzminderung sowie komorbiden körperlichen Erkrankungen, Symptome und Behandlungen
- Engmaschige Weiterbetreuung
- Förderung von Resilienz

Immunologie, Hämatologie und Onkologie

- Abklärung auf immunologische und hämatologische Auffälligkeiten
- T- und B-Zell-Phänotypisierung (CD3, CD4, CD8 Zell-Zahl, + Anteil naiver CD4 T-Zellen (CD4/CD45RA)
- B-Zellzahl (CD19) und Anteil der klassengewechselten Gedächtnis-B-Zellen (CD19 Zellzahl und CD19/ CD27+IgM-)
- IgG-, IgA-, IgM- und IgE-Spiegel
- Impfanamnese in Verbindung mit einer Bestimmung der Antikörper gegen Tetanus
- IgG-, IgA-, IgM- und IgE-Spiegel
- Empfehlungen zu Impfungen
- Empfehlungen zum Umgang im Falle von Transfusionen geben

CHECKLISTE NACH ERSTDIAGNOSE

Name:

HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie

- Abklärung von Anomalien im Mund-, Kiefer- und Gesichtsbereich, hals-nasen-ohrenärztliche und phoniatisch-pädaudiologische Folgestörungen
- Bei Verdacht auf velopharyngeale Schlussinsuffizienz eine objektive Darstellung des velopharyngealen Verschlusses mittels Nasopharyngoendoskopie/Videofluoroskopie

Orthopädie

- Abklärung auf muskuloskelettale Anomalien

Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung

- Abklärung bei Verdacht auf epileptische Anfälle
- Überwachung hinsichtlich Auffälligkeiten in Längen- und Gewichtsentwicklung
- Bei Hinweisen Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Abklärung auf Entwicklungsstörungen

Endokrinologie

- Regelmäßige Kontrolle von endokrinologischen Auffälligkeiten durch Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D

Humangenetik

- Genetische Beratung anbieten, Eltern genetische Testung anbieten, bei ungewöhnlicher Symptomatik zusätzliche weitergehende genetische Testung

IMPRESSUM

Stand: 2025, Version 1.0

Redaktion

- Marcel Romanos
- Franziska Radtke
- Carina Sauter

Gestaltung

- Carina Sauter
- Franziska Radtke
- Laura Kettenstock
- Klara Steger

Gestaltung mit Hilfe von [Canva.com](https://www.canva.com)

IMPRESSUM



KJPPP

Klinik und Poliklinik für
Kinder- und Jugendpsychiatrie,
Psychosomatik und Psychotherapie

Universitätsklinikum Würzburg



dgkjp

Deutsche Gesellschaft
für Kinder- und Jugendpsychiatrie,
Psychosomatik und Psychotherapie e.V.



ZEDE22q11



Wir sind 22Q
ZUSAMMEN | BESONDERS | STARK

gfh



DGPK



DGÄZ



Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie
und Jugendmedizin e.V.



DGPP



Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie
Hormone und Stoffwechsel



DGfi

Deutsche Gesellschaft
für Immunologie e.V.



DGKJ

Deutsche Gesellschaft
für Kinder- und Jugendmedizin e.V.



MKG
MUND KIEFER GESICHT
CHIRURGIE



dgppn

Deutsche Gesellschaft für
Psychiatrie und Psychotherapie,
Psychosomatik und
Nervenheilkunde e.V.



ARBEITSGEMEINSCHAFT

PÄDIATRISCHE IMMUNOLOGIE



Vereinigung für
Kinderorthopädie