

Interdisziplinäre

Phelan-McDermid-Spezialsprechstunde



Die Spezialsprechstunde in Ulm ist eine zentrale Kompetenzstelle für alle Betroffenen mit dem Phelan-McDermid-Syndrom und ihre Familien.

Terminvereinbarungen:

Telefon: 0731/500-61636

Fax: 0731/500-61683

E-Mail:

Phelan-McDermid.KJP@uniklinik-ulm.de

Anschrift:

Interdisziplinäre Phelan-McDermid-Spezialsprechstunde
Institutsambulanz der Klinik für
Kinder- und Jugendpsychiatrie/Psychotherapie
Krankenhausweg 3
89075 Ulm

Im Rahmen der Spezialsprechstunde wird eine ausführliche Untersuchung und Beratung angeboten.

Das multidisziplinäre Team besteht aus einer Neurologin, Kinder- und JugendpsychiaterInnen und PsychotherapeutInnen, PsychologInnen, SozialarbeiterInnen, weiterhin aus je einer Erzieherin, Genetikerin, Kinderurologin und Kinderkardiologin sowie NeurowissenschaftlerInnen.

Alle Infos finden Sie unter folgenden Shortlinks:

Klinik für Neurologie: www.goo.gl/Defidt

Klinik für Psychiatrie: www.goo.gl/AT1CVj



Kontakt zum Verein:

Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.
Krankenhausweg 3
89075 Ulm

Ansprechpartner für wissenschaftliche Fragen,
Vereinsfragen und Sonstiges:
Info@22q13.info

Ansprechpartner für Mitglieder und Neukontakte:
Kontakt@22q13.info



Gemeinsam mit Ihnen können wir dafür sorgen, dass das Phelan-McDermid-Syndrom bekannter wird und sich den Sorgen der betroffenen Eltern stärker angenommen wird.

Wir wollen helfen, bitte helfen Sie uns!

Spendenkonto:

Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.
IBAN: DE66 2635 1445 0230 0024 95
BIC: NOLADE21SAC
Stadtsparkasse Bad Sachsa

Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.

Deutschland · Österreich · Schweiz



Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.

Die Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V. ist ein gemeinnütziger Verein, der aus der Initiative einiger Eltern PMD-betroffener Kinder entstanden ist.



Der Verein besteht seit Mai 2014 und wurde mit dem Zweck gegründet, die allgemeine Öffentlichkeit, die Fachöffentlichkeit und die Betroffenen über Ursachen, Formen und Folgen des Phelan-McDermid-Syndroms zu informieren. Seine Ziele sind, zur Verbesserung der Lebensbedingungen und der gesellschaftlichen Teilhabe, der Behandlungsmethoden und Fördermöglichkeiten der Betroffenen beizutragen.

Damit ist die Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V. aktuell (Stand November 2016) deutschlandweit die einzige Körperschaft, die sich für die Belange PMD-Betroffener einsetzt und als deren Sprachrohr fungiert.

Weitere Informationen und ein Beitrittsformular finden Sie auf unserer Website: www.22q13.de



Was ist das Phelan-McDermid-Syndrom?

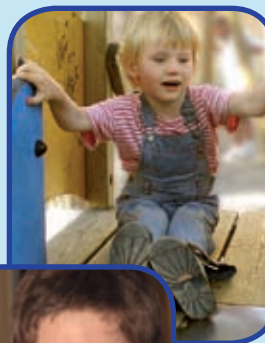
Das Phelan-McDermid-Syndrom* - auch Deletion 22q13 genannt - ist ein seltener genetischer Defekt. Den Betroffenen fehlt ein Segment am Ende des langen Armes des Chromosom 22. Dieses Segment enthält das Gen PROSAP2/SHANK3. Der Verlust dieses Gens dürfte teilweise die neurologischen Erscheinungen des Syndroms erklären.

* Der Name des Syndroms geht auf seine Entdeckerinnen Dr. K. Phelan und Dr. H. McDermid zurück.

Erkennungsmerkmale und Symptome

Betroffene weisen meist einige der folgenden Merkmale auf:

- Muskelschwäche (Hypotonie) als Kleinkind
- verzögerte motorische Entwicklung (z. B. verspätetes Drehen, Aufsetzen, Krabbeln und Gehen)
- verzögerte oder ausbleibende Sprachentwicklung
- mentale Entwicklungsstörung in unterschiedlicher Ausprägung
- im Kleinkindalter oft übermäßiges Wachstum
- Gesichts-/Kopfauffälligkeiten: z. B. längliche Kopfform (Dolichocephalie)
- große, weiche Hände; kleine und brüchige Zehennägel
- vermindertes Schwitzen, das gelegentlich zur Temperaturerhöhung bzw. Überhitzung führt
- hohe Schmerztoleranz
- autistische Verhaltensweisen
- Anfallsleiden
- selbststimulierendes Verhalten
- Wedeln mit den Armen/Händen
- gestörtes Schlafverhalten



Diagnose

Genetiker identifizieren dieses Syndrom durch die Untersuchung einer Blutprobe. Dabei kommt ein spezieller Test zum Einsatz: die sogenannte CGH Array (Array-based Comparative Genomic Hybridization). Mittels CGH Array lassen sich Chromosomenveränderungen nachweisen, die so klein sind, dass die konventionelle Chromosomenanalyse sie nicht mehr nachweisen kann.



Fördermöglichkeiten

Der genetische Defekt an sich lässt sich nicht behandeln. Allerdings können Betroffene durch möglichst frühe Intervention in ihrer Entwicklung gefördert werden. Mögliche Therapie- und Unterstützungsmaßnahmen umfassen z. B. unterstützte Kommunikation durch Gebärden oder Sprachausgabecomputer, Physiotherapie und Ergotherapie. Da sich PMD bei den Betroffenen sehr unterschiedlich äußern kann, müssen für jedes Kind individuell sinnvolle Maßnahmenpakete geschnürt werden. Dabei ist es wie bei jeder Frühförderung wichtig, dass alle Beteiligten - Familien, MedizinerInnen, TherapeutInnen und Betreuungseinrichtungen - aktiv zusammenarbeiten.

