

Organbezogene Symptome des Phelan-McDermid-Syndroms

Ratgeber für Familien und Ärzte



Psychiatrie

- Autismus-Spektrum-Störung
 - geistige Behinderung
 - ADHS / Impulsivität
 - Angststörung
 - Sprachentwicklungsstörung
 - Verzögerte Meilensteine
 - Enuresis / Enkopresis
 - Depression
 - Bipolare Störung
 - Aggressivität
- psychiatrische Beurteilung
 - Testung Kognition
 - Testung adaptives Verhalten
 - Testung Angststörung
 - Sprachtests
 - Frühkindliche Förderung
 - Verhaltenstraining
 - Verhaltenstraining / Medikation
 - Verhaltenstraining / Medikation
 - Verhaltenstraining / Medikation



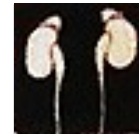
Neurologie

- Epilepsie
 - Strukturveränderungen des ZNS
 - Störung der Nahrungsaufnahme
 - Muskelhypotonie
 - motorische Defizite
 - Gangataxie
 - Teratoide / rhabdoide Tumoren
 - Regression
 - Demenz
 - Schlafstörungen
- EEG (Routine / Schlaf / Video)
 - cMRT
 - Dysphagiediagnostik
 - Ergo- und Physiotherapie
 - Ergo- und Physiotherapie
 - Ergo- und Physiotherapie
 - cMRT
 - cMRT / EEG
 - cMRT / EEG ggf. LP
 - EEG / Melatonin



Endokrinologie

- Wachstumsstörungen
 - Schilddrüsendysfunktion
 - verfrühte / verspätete Pubertät
- Körpergröße / Gewicht / BMI
 - Labor Hormone
 - Labor Schilddrüse
 - Labor Hormone



Nephrologie

- vesikoureteraler Reflux
 - Harnwegsinfekte
 - Hydronephrose
 - Zysten, Hypoplasie, Agenesie
- Sonographie Blase und Niere
 - U-Stix / Zysturethrogramm
 - Sonographie Blase und Niere
 - Sono / Check Blutdruck



Kardiologie

- angeborene Herzfehler
- EKG
 - Transthorakales Echo
 - ggf. Operation



Allgemeinpädiatrie

- Häufige Infekte
 - Hör- und Sehstörungen
 - Lymphödeme
 - vermindertes Schmerzempfinden
 - Temperaturregulationsstörung
 - Autoimmunhepatitis
- Labor
 - Überweisung HNO- / Augenarzt
 - Herzecho / Labor Schilddrüse
 - Schulung Eltern
 - Schulung Eltern
 - Labor Leber



Gastroenterologie

- Gastro-ösophagealer Reflux
 - Rezidivierendes Erbrechen
 - Verstopfung / Durchfall
- Modifikation Essgewohnheiten
 - Medikamenteneinnahme
 - Ernährungsumstellung



Orthopädie

- Syndaktylie
 - Clinodaktylie
 - Skoliose
 - Überdehnbarkeit der Gelenke
- Röntgen / ggf. Operation
 - Röntgen / ggf. Operation
 - Physiotherapie
 - Physiotherapie