

Interdisziplinäre

Phelan-McDermid-Spezialsprechstunde

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



Terminvereinbarungen:
Neurolog., orthop., kardiolog.,
urolog. Anliegen und Studien:
Neurologie des RKU
Oberer Eselsberg 45
D-89081 Ulm
Telefon: (+49) 731/177-5243

Psychiatrische Anliegen:
KJP Universitätsklinikum Ulm
Krankenhausweg 3
D-89075 Ulm
Telefon: (+49) 731/500-61636

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 einem/ einer ErzieherIn, GenetikerIn, KinderurologIn und KinderkardiologIn sowie NeurowissenschaftlerInnen.



Kontakt zum Verein:

Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.
Geschäftsstelle Universitätsklinikum Ulm
Sekretariat Neurologie
Oberer Eselsberg 45
D-89081 Ulm

Kontakt für wissenschaftliche Fragen:
Michael.schoen@uni-ulm.de

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



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

Wir wollen helfen, bitte helfen Sie uns!

Spendenkonto:
Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.
IBAN: DE51 2635 1015 0230 0024 95
BIC: NOLADE21HZB
Sparkasse Osterode am Harz

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 das Phelan-McDermid-Syndrom zu informieren. Wir wollen die Lebensbedingungen der Betroffenen verbessern und ihnen eine gesellschaftliche Teilhabe ermöglichen. Außerdem ist es uns ein Anliegen, zur Verbesserung der Behandlungsmethoden und Fördermöglichkeiten für Betroffene beizutragen. Indem wir PMD-Familien miteinander vernetzen, ermöglichen wir Erfahrungsaustausch und geben einander Halt.

Damit ist die Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V. aktuell (Stand April 2023) 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 *SHANK3*. Der Verlust dieses Gens dürfte teilweise die neurologischen Erscheinungen des Syndroms erklären. Auch Mutationen in dem Gen ohne Verlust am Chromosom 22 werden zum PMD gezählt.

* 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:

- geistige Entwicklungsstörung in unterschiedlicher Ausprägung
- verzögerte oder ausbleibende Sprachentwicklung
- Hypotonie (niedrige Muskelspannung), insbesondere als Kleinkind
- Gedeihstörung/Schluckprobleme in den ersten Lebenswochen
- verzögerte motorische Entwicklung (z.B. verspätetes Drehen, Aufsetzen, Krabbeln und Gehen)
- Epilepsie
- Inkontinenz
- Verhaltensauffälligkeiten (z.B. selbststimulierendes Verhalten, Wedeln mit Armen/Händen, ...)
- Autistische Verhaltensweisen
- Hyperaktivität
- hohe Schmerztoleranz
- vermindertes Schwitzen, das gelegentlich zur Temperaturerhöhung bzw. Überhitzung führt

Diagnose



Die Diagnose wird durch eine human-genetische Untersuchung gestellt. Neben der klassischen Chromosomenanalyse können moderne Verfahren (Array-CGH, *SHANK3*-Sequenzierung, u.a.) auch kleinste Genveränderungen feststellen.

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, Logopädie, 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.

