

Consensus-Empfehlungen der Europäischen Leitlinien für das Phelan-McDermid-Syndrom

Anmerkung: im englischen Original gibt es keine Fettmarkierungen

Europäische Consensus-Empfehlungen für Klinische Behandlungsstudien

- Aufnahme in eine **klinische Behandlungsstudie** kann in Betracht gezogen werden und, falls möglich, mit den Menschen mit PMD oder ihren Vertretern diskutiert werden.

Europäische Consensus-Empfehlungen für humangenetische Beratung

- Alle **Menschen mit PMD und deren Eltern** (oder unmittelbar Verwandte¹) sollen an die humangenetische Beratung überwiesen werden. In dieser Beratung soll der Humangenetiker oder sonstiger klinischer Experte die Zusammenhänge zwischen **Genotyp und Phänotyp** (z.B. Effekt der Deletionsgröße oder der *SHANK3*-Variante) erklären und erörtern, ob es ein **Wiederholungsrisiko** für ein weiteres Kind der Eltern oder Verwandten geben könnte.
- Nach der Diagnose des PMD sollten weitere genetische Untersuchungen für eine angepasste humangenetische Beratung durchgeführt werden (siehe Schema).
- Bei Nachfolgeuntersuchungen von Menschen mit PMD sollte geprüft werden, ob die genetischen Untersuchungen komplett und **aktuell** sind.
- In nachfolgenden Schwangerschaften sollte Eltern mit PMD **Pränataldiagnostik** angeboten werden.

¹ Im Falle eines Erwachsenen mit PMD und Fragen der Geschwister, sollte eine Überweisung zur humangenetischen Beratung erwogen werden.

Europäische Consensus-Empfehlungen für Ringchromosom

- Bei Menschen mit Ringchromosom 22 sollte ein personalisiertes Monitoring auf **NF2-Tumoren** mit dem Patienten bzw. Vertreter diskutiert werden¹.
- Bei Menschen mit Ringchromosom ist **Hirn-Bildgebung** (MRT) im Alter von 14 bis 16 Jahren empfohlen, falls nicht bereits verfügbar. Im Falle eines **Hörverlusts** diskutiere mit dem Patienten oder Vertreter eine Wiederholung des MRT².

¹ Es gibt derzeit keine Leitlinien für das Screening, jedoch könnte es sinnvoll sein ab dem Alter zwischen 15 und 20 Jahren jährlich Hörscreenings und alle ein 1 bis 2 Jahre Augen- und neurologische Untersuchungen durchzuführen.

² Falls MRT in Allgemeinanästhesie durchgeführt wird, sollte eine spinale MRT mit erfolgen. Erwäge eine Wiederholung des MRT alle 5 Jahre (in Abwesenheit von Symptomen eines Tumors).

Europäische Consensus-Empfehlungen für Kommunikation, Sprache und Sprechen

- **Hörvermögen** sollte bei jedem Menschen mit PMD zum Zeitpunkt der Diagnose geprüft werden und anschließend gemäß den nationalen Leitlinien überwacht werden.
- Jeder Mensch mit PMD sollte von einem spezialisierten **multidisziplinären Team** auf alle Faktoren, die Kommunikation, Sprache und Sprechen beeinflussen können, untersucht werden.
- **Präverbale und verbale Kommunikationsfähigkeiten** sowie die kognitive Entwicklung von Individuen mit PMD sollten gründlich vor einer Behandlung evaluiert werden.
- Eltern von Kindern mit PMD sollten von einem **Spezialisten** unterstützt werden, wie man frühestmöglich **Kommunikation, Sprache und Sprechen fördern und stimulieren** kann.
- Die Nutzung von augmentativer und alternativer Kommunikation (AAC; **Unterstützte Kommunikation**) ist empfohlen, um Kommunikation mit Menschen mit PMD zu erleichtern, mit denen Kommunikation begrenzt möglich ist.

Europäische Consensus-Empfehlungen für Kauen, Schlucken und gastrointestinale Probleme

- **Gastroösophagealer Reflux und Verstopfung** sollten in Betracht gezogen werden falls **Verhaltensänderungen** bei Menschen mit PMD beobachtet werden.
- Bei Menschen mit PMD wird eine Evaluation auf das Vorliegen **analer Inkontinenz** angeraten. Somatische Ursachen sollten ausgeschlossen werden und Anpassungen des Verhaltens erwogen werden (falls nötig sollte ein Verhaltensspezialist konsultiert werden).
- Für die Behandlung von **gastroösophagealem Reflux, Diarrhö und Verstopfung** bei Menschen mit PMD wird auf die nationalen und internationalen Leitlinien verwiesen.
- Fall **Zinkmangel** bei einem Menschen mit PMD vorliegt, sollte eine diätetische Zinksupplementation erwogen werden.
- Eine Überweisung an einen **präverbalen Sprachtherapeuten für Kau- und Schluckstörungen** sollte in Betracht gezogen werden.

Europäische Consensus-Empfehlungen für veränderte Sinnesfunktionen

- Betreuer und Gesundheitsdienstleister sollten sich bewusst sein, dass Menschen mit PMD häufig eine **reduzierte Antwort auf sensorische Stimuli wie Schmerz, Geräusche und Hitze** zeigen. Nach jedem (vermuteten) **Trauma** oder physischem Ereignis sollte der Betroffene sorgfältig untersucht werden.
- Jeder Mensch mit PMD muss auf **Hör- oder Sehstörungen** bei Erstdiagnose des PMD untersucht werden und anschließend unter Beobachtung gemäß nationalen Leitlinien gestellt werden.
- Die Funktionen der **Sinnesverarbeitung** sollten bei jedem Individuum mit PMD **mit einem validierten Screening-Instrument** geprüft werden. Falls eine veränderte Sinnesfunktion vorhanden ist, sollte ein Therapeut für Sinnesverarbeitungsstörungen konsultiert werden.
- Im Falle von **Verhaltensänderungen** bei Menschen mit PMD, sollte bei der Ursachensuche auch eine veränderte Sinnesfunktion und Vorliegen von Schmerz erwogen werden. Die Nutzung einer **validierten nicht-verbale Schmerzskala** ist empfohlen.

Europäische Consensus-Empfehlungen für Epilepsie

- In jedem Menschen mit PMD sollten Betreuer, unabhängig vom Alter, aufmerksam sein für das Vorliegen von **zerebralen Anfällen und Epilepsie**.
- In jedem Individuum mit PMD, bei dem **zerebrale Anfälle vermutet** werden trotz unklarem oder unauffälligem EEG-Befund, sollte ein **Übernacht-Langzeit-EEG** erwogen werden.
- **Hirnbildgebung**, bevorzugt MRT, ist ratsam für jeden Betroffenen mit PMD, der epileptische Anfälle hat und für alle, die **neue neurologische Symptome**, inklusive Anfälle, zeigen.
- Ein **pädiatrischer Neurologe oder Neurologe** sollte bei der Therapie beteiligt sein.
- **Antikonvulsive Therapie** der Epilepsie sollte bei Menschen mit PMD gemäß den **nationalen Leitlinien** eingeleitet werden.

Europäische Consensus-Empfehlungen für Schlafprobleme

- Jeder Betroffene des PMD mit Schlafproblemen sollte auf **somatische und/oder umweltbezogene und/oder neuropsychiatrische Ursachen** untersucht werden.
- **Beeinträchtigungen der geistigen Gesundheit**, die zusammen mit Schlafproblemen auftreten, sollten bei Individuen mit PMD analysiert und behandelt werden.
- Die **Schlafhygiene** sollte bei PMD-Betroffenen mit Schlafstörungen evaluiert werden und die Betreuer sollten bei der Einrichtung eines strukturierten Ansatzes (Änderungen des Verhaltens) unterstützt werden.
- Falls Schlafprobleme **trotz angemessener Behandlung** bestehen bleiben, sollte der Betroffene mit PMD an einen **Spezialisten** mit Erfahrung mit Schlafproblemen oder an ein spezialisiertes **Schlafzentrum** überwiesen werden.

Europäische Consensus-Empfehlungen für Lymphödem

- Der Gesundheitsdienstleister sollte auf das mögliche Auftreten eines **Lymphödems** bei Menschen mit Deletion 22q13 einschließlich Ringchromosom achten und eine **Behandlung** einleiten falls nötig (z.B. Kompression mit Bandagen und speziellen Kleidungsstücken, Hautpflege und Beratung).
- PMD-Betroffene mit Lymphödem, die dadurch beeinträchtigt sind, sollten an ein **Expertisezentrum** für Lymphödeme für weitere Untersuchungen und Behandlung überwiesen werden.

Europäische Consensus-Empfehlungen für geistige Gesundheit

- Bei Erstdiagnose von PMD sollte eine umfangreiche Beurteilung aller **Faktoren**, die die geistige Gesundheit beeinflussen, durchgeführt und mit den Betreuern kommuniziert werden. Diese beinhalten physische, psychiatrische, psychologische, entwicklungsbezogene, kommunikative, soziale, bildungsbezogene, umweltbezogene und ökonomische Faktoren.
- Bei Erstdiagnose von PMD sollte der **kognitive und sozial-emotionale Status, die Kommunikation, Sinnesfunktionen sowie Alltagsfähigkeiten** mit passenden diagnostischen Mitteln ermittelt werden, was Funktionelle Verhaltensuntersuchung beinhalten kann.
- Bei Menschen mit PMD ist eine **Ausgangsbestimmung des individuellen Levels der Fähigkeiten**, bevorzugt im frühen Kindesalter, nützlich.
- Das **Verhalten**, einschließlich Stimmung, Affekt, Kommunikation, Interessen und Tag-/Nachtroutinen, von Individuen mit PMD **sollte kontinuierlich überwacht werden**, um ein frühes Erkennen von Verhaltensänderungen zu ermöglichen.
- Individuen mit PMD, die **Verhaltensänderungen** zeigen, sollten eine **körperliche Untersuchung** erhalten und auf das Vorliegen von medizinischen Problemen einschließlich Zeichen von **Missbrauch** untersucht werden.
- Falls es Hinweise für Störungen der geistigen Gesundheit, des funktionellen Status und Verhaltens bei Menschen mit PMD gibt, ist eine **psychiatrische Untersuchung** indiziert, um (begleitende) Diagnosen unter Beachtung des Entwicklungsstandes zu ermitteln.

Europäische Consensus-Empfehlungen für die Organisation der medizinischen Versorgung

- Jeder Mensch mit PMD sollte eine **PMD-spezifische Versorgung durch ein Expertenteam**, bevorzugt in einem **Expertisenzentrum** für das Syndrom, erhalten.
- Ein **koordinierender Experte** sollte die **multidisziplinäre Versorgung** für den PMD-Betroffenen einleiten und überwachen. Das multidisziplinäre Team sollte basierend auf dem **Überwachungs-Schema** aufgebaut werden.
- Für jede Person mit PMD sollten spezifische Bedürfnisse der Versorgung sowie die verantwortlichen Gesundheitsdienstleister in den **medizinischen Dokumenten und im individuellen Behandlungsplan**, falls vorhanden, aufgeführt werden.
- Für jeden Teenager mit PMD sollte der **Übergang** von der pädiatrischen in die **Erwachsenenversorgung** zeitgerecht vom koordinierenden pädiatrischen Gesundheitsdienstleister eingeleitet und überwacht werden. Dieser Vorgang sollte in den medizinischen Unterlagen und im individuellen Behandlungsplan dokumentiert werden.
- Betreuer von Menschen mit PMD sollten über vorhandene **Patientenregister** für das PMD informiert werden.