Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.
Deutschland – Österreich – Schweiz

Leben mit dem Phelan-McDermid-Syndrom

Wissenswertes, Hilfreiches und Mutmachendes

Inhaltsverzeichnis

Herzlich Willkommen 4

Phelan-McDermid-Syndrom – Was ist das? 6

Beispiele für chromosomale Besonderheiten als Ursache des Phelan-McDermid-Syndroms 7

Wie äußert sich das Syndrom? 9

Wie wird PMD diagnostiziert? 11

Was bedeutet das für eine weitere Schwangerschaft? 13

Welche Untersuchungen sollten aufgrund der Diagnose durchgeführt werden? 14

Wo kann man das machen? 16

Welche medizinische Behandlung und Therapien gibt es? 16

Alltagshelfer 18

Wo bekomme ich diese Behandlung/Therapie? 18

Auf welche finanzielle und personelle Unterstützung habe ich Anspruch? 24

Steuer Ö/D/CH 29

Pflegende Angehörige – Erschöpfung und Depression 30

Wie über die Behinderung des Kindes reden? Mit Fremden, mit Freunden? Mit dem betroffenen Kind? 31

Wie kann man die Familie unterstützen, als Großeltern oder als Freunde? 33

Die Geschichte unseres Vereins 35
Beratung und weiterführende Informationen zur Interdisziplinären Phelan-McDermid-Sprechstunde 38
Sonstige Quellen und hilfreiche Links 40
Buch-Tipps 41
Impressum 42

Herzlich Willkommen

Liebe Eltern, Großeltern und Angehörige eines PMD-Betroffenen,

Schön, dass Ihr Euch an unseren Verein gewandt habt. Wahrscheinlich hat Euer Kind erst kürzlich die Diagnose Phelan-McDermid-Syndrom bekommen. Vielleicht hat der Arzt, der die Diagnose überbracht hat, selbst noch nicht davon gehört. Und was Ihr im Internet findet, verunsichert Euch oder macht Euch Angst. Uns ist es allen so ergangen, deshalb gibt es diesen Verein und diese Willkommensbroschüre. Damit Ihr korrekte Informationen bekommt. Damit Ihr wisst, wo Ihr Hilfe findet. Und damit Ihr in der neuen Situation nicht allein seid.

Manche Eltern haben schon lange gemerkt, dass sich ihr Kind anders entwickelt als Gleichaltrige. Es hat aber lange gedauert, bis es zur Diagnose Phelan-McDermid-Syndrom (PMD) kam. Vielleicht ist die Diagnose jetzt sogar eine Erleichterung. Es gibt eine Ursache, einen Namen für die Symptome und Auffälligkeiten. Und es gibt andere Familien, mit denen Ihr Euch austauschen könnt.

Andere Familien haben die Diagnose schon bald nach der Geburt erhalten. Es war ein Schock. Viele Träume sind zerplatzt. Das Leben als Familie, als Mutter und als Vater wird anders sein, als man es sich vorgestellt hatte. Das kann anfangs sehr traurig machen und ängstigen. Aber die Symptome haben jetzt einen Namen. Und dadurch könnt Ihr Euer Kind gezielt fördern und unterstützen, weil Ihr Euch an PMD-geschulte Ärzte und Therapeuten wenden könnt. Und weil Ihr Euch mit

anderen Eltern mit PMD-Babys, -Kindern, -Jugendlichen und -Erwachsenen austauschen und von deren Erfahrungen profitieren könnt.

Jeder geht anders mit der Diagnose um.

Ihr müsst nicht sofort etwas tun. Manche Eltern brauchen erst mal Zeit, um die Diagnose sacken zu lassen. Ein paar Tage, ein paar Wochen, vielleicht sogar Monate. Jeder hat sein ganz eigenes Tempo. Auch innerhalb einer Familie. Vielleicht seid Ihr erst mal wie gelähmt. Oder Ihr sucht Euch jede Information, jedes Buch, das man zu der neuen Aufgabe nur finden kann. Manchen hilft es, darüber zu reden, andere finden keine Worte oder machen es mit sich selbst aus. Jeder Weg ist richtig. Und Mutter und Vater müssen nicht die gleiche Strategie haben, um damit zu Recht zu kommen. Und ihr müsst damit nicht alleine fertig werden. Manchmal braucht es auch die Begleitung durch Psychotherapeuten.

Eltern, deren Kinder erst nach Jahren der Ungewissheit die Diagnose PMD erhalten haben, sind vielleicht auch ein bisschen erleichtert. Weil ihr Bauchgefühl richtig war. Weil die Handlungen ihres Kindes, die für „schlechte Erziehung“ oder Inkompetenz der Eltern ausgelegt wurden, eigentlich Symptome des Syndroms waren. Ihr habt nichts falsch gemacht. Und Ihr werdet die Herausforderung meistern. **Denn es erwarten Euch auch sehr schöne, innige Momente mit Eurem Kind.**

Vielleicht hilft es Euch auch nachzulesen, wie andere Eltern mit der Situation umgegangen sind. Im Internet als Blog oder auch in diversen Büchern. Mehr dazu ganz am Ende bei den Buch-Tipps.

Phelan-McDermid-Syndrom – Was ist das?

Das Phelan-McDermid-Syndrom (PMD) gehört zu den seltenen Erkrankungen, die durch eine Veränderung im Erbgut entstehen. Das Phelan-McDermid-Syndrom ist **die Folge eines seltenen Genverlusts bzw. einer Genveränderung auf dem langen Arm des Chromosoms 22 (22q13).**

Zum besseren Verständnis: Unser Körper besteht aus Billionen von Zellen, die in ihren Kernen Chromosomen enthalten, die üblicherweise in 23 Paaren vorliegen. Dabei erben wir jeweils ein Chromosom vom Vater und eines von der Mutter. Die Chromosomenpaare 1-22 (die sogenannten Autosomen) werden ergänzt durch ein Paar Geschlechtschromosomen: Frauen haben zwei X-, Männer ein X- und ein Y-Chromosom. Bei der Bildung der Keimzellen, also der Ei- und Samenzellen, erfolgt eine Teilung des Chromosomensatzes, sodass jede Eizelle bzw. jedes Spermium 23 Chromosomen erhält mit jeweils nur einem Geschlechtschromosom: entweder einem X- oder einem Y-Chromosom. Bei der Befruchtung, also dem Verschmelzen von Spermium und Eizelle, kommt es wieder zur Vervollständigung des Chromosomensatzes auf 46 Chromosomen.

Betrachtet man ein Chromosom im Mikroskop, kann man eine Einschnürung erkennen, die das Chromosom in einen kurzen Arm („p“) und einen langen Arm („q“) unterteilt. Bei PMD-Betroffenen liegt die Deletion bzw. sonstige Veränderungen des Erbguts, die zum Phelan-McDermid-Syndrom führen, auf dem langen Arm eines der beiden Chromosomen 22.

Chromosomen bestehen aus einem langen, vielfach aufgewickelten DNA-Molekül, dessen einzelne Abschnitte als Gene bezeichnet werden. Über 20.000 solcher Gene in jedem Zellkern tragen die Information für den Aufbau der körpereigenen Proteine und entscheiden über Wachstum, Entwicklung und alle Funktionen des Körpers. Eine **Veränderung der Anzahl oder der Struktur der Chromosomen** (numerische bzw. strukturelle Aberration) hat meist gravierende Folgen für den davon betroffenen Menschen. Aber auch die **Veränderung (Mutation) eines einzelnen Gens** kann durch eine Änderung des Codes für den Proteinaufbau eine Störung bestimmter Funktionen bewirken und Ursache einer angeborenen Krankheit sein.

Quellen:

Genetische Beratungsstelle des Instituts für Medizinische Genetik, MedUniWien, www.meduniwien.ac.at/medizinische-genetik;
Dr. Stephanie Andres, Humangenetikerin, Klinikum Rechts der Isar

Beispiele für chromosomale Besonderheiten als Ursache des Phelan-McDermid-Syndroms

1. **Deletion:** Zu den strukturellen Veränderungen zählt unter anderem der Verlust eines Chromosomenstückchens und der darin enthaltenen Gene (Deletion). Solch ein „Fehler“ kann zufällig passieren bei der Bildung einer Keimzelle und **betrifft dann jede Zelle des sich daraus entwickelnden Organismus.** Tritt die chromosomale Veränderung erst etwas

später auf, während des komplizierten Vervielfältigungsprozesses, den eine befruchtete Zelle durchläuft, **liegt sie nur in einem Teil der Zellen vor.** Dann finden sich neben chromosomal unauffälligen Zellen solche mit der Chromosomenabberation. Dies wird als **Mosaik** bezeichnet.

2. Ringchromosombildung (als Sonderform der Deletion): Beide Enden des Chromosoms 22 brechen ab und die offenen Enden verbinden sich zu einem ringförmigen Chromosom. Patienten mit dem Ringchromosom haben ein erhöhtes Risiko, Neurofibromatose Typ 2 zu entwickeln (ein Zustand, bei dem es zu Tumoren im Nervensystem und zu Hörverlust kommen kann und daher überwacht werden muss). Für diese Betroffenen (ca. 11 %) sind zusätzliche Untersuchungen, beginnend im frühen Kindesalter, ratsam.

3. Unbalancierte Translokationen: Liegt in der Elterngeneration ein balancierter Stückaustausch zwischen zwei Chromosomen vor (sogenannte balancierte Translokation), kann bei der unbalancierten Weitergabe der Translokation an die Nachkommen ein Teil eines Chromosoms 22 verloren gehen. Die balancierte Translokation beim Elternteil verursacht in der Regel keine Symptome und wird oftmals erst offenbar, wenn ein Kind aufgrund einer unbalancierten Translokation erkrankt.

Die Anzahl der Gene, die den Betroffenen fehlt, ist sehr unterschiedlich und sagt nicht unbedingt etwas über die Schwere der Ausprägung der Symptome aus. Aber das Segment, das charakteristischerweise Menschen mit dem Phelan-McDermid-Syndrom fehlt, enthält das **Gen *PROSAP2/SHANK3*.** Der Verlust dieses Gens dürfte - zumindest teilweise - die neurologischen Erscheinungen des Syndroms erklären. Auch (Teil-)Verluste des SHANK3-Gens bzw. kleinere Veränderungen innerhalb des Gens können zum Phelan-McDermid-Syndrom führen.

Eine Übersicht dazu in unserem Genetikratgeber: www.22q13.info/das-pmd-syndrom/

Quellen:
Genetikratgeber; Dr. Stephanie Andres, Humangenetikerin, Klinikum Rechts der Isar

Wie äußert sich das Syndrom?

Betroffene weisen meist einige der folgenden Merkmale auf, die sich in Anzahl und Ausprägung im Laufe des Lebens verändern können:

- 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: längliche Kopfform (Dolichozephalie), lange Wimpern, geschwollene Augenlider, volle Wangen, große Ohren, große, weiche Hände
- zu kleine, dünne und aufgebogene Zehennägel, die leicht brechen
- vermindertes Schwitzen, das gelegentlich zu Temperaturerhöhung bzw. Überhitzung führt
- Schwierigkeiten in der Regulation der Körpertemperatur (trotz Schwitzens)
- hohe Schmerztoleranz
- autistische Verhaltensweisen
- Anfallsleiden (Epilepsie)
- selbststimulierendes Verhalten
- Wedeln mit den Armen/Händen
- gestörtes Schlafverhalten
- Verstopfung/Durchfall
- Sodbrennen durch Aufsteigen des sauren Mageninhalts (Reflux)
- ausgeprägtes Bedürfnis, an etwas zu kauen
- Leberentzündungen, Herz- und Nierenfehlbildungen
- allgemeine Immunschwäche, usw.

Details dazu auch in unserem medizinische Ratgeber für Eltern und Ärzte: www.22q13.info/das-pmd-syndrom

Die Liste der Symptome ist nicht abschließend und PMD-Patienten sind auch in sehr unterschiedlichem Ausmaß betroffen. Manchmal sieht man den Kindern die Behinderung auf den ersten Blick gar nicht an und das Syndrom äußert sich „nur“ in einer allgemeinen Entwicklungsverzögerung und Verhaltensauffälligkeiten. Andere Patienten sind schwer betroffen. Um abzuklären, welche Symptome und typischen Krankheitsbilder vorliegen, empfehlen sich daher bestimmte Untersuchungen.

Die Möglichkeit dazu besteht zum Beispiel im Rahmen der **Ulmer Spezialsprechstunde für Kinder mit Phelan-McDermid-Syndrom der Uniklinik Ulm.** Dort wird eine ausführliche Untersuchung und Beratung angeboten durch ein interdisziplinäres Team aus Kinderpsychiatrie und Psychologie, Kinderkardiologie, Kinderurologie, Kinderorthopädie, Genetik und Zellbiologie. Außerdem besteht zeitweise die Möglichkeit, an klinischen Studien teilzunehmen.

Ulmer Spezialsprechstunde für Kinder mit PMD:
www.uniklinik-ulm.de/neurologie/sprechstunden-ambulanzen/interdisziplinaere-phelan-mcdermid-sprechstunde.html

Weitere Kontaktdaten findet Ihr noch am Ende der Broschüre.

Wie wird PMD diagnostiziert?

Humangenetiker können dieses Syndrom durch unterschiedliche Methoden nachweisen:

1. Chromosomenanalyse/FISH:

Größere Deletionen lassen sich bereits mittels einer konventionellen Chromosomenanalyse detektieren. Bei kleineren Deletionen muss zum Nachweis zusätzlich die sogenannte FISH-Technik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) angewandt werden. Diese eignet sich auch für die Überprüfung, ob eine Deletion in allen untersuchten Zellen nachweisbar ist oder ob ein Mosaik vorliegt.

2. Array-Analyse:

Kleinere Deletionen entgehen der Chromosomenanalyse. Diese können durch eine Array-Analyse (CGH-Array oder SNP-Array) detektiert werden. Diese hat im Vergleich zur FISH-Analyse den Vorteil, dass sie eine genauere Aussage über die Anzahl der deletierten Gene geben kann.

3. Sequenziermethoden (z.B. Sanger-Sequenzierung, NGS):

Zudem stehen verschiedene Sequenziermethoden zur Verfügung, die Veränderungen innerhalb eines Genes nachweisen können (z.B. Veränderungen einzelner DNA-Bausteine im *SHANK3*-Gen).

Sämtliche Methoden können in Zellen verschiedener Gewebe (z.B. Haut) angewandt werden, so auch in Zellen aus der Chorionzottenbiopsie bzw. Fruchtwasserpunktion, die für pränatale Untersuchungen gewonnen werden.

Was bedeutet das für eine weitere Schwangerschaft?

Einfache Deletionen und Ringchromosomen treten meist nur einmal in einer Familie auf. Dagegen können unbalancierte Translokationen durch eine balancierte Translokation bei einem Elternteil (bei diesem in der Regel ohne Symptome) verursacht sein. Insbesondere Eltern von betroffenen Kindern, die eine solche Translokation aufweisen, sollten sich daher vor einer weiteren Schwangerschaft genetisch beraten lassen (Humangenetische Beratung).

Liegt bei den Eltern keine balancierte Translokation vor, ist das Risiko, dass ein weiteres Kind ebenfalls von PMD betroffen ist, nicht viel größer als bei der Durchschnittsbevölkerung. Ob eine balancierte Translokation bei einem Elternteil vorliegt, was nur bei einer Minderheit der Familien der Fall ist, kann mit einer einfachen Blutprobe abgeklärt werden.

Welche Untersuchungen sollten aufgrund der Diagnose durchgeführt werden?

Eine genaue Übersicht über Untersuchungen, die notwendig sein könnten, findet Ihr hier in unserem medizinischen Ratgeber für Familien und Ärzte:

Dieses Blatt enthält eine stichpunktartige und nach Organsystemen geordnete Auflistung von Symptomen, die beim Phelan-McDermid-Syndrom auftreten können, aber nicht müssen. Empfohlen sind z.B. Untersuchungen der Organe, die häufig bei PMD betroffen sind, wie Herz und Nieren, ein EEG, um Epilepsie ausschließen zu können, sowie eine psychiatrische und neurologische Begutachtung.

Organbezogene Symptome des Phelan-McDermid-Syndroms

Ratgeber für Familien und Ärzte

Psychiatrie

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

Endokrinologie

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

Kardiologie

angeborene Herzfehler	EKG Transthorakales Echo ggf. Operation

Gastroenterologie

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

Neurologie

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

Nephrologie

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

Allgemeinpädiatrie

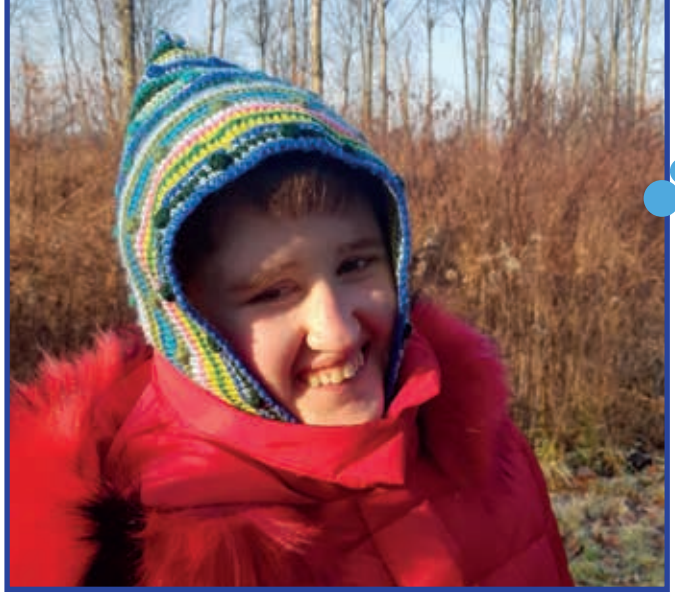
Häufige Infekte	Labor
Hör- und Sehstörungen	Überweisung HNO- / Augenarzt
Lymphödeme	Herzecho / Labor Schilddrüse
vermindertes Schmerzempfinden	Schulung Eltern
Temperaturregulationsstörung	Schulung Eltern
Autoimmunhepatitis	Labor Leber

Orthopädie

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

Dieses Dokument ist als Übersicht gedacht und erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Nicht alle Untersuchungen sind bei allen Kindern notwendig!

Nach einem Dokument der PMSF (US), modifiziert durch Sarah Jesse und Michael Schön



Wo kann man das machen?

Die Möglichkeit dazu besteht, wie schon erwähnt, im Rahmen der Ulmer Spezialsprechstunde für Kinder mit Phelan-McDermid-Syndrom der Uniklinik Ulm. Dort wird eine ausführliche Untersuchung und Beratung angeboten. Wem es nicht möglich ist, eigens nach Ulm zu reisen, der kann die Untersuchungen auch in seiner Umgebung machen lassen. Wichtig ist, dass die jeweiligen Fachärzte über PMD Bescheid wissen und z.B. typische organische Veränderungen kennen, auf die zu achten ist. Die Spezialsprechstunde ist auch hier Ansprechpartner für Kinderärzte und sonstige Fachärzte.

Welche medizinische Behandlung und Therapien gibt es?

Das Phelan-McDermid-Syndrom ist derzeit nicht heilbar. Medizinische Neuheiten wie die Gen-Schere CRISPR können hier nicht angewendet werden. Man kann einerseits die Symptome behandeln und Beschwerden lindern. Andererseits kann man mit verschiedenen Therapien sehr wesentlich zu einer positiven Entwicklung der Kinder beitragen. Die Symptome sind sehr unterschiedlich ausgeprägt und damit auch die Entwicklungsmöglichkeiten: manche Kinder lernen gar nicht zu sprechen, andere ein paar Wörter oder gar Sätze. Das gleiche gilt für die motorische Entwicklung wie das

Gehen. Wann und ob Kinder es lernen, kann niemand vorher sagen. Aber in jedem Fall profitieren Betroffene von einer frühen Förderung durch Therapeuten, die mit Syndromen wie PMD vertraut sind oder sich vertraut machen. Und die z.B. auch mit autistischen Verhaltensweisen unserer Kinder gut zurechtkommen. Gerade Therapeuten oder Mediziner, die nicht mit PMD vertraut sind, neigen dazu, das Potential unserer Kinder nicht zu sehen und eine Förderung nicht als sinnvoll zu erachten. Holt in diesem Fall besser eine zweite Meinung ein oder wendet Euch an die PMD-Sprechstunde.

Das Angebot an Therapien reicht z.B. von Ergotherapie, über Physiotherapie, Logopädie, diversen Reittherapien, Tomatis-Horchtherapie bis zu Verhaltenstherapien. Auch Unterstützte Kommunikation (Gebärden, Bildkarten, Sprachausgabegeräte, usw.) hilft Euren Kindern, sich mitteilen zu können. Denn meist ist das Sprachverständnis recht gut ausgeprägt.

Alltagshelfer

Neben Therapien gibt es viele Dinge, die Euch und Euren Kindern helfen, den Alltag zu meistern. Ob das Gewichtsdecken sind oder andere Einschlaf- und Durchschlafhilfen, spezielle Autositze für muskelschwache Jugendliche, Reha-Buggys oder mobile Pflegekräfte für zuhause.

Zu diesen umfangreichen Themen möchten wir Euch gerne unser PMD-Lexikon ans Herz legen, wo wir zu all diesen Herausforderungen laufend Informationen zusammentragen und aufbereiten, von Experten und erfahrenen Eltern.

Das PMD-Lexikon findet Ihr auf unserer Homepage unter: www.22q13.info/das-pmd-syndrom

Wo bekomme ich diese Behandlung/Therapie?

Deutschland:

In Deutschland sind die Sozialpädiatrischen Zentren und Frühförderstellen Eure erste Anlaufstelle. Dort kann die Entwicklungsdiagnostik durchgeführt werden und ein Therapieplan erstellt werden. Auch werden dort direkt verschiedene Therapien angeboten. Eine Liste der Einrichtungen in Eurer Nähe findet Ihr auf

der Homepage der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e.V.:

- www.dgspj.de/institution/sozialpaediatrische-zentren

sowie unter:

- www.frühförderstellen.de

Es ist zwar längst allgemein anerkannt, dass Betroffene von möglichst früher Förderung profitieren, dennoch ist die Wartezeit für einen Platz lang. Hartnäckig bleiben und sich zur Not auf mehreren Wartelisten einschreiben lassen.

Neben diesen Zentren gibt es natürlich auch die Möglichkeit, dass der Kinderarzt Rezepte für Therapien wie z.B. Logopädie, Ergo- oder Physiotherapie ausstellt und Ihr sucht Euch einen Therapieplatz in Eurer Nähe. In manchen Kindergärten und Schulen werden auch direkt vor Ort Therapien angeboten und Therapiepläne erstellt.

Österreich:

In den Bundesländern gibt es spezialisierte Einrichtungen z.B. Vereine, Ambulatorien, Entwicklungs- und Diagnostikzentren, die Information und Beratung bei Fragen zur körperlichen, geistigen und seelischen Entwicklung von Kindern anbieten, sowie auch Therapien selbst. Auch in Österreich sind die Wartelisten wegen massiver Unterversorgung sehr lang. Hartnäckig bleiben und sich zur Not auf mehreren Wartelisten einschreiben lassen. Neben diesen Zentren kann auch der Kinderarzt Therapien auf Rezept verschreiben, das dann noch bei der Krankenkasse zur Genehmigung eingereicht werden muss. Kassenplätze gibt es wenig. Privat, also ohne Kassenvertrag, bekommt man noch eher einen Platz, z.B. bei Logopäden oder

Physiotherapeuten. In diesem Fall wird von der jeweiligen Krankenkasse ein (unterschiedlich hoher) Teil der Kosten nachträglich erstattet. Aber nie der ganze Betrag.

Hier ein paar Anlaufstellen:

Wien und NÖ:

VKKJ - Ambulatorien der Vereinigung zugunsten körper- und mehrfach-behinderter Kinder und Jugendlicher:

- www.vkkj.at

Kärnten:

Rettet das Kind – Kärnten – Ambulatorium:

- www.rettet-das-kind-ktn.at/integrationszentrum/ambulatorium.html

Oberösterreich:

Caritas f. Menschen mit Behinderungen – Ambulatorium St. Isidor:

- www.caritas-linz.at/hilfe-angebote/menschen-mit-behinderungen/therapie-und-beratung/ambulatorium-st-isidor/

Salzburg:

Ambulatorium Lebenshilfe – Salzburg:

- www.lebenshilfe-salzburg.at/ambulatorium.html

Steiermark:
Lebenshilfen Soziale Dienste GmbH:
- www.lebenshilfen-sd.at

Tirol:
Die Eule – Therapie- und Förderzentrum:
- www.eule.org

Vorarlberg:
AKS – Arbeitskreis für Vorsorge- und Sozialmedizin in Vorarlberg:
- www.aks.or.at/fachleute/kinder-und-jugendpsychiatrie

Schweiz:

In der Schweiz ist der Kinderarzt oder Neurologe die erste Anlaufstelle. Er überweist das Kind zur Abklärung an eine Fachstelle. Diese entscheidet über die Zuweisung einer Fördermaßnahme (z.B. Logopädie, heilpädagogische Unterstützung resp. Früherziehung) und Zuweisung an eine ausführende Praxis bzw. einen Therapeuten. Sobald man eine Zuweisung zu einer Fachstelle/ Institution hat, sollte man dort immer wieder nachfragen, weil die Wartezeiten monatelang sein können. Vor der Einschulung in den obligatorischen Kindergarten werden diese Maßnahmen vom Kanton finanziert. Übrigens werden auch Fahrkosten (z.B. ÖV-Ticket) für diese Maßnahmen erstattet - fragt also auch die Therapeuten nach dem entsprechenden Formular.

Die Physiotherapie läuft z.B. über die Krankenversicherung oder die Invalidenversicherung (IV), welche Geburtsgebrechen versichert. Die Anmeldung bei der IV wird von einem Facharzt bspw. Neurologen durchgeführt. Diese Anmeldung erfolgt

meist aufgrund eines Symptoms (z.B. zerebrale Lähmung, Ataxie etc.) und sollte möglichst frühzeitig erfolgen, weil es Altersbegrenzungen gibt. Im Moment zählen genetisch-bedingte Erkrankungen nicht zu den Geburtsgebrechen.

Neben der Beratung durch den Kinderarzt bzw. Neurologen empfehlen wir Euch, immer auch Kontakt mit unabhängigen Beratungsstellen wie proinfirmis oder procap aufzunehmen. Diese beraten kostenlos und individuell. Sie wissen, wie, was und bei welchen Voraussetzungen finanziert wird.

- Pro Infirmis: www.proinfirmis.ch
- Procap: www.procap.ch

Bis zum Kindergarteneintritt kann man Früherziehung für das Kind bekommen. Diese nimmt auch Kontakt zu den Schulbehörden auf, wenn es darum geht, ob das Kind in einen normalen Kindergarten oder in einen heilpädagogischen Kindergarten kommt.

Kommen die Kinder in den obligatorischen Kindergarten, dann ist für Logopädie, Heilpädagogik, Physiotherapie und Psychomotorik die Schule zuständig. In der Schweiz gehört der Kindergarten zur Volksschule. Das Ganze wird dann über die Wohngemeinde finanziert. Innerhalb des heilpädagogi-

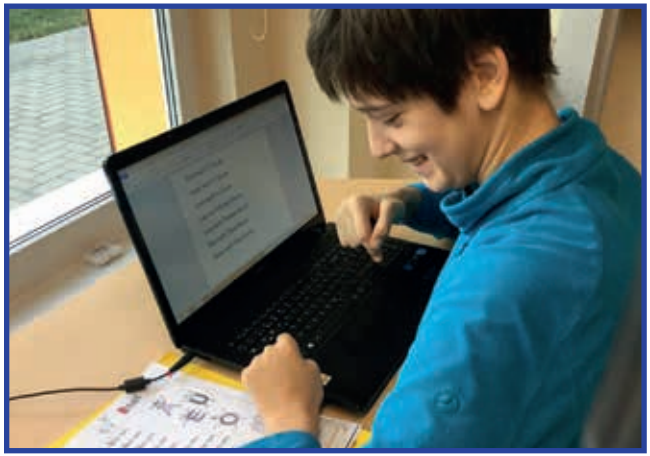
schen Kindergartens werden alle Therapien organisiert und vor Ort angeboten. Auch tauschen sich die Therapeuten untereinander aus, was eine enorme Entlastung für die Familien ist.

Die Wegleitung, also die zuständigen Stellen und der Genehmigungsweg, ändert sich mit dem Alter und der Art der Therapie.

Unterstützte Kommunikation ist noch ein besonders schwieriges Thema: Hier ist Active Communication (www.paraplegie.ch/activecommunication/de) zuständig. Die Anmeldung hierfür organisiert die Früherziehung. Die Bearbeitungszeit durch Active Communications beträgt mehrere Monate, bis man ein Gerät bekommt!

Generell ist Unterstützte Kommunikation gerade im Bereich der frühkindlichen Logopädie, also vor dem Eintritt in den Kindergarten, in der Schweiz im Moment noch nicht so etabliert wie in anderen europäischen Ländern. Wir empfehlen daher die Logopädinnen und Logopäden hinsichtlich einer unterstützten Kommunikation durch Gebärden und Piktogramme gezielt anzusprechen. Es gibt mittlerweile zahlreiche Studien, die zeigen, dass der frühe Einsatz der unterstützten Kommunikation keineswegs die lautsprachliche Entwicklung hemmt.

Auf welche finanzielle und personelle Unterstützung habe ich Anspruch?



Hilfsmittel, Medikamente, Pflegekräfte und Therapien kosten Geld. Auch nehmen letztere viel Zeit in Anspruch, weshalb Eltern häufig nur eingeschränkt oder gar nicht berufstätig sein können. Es ist daher sehr ratsam, sich möglichst bald mit den Sozial- und Unterstützungsleistungen des Heimatlandes auseinanderzusetzen. Manche Leistungen werden rückwirkend erstattet, andere frühestens mit Antragsstellung.

Es gibt sehr viele, verschiedene Unterstützungsleistungen, deren Anspruchsgrundlage durch den Gesetzgeber laufend verändert wird. Im Folgenden findet Ihr daher nur eine ganz grobe Übersicht über einige Leistungen in Deutschland, Österreich und der Schweiz, die landesweit beansprucht werden können. Es lohnt sich auch zu prüfen, ob in Eurer Region (Land, Gemeinde, Kanton, usw.) nicht noch weitere Unterstützungsmöglichkeiten angefordert werden können. Wir haben Euch einige Links zu Beratungsstellen zusammengetragen, wo Ihr aktuelle, professionell aufbereitete Informationen zu allen Leistungen bekommt.

Für alle Länder gilt: Lasst Euch vor dem ersten Kontakt mit den Behörden von unabhängigen Stellen beraten, sodass Ihr wisst, worauf Ihr Anspruch habt, welche Unterlagen Euch nützen und wie Ihr Euch auf Termine zur Prüfung eines Anspruchs vorbereitet.

Deutschland:

Einen sehr guten ersten Überblick über jede Form der Unterstützung, von finanziellen Leistungen, über personelle Unterstützung bis hin zu Hilfsmittel bekommt Ihr auf der Seite:

- www.test.de/Kinder-mit-Behinderung-Wie-Eltern-sich-moeglichst-viel-Hilfe-sichern-5458822-0/

Einen großartigen Überblick über finanzielle Leistungen und Ansprüche, Anlaufstellen usw. für Menschen mit Behinderung und ihre Familien bietet auch der Ratgeber der Aktion Mensch, über den man auch die jeweiligen Anlauf- und Beratungsstellen findet:

- www.familienratgeber.de

Noch relativ neu in der Beratung gibt es die EUTB-Beratungen (Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung) in ganz Deutschland:

- www.teilhabeberatung.de

Auch der Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen e.V. hat viele Themen in Broschüren aufbereitet und bietet Unterstützung unter:

- www.bvkm.de/recht-ratgeber/

Insbesondere diese Broschüre:

- www.bvkm.de/ratgeber/mein-kind-ist-behindert-diese-hilfen-gibt-es/

Als ersten Schritt empfehlen wir Euch die Beantragung eines Pflegegrades, weil die Berechtigung zu vielen weiteren Leistungen davon abhängig ist. Je nach Beeinträchtigung des Kindes kann auch die Beantragung des Schwerbehindertenausweises hilfreich sein.

Österreich:

Einen sehr guten Überblick über die Leistungen, auf die das betroffene Kind bzw. die pflegenden Angehörigen und Eltern Anspruch haben, findet man in der Infobroschüre des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz mit dem Titel „Behinderung – EIN:BLICK 7 Finanzielles“.

Die Broschüre kann online eingesehen werden oder über das Broschürenservice des Sozialministeriums telefonisch sowie unter *www.sozialministerium.at/broschuerenservice* bestellt werden. (Die Reihe „Behinderung – EIN:BLICK“ gibt es auch noch zu anderen wichtigen Themen wie z.B. Pflege!)

Bevor man sich an eine der zuständigen Stellen wegen finanzieller Leistungen wendet, sollte man sich unbedingt von einer unabhängigen Stelle beraten lassen. Das Sozialministeriumservice berät zwar auch, ist aber nicht unabhängig! Wird man bei Beantragung der erhöhten Familienbeihilfe

oder des Pflegegeldes zur Begutachtung des Kindes eingeladen, lohnt es sich, Befunde und Gutachten von Therapeuten und Ärzten gut vorbereitet mitzubringen. Ihr habt auch das Recht, nach Begutachtung/Untersuchung des Kindes das weitere Gespräch über dessen Behinderung oder Pflegeaufwand nicht in Gegenwart Eures Kindes zu führen. Bringt also noch eine zweite Bezugsperson zum Gespräch mit, die das Kind in der Zwischenzeit betreut.

Beratung unter anderem zu finanziellen Ansprüchen bieten z.B.:

Integration Wien (Verein Gemeinsam Leben – Gemeinsam Lernen):
- www.integrationwien.at

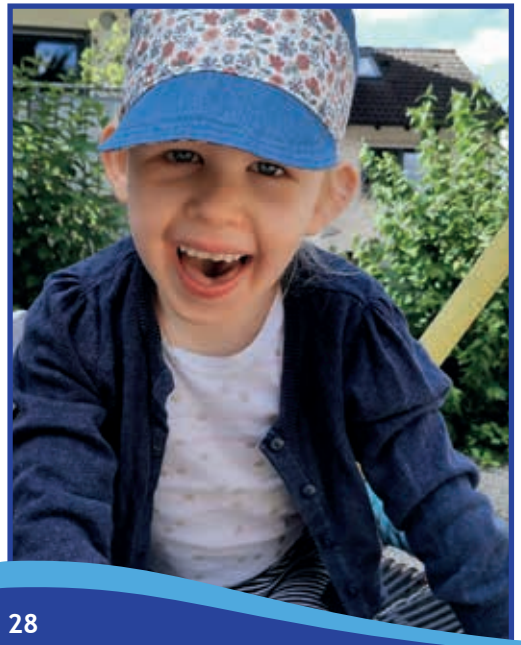
Kriegsopfer- und Behindertenverband Österreich:
- www.kobv.at

ÖZIV Burgenland – Verband für Menschen mit Behinderung:
- www.oeziv-burgenland.at/unser-angebot#beratung

Einen Überblick über weitere Beratungsstellen bietet auch die Selbsthilfegruppe:
- www.lobby4kids.at

Schweiz:

In der Schweiz gibt es verschiedene, sehr kompetente und unabhängige Beratungsstellen. Auch hier empfehlen wir Euch, dass Ihr Euch vor Kontakt mit den öffentlichen Stellen wie der Invalidenkasse ausführlich beraten lasst. Dies gilt insbesondere, wenn Ihr ab dem 4. Lebensjahr einen Antrag auf Hilflosenentschädigung stellen wollt. Diese Hilflosenentschädigung ist eine Art Zuschuss für den erhöhten Betreuungsaufwand, den Ihr habt, weil Euer Kind pflegebedürftig ist. Diesen Zuschuss müsst Ihr nicht versteuern und auf Grundlage dessen könnt Ihr je nach Einstufung noch einen Zusatzbetrag vom Einkommen bei der Steuererklärung abziehen.



Pro Infirmis:
- www.proinfirmis.ch

E-Mail: contact@proinfirmis.ch

Procap:
- www.procap.ch

E-Mail: info@procap.ch

Einen sehr guten Überblick bietet auch der Familienratgeber von Procap: „Was steht meinem Kind zu?“, unter:
- www.procap.ch/de/angebote/beratung-information/rechtsberatung/kinder-und-familien/ratgeber-fuer-eltern.html

Wenn die Kinder in eine Krippe oder Kindertagesstätte gehen, so kann ein Zuschuss durch die Stadt erfolgen (bspw. in der Stadt Zürich). Ein Kind

über 18 Monate kann so die 150 Betreuungsprozent (entspricht Betreuungssatz für Kinder unter 18 Monaten) bekommen anstatt der 100 Betreuungsprozent. Die Kostendifferenz zwischen Kleinkindtarif und Normaltarif übernimmt die Gemeinde. Aber Nachteil dieses Verfahrens ist, dass unsere Kinder bei altersgetrennten Gruppen auf der Babygruppe bleiben, weil sie auf der größeren Gruppe einen halben Platz blockieren. Das ist im Moment leider die gängige Praxis, insbesondere bei privatgeführten Kinderkrippen. Wir empfehlen daher unbedingt Kinderkrippen mit altersgemischten Gruppen, die keine Unterscheidung zwischen Baby – und Kleinkindgruppe machen.

Im Übrigen gibt es in der Schweiz noch den Entlastungsdienst. Dessen Mitarbeiter betreuen Pflegebedürftige, unabhängig von deren Alter und vor Ort. Auch kurzfristig in Notfällen kann Unterstützung angefordert werden.

- Infos unter: www.entlastungsdienst.ch

Steuer Ö/D/CH

Für alle Länder gilt: Auch für Eure Steuererklärung ist der erhöhte Pflegeaufwand und die finanzielle Belastung durch die Behinderung relevant. Im Nachhinein sind viele Rechnungen oder Dokumente mühsam zusammenzutragen. Informiert Euch bei einem entsprechenden Steuerexperten (Beratungszentrum), welche Kosten Ihr geltend machen könnt und wie sie steuerlich am günstigsten unter den Eltern aufgeteilt werden, damit Ihr möglichst entlastet werdet.

Pflegende Angehörige – Erschöpfung und Depression

Passt auf Euch auf! Wer intensiv für andere sorgt und pflegt, gibt viel und muss seine eigenen Bedürfnisse stark zurückstellen. Schlaflose Nächte und fordernde Tage kosten Kraft. Aber wenn Euch die Kraft ausgeht, geht gar nichts mehr! Holt Euch Unterstützung und schafft Euch Freiräume. Ab und zu mal ein Urlaub oder freier Tag ist zu wenig. Ihr braucht regelmäßig Glücksmomente und die Möglichkeit, Verantwortung abzugeben. Etwas zu tun, das Euch gut tut. Als Paar und als Einzelperson. Das ist im Alltag und unter den besonderen Umständen irrsinnig schwierig, aber ganz wichtig für Euch. Damit Ihr nicht irgendwann so ausgelaugt und erschöpft seid, dass gar nichts mehr geht.

Achtet auf Eure Gefühle. Gereiztheit, Aggression, Antriebslosigkeit, Überempfindlichkeit und Traurigkeit sind Alarmzeichen dafür, dass Euer Energiepegel extrem niedrig ist und Ihr Kraft schöpfen müsst. Was Euch gut tut und glücklich macht, wisst nur Ihr. Die einen finden Erholung beim Sport, andere müssen einfach mal auf der Couch rasten, raus aus den eigenen vier Wänden, Freunde treffen, kreativ sein, ...

Die Situation mit einem PMD-Kind ist eine Besondere. Ein Leben lang. Und es kann immer wieder notwendig sein, sich auszutauschen und Hilfe zu holen. Das kann mit anderen betroffenen Eltern sein, aber auch mit Psychotherapeuten. Und nicht erst, wenn gar nichts mehr geht. Für sein Wohlbefinden zu sorgen und auf seine Bedürfnisse zu achten, ist kein Luxus, sondern eine Notwendigkeit!

Psychotherapeutische Leistungen und Reha-Aufenthalte, auch für Eltern, werden teilweise finanziell gefördert und z.B. in Österreich auch direkt bei Beratungs- und Entwicklungszentren angeboten.

Wie über die Behinderung des Kindes reden? Mit Fremden, mit Freunden? Mit dem betroffenen Kind?

Die gute Nachricht zuerst: Kinder und Jugendliche mit Behinderung werden besser integriert als früher. Es sind noch viele Verbesserungen möglich, aber wir sind auf dem richtigen Weg, ob im Kindergarten oder in der Schule. Gerade kleine Kinder haben dadurch viel weniger Scheu oder gar Probleme damit, wenn ein Kind in ihrem Kindergarten anders ist. Sie sprechen offen über die körperliche Einschränkung, die ihnen auffällt, weil sie diese verstehen wollen. Das kann einem als Eltern aber auch manchmal ganz schön zu schaffen machen. Leichter wird es, wenn Ihr Euch schon überlegt habt, wie Ihr die Antwort kindgerecht formulieren könnt.

Für alle Begegnungen, ob mit Fremden beim Einkaufen oder mit den Kleinen im Kindergarten, bereitet Euch auf diese Situationen vor. Nehmt Euch Zeit, um zu überlegen, mit wem Ihr wie über die Behinderung Eures Kindes sprechen wollt.

Manche Menschen gehen ohne Scheu und offen auf unsere Kinder zu. Sie zeigen ehrliches Interesse, ohne aufdringlich zu sein.

Manche Leute fragen einem aber auch penetrant Löcher in den Bauch und stellen Fragen, die man nicht mitten in einer Bücherei und vor vielen fremden Menschen oder seinem Kind beantworten möchte. Es ist nicht unhöflich, wenn Ihr dann nicht darüber sprechen wollt. Dann dürft Ihr das auch ganz direkt sagen: Ich möchte nicht darüber reden. Denn Euch muss es damit gut gehen.

Überlegt Euch auch, ob Ihr vor Eurem Kind über alles reden wollt. Auch wenn viele unserer Kinder nicht oder kaum sprechen, manche verstehen viel von dem, was wir sagen. Und wenn wir vor anderen über ihre „Defizite“ sprechen, darüber, was sie nicht können und darüber, wie schwer es unser Leben oft macht, kann das schlimm für sie sein. Es passiert uns leider allen mal, dass wir negativ vor ihnen darüber reden. Wenn wir es uns aber bewusst machen, bestimmt seltener. Jeder spürt am besten, welche Themen er vor seinem Kind besprechen möchte und welche nicht.

Das gilt auch für Situationen, wo Eltern für die Prüfung von Ansprüchen (Begutachtung) über die Mehrbelastung und Schwierigkeiten aufgrund der Behinderung ihres Kindes reden müssen. Organisiert Euch, sodass dieses Gespräch nicht in Anwesenheit Eures Kindes stattfindet.

Das heißt aber nicht, dass wir mit unseren Kindern nicht über ihre Behinderung reden sollen. Mit zunehmendem Alter merken vielleicht auch sie die Unterschiede zu anderen Kindern. Und manche Kinder wird es belasten, dass sie z.B. nicht laufen können oder singen. Dann werdet Ihr sicher einen Weg finden, mit Ihnen darüber zu reden und sie zu trösten. Und dass unsere Kinder wertvoll sind, zeigen wir ihnen jeden Tag.

Wenn es für Eure Kinder und Euch sehr belastend wird, gibt es auch Unterstützung und Beratung durch Psychotherapeuten.

Wie kann man die Familie unterstützen, als Großeltern oder als Freunde?

Zuerst einmal danke, dass Ihr Euch mit der Diagnose PMD auseinandersetzt und dazu diese Broschüre lest. Alles, was Ihr hier erfahren habt, braucht Euch die betroffene Familie nicht zu erzählen, was gerade zu Beginn sehr belastend sein kann.

Die betroffene Familie wird Euch vielleicht sagen, wo Ihr helfen könnt. Ob es die Kinderbetreuung ist, der Einkauf, der Weg zur Therapie, die Begleitung zu Behörden oder Ärzten oder ein offenes Ohr. Oder vielleicht seht Ihr selbst, wo Ihr helfen könnt. Bietet Eure Hilfe an! Oft sind es Kleinigkeiten, die bereits eine Erleichterung im Alltag bringen, wie das Vorbereiten einer Mahlzeit. Verbringt Zeit mit Eurem Enkel und den Geschwisterkindern. Seid aufmerksam für die Unterschiede und Schwierigkeiten, die sich aus der Diagnose PMD ergeben. Redet die Schwierigkeiten nicht klein oder tut sie ab. Denn sie sind da. Die Herausforderungen an uns Eltern sind anders als bei gesunden Kindern. Und sie wahrzunehmen und zu akzeptieren hilft. Der verspätete Erwerb von Fähigkeiten oder Verhaltensauffälligkeiten unserer Kinder sind keine Zeichen für Inkompetenz oder schlechte Erziehung, sondern Symptome.

Unsere Kinder sind, wie sie sind.
Immer für Überraschungen gut!

Die Geschichte unseres Vereins

Erst 1985 wurde PMD bei einem Patienten mit geistiger Behinderung entdeckt. Der Name Phelan-McDermid-Syndrom geht auf die beiden amerikanische Forscherinnen Dr. Katy Phelan und Dr. Heather McDermid zurück, die einen Zusammenhang zwischen einem Erbgutverlust auf Chromosom 22 und den medizinischen Auswirkungen herstellten und später *SHANK3* als das hauptverursachende Gen identifizierten. Ein Durchbruch, der unter anderem möglich wurde, weil Jahre zuvor der Ulmer Grundlagenforscher Prof. Dr. Tobias Böckers die Rolle dieses Gens im Gehirn näher untersucht hatte.

In den 90er Jahren formierte sich in den USA eine Gruppe von Familien, aus der die PMS Foundation (PMSF) hervorging, die mittlerweile an die 2500 Mitglieder umfasst (www.pmsf.org).

Seitdem hat sich einiges bewegt. In Deutschland standen die Eltern betroffener Kinder zunächst lose in Kontakt. Auf Initiative von Gaby Reimann, der Mutter eines vom Phelan-McDermid-Syndrom betroffenen Kindes, und unterstützt von der amerikanischen PMSF, kam es 2007 zum ersten Familientreffen gemeinsam mit Prof. Dr. Tobias Böckers. Dieser hatte sich als einer der ersten in Deutschland näher mit dem Syndrom wissenschaftlich befasst und informierte Eltern betroffener Kinder über die medizinischen Grundlagen, die sich durch den Genverlust ergeben können. Für die Eltern bedeutete dies, endlich Informationen zu dieser noch weitgehend unbekannten Krankheit und deren Verlauf zu haben. Ab 2012 standen die Familien auch über die Facebook-Gruppe in Kontakt.

Planung des ersten Familientreffens, 2006:
Silke Nimke, Moni Thiel und Gaby Reimann (von links).

Später entstand die Idee, eine Spezialklinik in Ulm zu gründen. Dort wurde ein Konzept zur Untersuchung und Therapie des Syndroms ausgearbeitet, denn bis dahin gab es keinerlei Richtlinien und Empfehlungen zur Behandlung von seltenen Erkrankungen wie dieser. Bis heute ist die Klinik für Neurologie am Universitätsklinikum Ulm die einzige Spezialklinik im deutschsprachigen Raum für das Syndrom.

Bei Ambulanzgründung durch Frau Prof. Dr. Andrea Ludolph im Jahr 2013 stand eine optimale medizinische Versorgung der betroffenen Kinder im Mittelpunkt. Alle Kinder erhalten eine vollständige Untersuchung der Organsysteme, insbesondere jener, die bei dem Syndrom häufig erkrankt sind, wie Herz und Nieren, sowie eine neurologische bzw. psychiatrische

Abklärung. Ergänzend wurde 2014 der gemeinnützige Verein Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V. unter Anregung von Frau Prof. Dr. Ludolph gegründet, um Eltern betroffener Kinder zu unterstützen und Ärzte sowie die Öffentlichkeit über das Syndrom aufzuklären. Frau Ludolph ist leider im Jahr 2015 verstorben. Ihr Ehemann Prof. Dr. Ludolph überführte die Ambulanz in die Neurologische Universitätsklinik.

Mittlerweile hat unser Verein über 100 Mitglieder. Eltern mit einer Neudiagnose können sich nun schnell und umfassend zur Krankheit informieren, zum Beispiel über die Website. Und auch von behandelnden Ärzten und Therapeuten werden die Ambulanz und der Verein als Informationsquelle für das Phelan-McDermid-Syndrom genutzt, sodass ein fachlicher Austausch über Therapiekonzepte und Behandlungsstrategien erfolgen kann. Denn nach wie vor ist die Krankheit in der Öffentlichkeit kaum bekannt.

Unser Verein organisiert regelmäßig Informations- und Fortbildungsveranstaltungen für Familien sowie alle zwei Jahre ein mehrtägiges Familientreffen, an dem 2019 bereits über 50 Familien aus dem deutschsprachigen Raum teilnahmen. Aktuelle Informationen dazu findet Ihr auf unserer Homepage.

Beratung und weiterführende Informationen zur Interdisziplinären Phelan-McDermid-Sprechstunde

Seit August 2016 gibt es zwei Säulen, auf denen die Ulmer PMD-Sprechstunde aufbaut:

- eine neurologische Sprechstunde unter Frau Dr. Sarah Jesse und
- eine psychiatrische Sprechstunde unter Frau Dr. Natascha Mikusky.

Details dazu könnt Ihr folgender Übersicht entnehmen:

Neurologische, urologische, orthopädische, kardiologische Anliegen sowie Teilnahme an Patientenstudien.
Die individuell notwendige Diagnostik und Therapie sowie Vorstellung erfolgt in der Klinik für:

Neurologie, Universitätsklinikum Ulm
RKU Oberer Eselsberg 45
D-89081 Ulm
bei Frau PD Dr. Sarah Jesse

Terminkoordination über die Telefonnummer +49 (0)731 – 177 – 5243 oder per E-Mail: sarah.jesse@uni-ulm.de
Internet: www.uniklinik-ulm.de/neurologie/sprechstunden-ambulanzen/interdisziplinaere-phelan-mcdermid-sprechstunde.html

Psychiatrische Anliegen/Verhaltensauffälligkeiten.
Die individuell notwendige Diagnostik und Therapie sowie Unterstützung im sozialen Bereich erfolgt durch die:

Kinder- und Jugendpsychatrie, Universitätsklinikum Ulm
Krankenhausweg 3
D-89075 Ulm
bei Frau Dr. Natascha Mikusky

Terminkoordination über die Telefonnummer +49 (0)731 – 500 – 616 – 36
Internet: www.uniklinik-ulm.de/kinder-und-jugendpsychiatriepsychotherapie/sprechstunden-ambulanzen.html

Sonstige Quellen und hilfreiche Links

Genetikratgeber des Vereins (www.22q13.info/das-pmd-syndrom)
Ärzteratgeber des Vereins (www.22q13.info/das-pmd-syndrom)
www.uniklinik-ulm.de/neurologie/sprechstunden-ambulanzen/interdisziplinaere-phelan-mcdermid-sprechstunde.html
www.uniklinik-ulm.de/kinder-und-jugendpsychiatriepsychotherapie/sprechstunden-ambulanzen.html
www.pmsf.org

- Wikipedia: https://de.wikipedia.org/wiki/Phelan-McDermid-Syndrom (Dr. Michael Schön)
- Übersicht verschiedener Beratungsstellen in Österreich: www.familienberatung.gv.at/
- Der Familienratgeber der Aktion Mensch: www.familienratgeber.de
- Das Online-Familienhandbuch des deutschen Staatsinstituts für Frühpädagogik (IFP): www.familienhandbuch.de/index.php
- DRK (Deutsches Rotes Kreuz) Beratungsstellen in der Behindertenhilfe: www.drk.de/hilfe-in-deutschland/behindertenhilfe/beratung-und-unterstuetzende-dienste/
- Ein Informationsangebot der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA): www.Kindergesundheit-info.de
- Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen e.V.: www.bvkm.de/recht-ratgeber/
- Übersicht über Hilfen für Eltern behinderter Kinder: www.test.de/Kinder-mit-Behinderung-Wie-Eltern-sich-moeglichst-viel-Hilfe-sichern-5458822-0/
- Begleiterkarte SBB (Fahrvergünstigungen), CH: www.sbb.ch/de/fahrplan/reisehinweise/reisende-mit-handicap/fahrverguenstigungen.html
- Stiftung Sternschnuppe (diverse Eintrittsermäßigungen), CH: www.sternschnuppe.ch

Buch-Tipps

- Sandra Roth: „Lotta Wundertüte“; „Lotta Schultüte“

- Birte Müller: „Wo ein Willi ist, ist auch ein Weg“; „Willis Welt - Der nicht mehr ganz normale Wahnsinn.“; „Planet Willi“ (Kinderbuch)

- Dagmar Eiken-Lüchau: „Mia – meine ganz besondere Freundin“
  (Um im Kindergarten oder mit Geschwisterkindern über die Diagnose zu sprechen)

- Nancy Miller: „Mein Kind ist fast ganz normal. Leben mit einem behinderten oder verhaltensauffälligen Kind: Wie Familien gemeinsam den Alltag meistern lernen.“
  Erhältlich über die Lebenshilfe Bundesvereinigung:
  www.lebenshilfe.de/shop/artikel/mein-kind-ist-fast-ganz-normal/

  Zum Inhalt: Erfahrungsberichte von vier Müttern und Informationen zu:
  Verarbeitung der Diagnose des Kindes, Eltern als Partner, Geschwister, Kontakte zu Freunden, Verwandten und Umgang mit Ärzten und anderen Fachleuten; besonders hilfreich in der ersten Phase nach der Diagnosestellung.

- Bundesvereinigung Lebenshilfe (Hrsg.): „Recht auf Teilhabe. Ein Wegweiser zu allen wichtigen sozialen Leistungen für Menschen mit Behinderung.“ Marburg: LebenshilfeVerlag.

Impressum

Herausgeber:
Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.
Geschäftsstelle Universitätsklinikum Ulm
Sekretariat Neurologie
Oberer Eselsberg 45
89081 Ulm
E-Mail: Kontakt@22q13.info

Steuernummer: 88046/06453
Vereinsregisternummer: VR 720354
Amtsgericht -Registergericht- Ulm

Konzeption & Text:
Mag. Dominique Stiefsohn, MA

Wissenschaftliche Beratung:
Dr. Ina Albert, wissenschaftliche Mitarbeiterin Arzneimittelentwicklung, Vereinsvorstand
Dr. Stephanie Andres, Fachärztin für Humangenetik, Klinikum Rechts der Isar
Dr. Michael Schön, ärztl. wissenschaftlicher Mitarbeiter am Institut für Anatomie und Zellbiologie der Universität Ulm, Vereinsvorstand

Layout:
Jutta Michl-Frei

Diese Auflage wurde unterstützt von GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene.

Der Inhalt dieser Broschüre entspricht der aktuellen Lehrmeinung und wird ergänzt durch persönliche, teilweise sehr unterschiedliche Erfahrungen betroffener Eltern. Wir weisen darauf hin, dass wir Informationen zu den angeführten Sozialleistungen nach aufwändiger Recherche zusammengetragen haben, diese aber keinesfalls abschließend sind. Auch sind sie in ihrer Aktualität Änderungen durch die Gesetzgeber des jeweiligen Landes unterworfen.

© Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V., Broschüre 1, Stand 2020

PHELAN McDERMID SYNDROM

22. OKTOBER
AWARENESS DAY

WAS IST DAS?

Das Phelan-McDermid-Syndrom ist ein **seltener Gendefekt**. Betroffenen fehlt ein Segment am Ende des langen Arms des Chromosoms 22.

Die Folge sind verschiedene Symptome, die in unterschiedlicher Häufung auftreten, wie **Muskelschwäche, verzögerte oder ausbleibende Sprachentwicklung, verzögerte motorische Entwicklung, Schlafstörungen, mentale Entwicklungsverzögerung, autistische Verhaltensweisen, Epilepsie**, usw.

Wir sind ein gemeinnütziger Verein, der aus der Initiative einiger Eltern PMD-betroffener Kinder entstanden ist. Wir wollen aufklären, uns gegenseitig austauschen und für andere betroffene Eltern da sein.

Wenn Sie mehr erfahren oder uns unterstützen möchten

www.22q13.info

Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.
Deutschland · Österreich · Schweiz

TRIBUTE TO BAMBI STIFTUNG
HILFE FÜR KINDER IN NOT