

# Organbezogene Symptome des Phelan-McDermid-Syndroms

## Ratgeber für Familien und Ärzt/innen



### 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



### Endokrinologie

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



### Kardiologie

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



### Gastroenterologie

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



### Nephrologie

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



### Allgemeinpädiatrie

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



### Orthopädie

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