

Beobachtungs-Schema mit Empfehlung zur klinischen Kontrolle bei Menschen mit SHANK3-assoziiertem Phelan-McDermid-Syndrom (PMD)

		bei Diagnose	0-2 Jahre	2-12 Jahre	12-16 Jahre	>16 Jahre
HUMANGENETIK	Genetische Beratung für Verwandte: - Symptome des PMD - Risiko für erneutes Auftreten: FISH und Karyotypisierung (auch zum Ausschluss eines Rings) - Reproduktionsmöglichkeiten - Familien-Selbsthilfevereine					
	Verweis auf PMD-Expertisezentrum für erneute Untersuchungen, neue Informationen zu PMD, Teilnahme an Studien, Sammlung von Daten		Jährlich	Alle 2 Jahre	Alle 2 bis 3 Jahre	Alle 3 bis 5 Jahre
GEISTIGE GESUNDHEIT	Kognition und Entwicklung	Umfangreiche Beurteilung. Ausgangsmessung des funktionellen Levels.	Bestimmung des Entwicklungsstandes. Einleiten einer frühen Behandlung.	Bestimmung und erneute Bewertung der Entwicklung. Fortsetzen der Behandlung.	Bestimmung und erneute Bewertung der Entwicklung. Fortsetzen der Behandlung.	
	Adaptive und sensorische Funktion	Umfangreiche Beurteilung. Ausgangsmessung des funktionellen Levels.	Bestimmung des Entwicklungsstandes. Einleiten einer frühen Behandlung.	Bestimmung und erneute Bewertung der Entwicklung. Fortsetzen der Behandlung.	Bestimmung und erneute Bewertung der Entwicklung. Fortsetzen der Behandlung.	
	Psychiatrischer Status und Verhalten	Ausgangsmessung.	Beobachten des Levels der Fähigkeiten. Beobachten von Verhaltensänderungen. Wenn Probleme beginnen, Ausschluss medizinischer Gründe.	Beobachten des Levels der Fähigkeiten. Beobachten von Verhaltensänderungen. Wenn Probleme beginnen, Ausschluss medizinischer Gründe. Inbetrachtungnahme von begleitenden Problemen der geistigen Gesundheit.	Beobachten des Levels der Fähigkeiten. Beobachten von Verhaltensänderungen. Wenn Probleme beginnen, Ausschluss medizinischer Gründe. Inbetrachtungnahme von begleitenden Problemen der geistigen Gesundheit.	Beobachten des Levels der Fähigkeiten. Beobachten von Verhaltensänderungen. Wenn Probleme beginnen, Ausschluss medizinischer Gründe. Inbetrachtungnahme von begleitenden Problemen der geistigen Gesundheit.

KOMMUNIKATION, SPRECHEN UND SPRACHE	Probleme mit Kommunikation, Sprechen und Sprache	Besuch eines Hörspezialisten. Beurteilung und ggf. Einleitung einer Behandlung mit (präverbaler) Sprachtherapie.	Folgeuntersuchung der Hörstörung*. Beurteilung und ggf. Einleitung einer Behandlung mit (präverbaler) Sprachtherapie.	Folgeuntersuchung der Hörstörung*. Inbetrachtungnahme von augmentativer/ alternativer Kommunikation. (Präverbale) Sprachtherapie zu Hause/in der Schule.	Folgeuntersuchung der Hörstörung*. Inbetrachtungnahme von augmentativer/ alternativer Kommunikation. (Präverbale) Sprachtherapie zu Hause/in der Schule.	Folgeuntersuchung der Hörstörung*. Inbetrachtungnahme von augmentativer/ alternativer Kommunikation.
SCHLAFSTÖRUNG	Schlafstörungen in jedem Alter: - Überprüfen auf körperliche Ursachen - Überprüfen von psychischen Ursachen - Nutzung eines strukturierten Fragebogens - Überprüfen des Elternstress	Überprüfen auf Schlafprobleme und Elternstress.	Schlafklinik oder Schlafspezialist/in.	Schlafklinik oder Schlafspezialist/in.	Schlafklinik oder Schlafspezialist/in.	Schlafklinik oder Schlafspezialist/in Überprüfen auf Apnoe und Parasomnie.
AUGE UND SEHEN	Strabismus, Refraktionsfehler und kortikale Sehstörung	Überweisung an eine/n Augenspezialist/in.	Überweisung an eine/n Augenspezialist/in, wenn notwendig. Überprüfung des Sehens*.	Überweisung an eine/n Augenspezialist/in, wenn notwendig. Überprüfung des Sehens*.	Überweisung an eine/n Augenspezialist/in, wenn notwendig. Überprüfung des Sehens*.	Überweisung an eine/n Augenspezialist/in, wenn notwendig. Überprüfung des Sehens*.
OHR UND HÖREN	Wiederholte Mittelohrinfektionen, Hörprobleme	Überweisung an HNO: Audiometrie und Tympanometrie.	Überweisung an HNO falls notwendig. Hörprüfung*.	Überweisung an HNO falls notwendig. Hörprüfung*.	Überweisung an HNO falls notwendig. Hörprüfung*.	Überweisung an HNO falls notwendig. Hörprüfung*.
	Verzögerte Antwort auf Worte oder Geräusche	Während Kommunikation beachten.	Während Kommunikation beachten.	Während Kommunikation beachten.	Während Kommunikation beachten.	Während Kommunikation beachten.
SINNESFUNKTIONSSTÖRUNG	Verringerte Reaktion auf Schmerz	Besondere Wachsamkeit für (ursächliche) somatische Probleme.	Besondere Wachsamkeit für (ursächliche) somatische Probleme.	Besondere Wachsamkeit für (ursächliche) somatische Probleme.	Besondere Wachsamkeit für (ursächliche) somatische Probleme.	Besondere Wachsamkeit für (ursächliche) somatische Probleme.
	Probleme der Hitzeregulation, verringertes Schwitzen	Achten auf Überhitzung.	Achten auf Überhitzung.	Achten auf Überhitzung.	Achten auf Überhitzung.	Achten auf Überhitzung.
	Überempfindlichkeit auf Schmerz	Beachten bei Untersuchung.	Beachten bei Untersuchung.	Beachten bei Untersuchung.	Beachten bei Untersuchung.	Beachten bei Untersuchung.
	Veränderte Sinnesfunktion	Überweisung an eine/n Spezialisten/in für Sinnesfunktionsstörungen				

MAGEN-DARM	Probleme bei Nahrungsaufnahme (verringertes Saugreflex, Kauen)		Sprachtherapie.	Sprachtherapie.		
	Gastroösophagealer Reflux	Falls notwendig: Diätberatung. Protonenpumpenhemmer.	Diätberatung. Protonenpumpenhemmer.	Diätberatung. Protonenpumpenhemmer.	Diätberatung. Protonenpumpenhemmer.	Diätberatung. Protonenpumpenhemmer.
	Zyklisches Erbrechen		Überweisung an Pädiater/in um somatische Ursachen auszuschließen.	Überweisung an Pädiater/in um somatische Ursachen auszuschließen.		
	Übergewicht: Ernährungsberatung, Beratung zu körperlicher Aktivität/Sport (Ernährungsexpert/in, Physiotherapeut/in)					
	Verstopfung	Falls notwendig: Diätberatung. Laxantien.	Diätberatung. Laxantien.	Diätberatung. Laxantien.	Diätberatung. Laxantien.	Diätberatung. Laxantien. Ggf Untersuchung auf Megacolon.
HERZ UND LUNGEN	Herzultraschall					
	Angeborene Fehlbildungen (inklusive Trikuspidalinsuffizienz, Vorhofseptumdefekt, persistierender Ductus Botalli)	Kardiologie: EKG, US (< 2y) falls notwendig.				
	Wiederholte Infekte der oberen Atemwege					
NEUROLOGIE	Hirnstrukturelle Veränderungen	MRT des Gehirns bei Indikation (Neurologe/in, Pädiater/in) .				
	Muskuläre Hypotonie; mangelhafte Kopfkontrolle, Fütterungsprobleme, Abgeschlagenheit, unzureichende Bewegungen		Kinderphysiotherapie, Ergotherapie, Sprachtherapie.	Kinderphysiotherapie, Ergotherapie, Sprachtherapie.	Empfehlung für Sport, möglicherweise unter physiotherapeutischer Überwachung.	Empfehlung für Sport, möglicherweise unter physiotherapeutischer Überwachung.
	Verzögerte motorische Entwicklung, motorische Dyspraxie, überbewegliche Gelenke		Pädiatrischer Rehabilitationsarzt /ärztin, Kinderphysiotherapie, Ergotherapie.	Pädiatrischer Rehabilitationsarzt /ärztin, Kinderphysiotherapie, Ergotherapie.		
	Epilepsie, häufige Fieberkrämpfe		Pädiatrische/r Neurologe/in und EEG bei Indikation.	Pädiatrische/r Neurologe/in und EEG bei Indikation.	Pädiatrische/r Neurologe/in und EEG bei Indikation.	Pädiatrische/r Neurologe/in und EEG bei Indikation.

HORMONE	Körpergröße					
	Schilddrüsenunterfunktion	TSH-Bestimmung.	Untersuchung nur falls Verhaltensänderung passend sind zur Schilddrüsenfehlregulation.	Untersuchung nur falls Verhaltensänderung passend sind zur Schilddrüsenfehlregulation.	Untersuchung nur falls Verhaltensänderung passend sind zur Schilddrüsenfehlregulation.	Untersuchung nur falls Verhaltensänderung passend sind zur Schilddrüsenfehlregulation.
NIERE UND UROGENITAL	Angeborene Fehlbildungen: vesikoureteraler Reflux, zystische oder dysplastische Nieren, Hydronephrose	US der Nieren und des Urogenitaltrakts mindestens einmal.				
	Wiederholte Infektionen im Urogenitaltrakt					Ausschluss zugrundeliegender Probleme und ggf Prophylaxe.
	Kontrazeption und Familienplanung					
HAUT UND LYMPHE	Dysplastische, dünne Zehennägel, die oft einwachsen					
	Primäres Lymphödem (Häufigkeit zunehmend mit dem Alter)				Ggf Überweisung an ein Expertisezentrum für Lymphödeme.	Ggf. Überweisung an ein Expertisezentrum für Lymphödeme.
	Wachsam sein auf Überhitzung und/oder verringertes Schwitzen					
TUMOREN (bei Ringchromosom 22)	Regelmäßige Beobachtung auf potentielle NF2-Tumoren, inklusive neurologischer und Augenuntersuchung				Alle 1 bis 2 Jahre.	Alle 1 bis 2 Jahre.
	Ausgangs-Bildgebung des Gehirns und Rückenmarks (MRT)					
	MRT im Fall von Symptomen wie Lethargie, einseitige Schwäche und/oder Ataxie und/oder Hörverlust					
ANÄSTHESIE/MRT	Unterstützung bei der Vorbereitung des Patienten für Prozeduren wie MRT oder Anästhesie sollten mit den Eltern diskutiert werden					
	Enge Überwachung der Anästhesietiefe [#]					

Allgemeine Bemerkung: Die farbigen Felder im Schema geben an, wann eine spezifische Diagnostik empfohlen wird. Die Spalten enthalten Maßnahmen, die zumindest einmal bei Diagnose stattfinden sollten. Für Hintergrundinformationen und weitere Details wird auf die Veröffentlichungen der Leitlinien verwiesen. Für die Häufigkeiten der Symptome siehe Schön et al. (2023, Leitlinien). Alle Nachfolgeuntersuchungen können, wenn notwendig, häufiger stattfinden.

EEG: Elektroenzephalogramm; EKG: Elektrokardiogramm; US: Ultraschall

* Gemäß nationaler Leitlinien

[#] Enges Monitoring der Anästhesietiefe scheint nützlich zu sein. Eine höhere Empfindlichkeit für Anästhetika könnte bestehen, da *Shank3*-haploinsuffiziente Mäuse eine Überempfindlichkeit für Isofluran zeigen (Li et al., 2017). Jedoch gibt es derzeit keine klaren Hinweise für Anästhesiekomplikationen bei Menschen mit PMD.