

Erfahrungen aus der psychiatrisch-genetischen Sprechstunde in der Kinder- und Jugendpsychiatrie

Miranda van Egmond¹, Eva Wohlleber², Rami Jamra³, Markus Nöthen⁴, Alma Küchler⁵, Benedikt Godo¹, Jochen Seitz¹, Johannes Hebebrand¹, Franziska Degenhardt¹

¹LVR-Universitätsklinik Essen, Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters; ²Synlab MVZ Humangenetik Freiburg GmbH, Freiburg, Deutschland; ³Institut für Humangenetik, Leipzig, Deutschland; ⁴Institut für Humangenetik, Bonn, Deutschland; ⁵Institut für Humangenetik, Essen, Deutschland

Hintergrund & Fragestellung

- Genetische Untersuchungen, inkl. Exomsequenzierung, gehören zur leitliniengerechten Diagnostik bei Patient*innen mit Intelligenzminderung (IM)¹.
 - Der Nachweis einer krankheits(mit-)ursächlichen Veränderung gelingt bei ca. 30% - 50% der Kinder und Jugendlichen mit IM^{2,3}.
 - Etwa 40% der Patienten mit IM erfüllen zusätzlich die Kriterien für mindestens ein psychiatrisches Störungsbild¹.
- In Deutschland gibt es zahlreiche Kinder und Jugendliche mit IM und psychiatrischem Behandlungsbedarf, denen bisher keine genetischen Untersuchungen zur ätiologischen Einordnung der IM empfohlen wurden. Gleichzeitig berichten Eltern von Kindern mit seltenen genetischen Erkrankungen, dass sie bisher kaum über erhöhte Erkrankungswahrscheinlichkeiten für psychische Störungen bzw. deren Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten aufgeklärt wurden.

Methodik

- Vor etwa sechs Jahren wurde in der Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters, LVR-Universitätsklinik Essen, eine psychiatrisch-genetische Sprechstunde etabliert und seither ausgebaut.
- Primäre Vorstellungsanlässe:
 - Frage nach genetischer Diagnostik
 - Extern gestellte Diagnose eines genetischen Syndroms, Wunsch nach (Syndrom-spezifischer) kinder- und jugendpsychiatrischer Diagnostik und Behandlung.
- Bisher Vorstellung von etwa 150 Kindern und Jugendlichen; deutlich geringere Inanspruchnahme bzw. reduziertes Terminangebot der Spezialsprechstunde während der Covid-19 Pandemie.
- Hauptindikation für genetische Diagnostik: IM.
- Interdisziplinäre Zusammenarbeit mit Kolleginnen und Kollegen der Pädiatrie, Humangenetik, Erwachsenenpsychiatrie.
- Große Überschneidung mit etablierten Spezialsprechstunden „Intelligenzminderung“ und „Autismus-Spektrum-Störungen“.

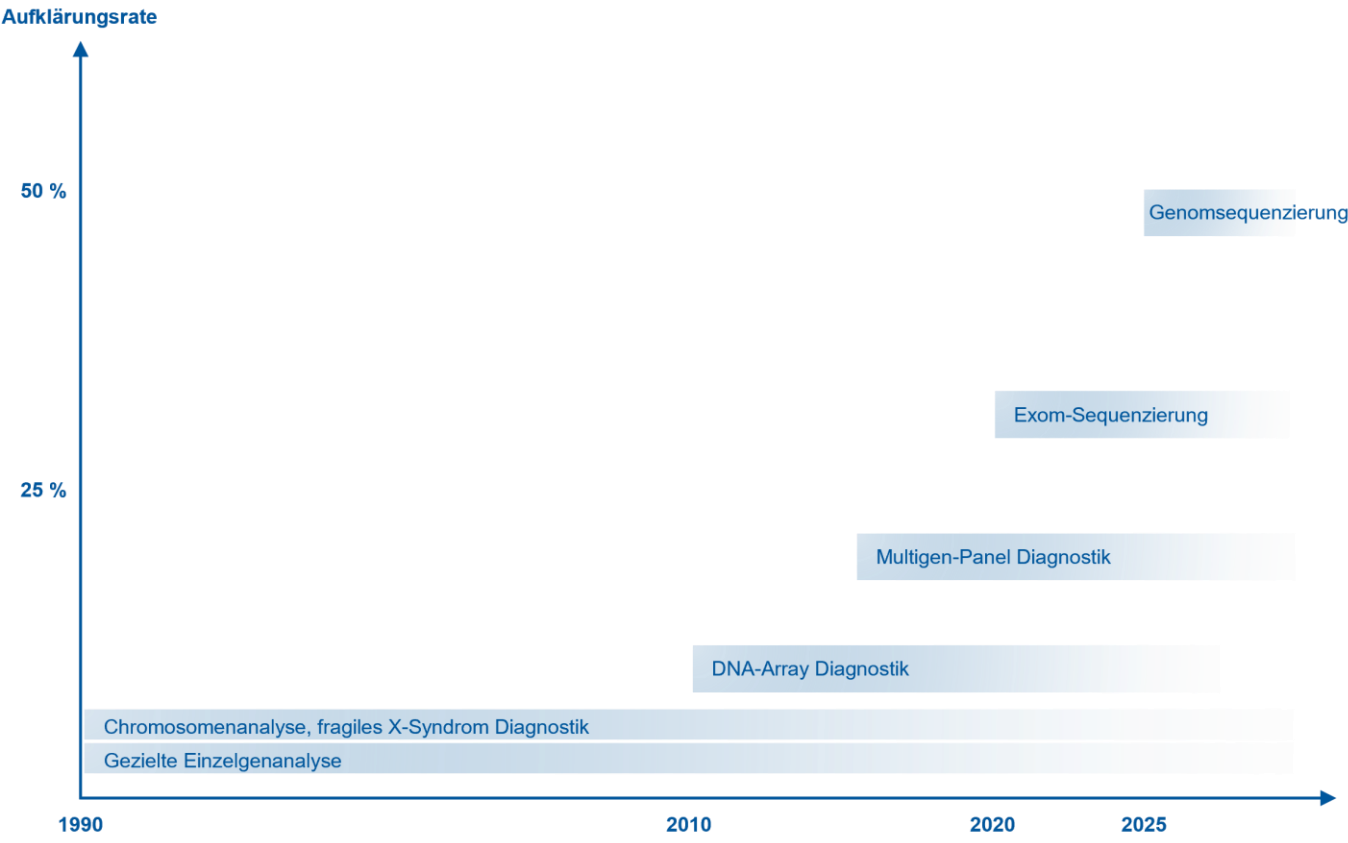


Abbildung 1: Nachweis einer genetischen Ätiologie bei Patient*innen mit Intelligenzminderung
Genetische Untersuchungen gehören zur leitliniengerechten Diagnostik bei Patient*innen mit Intelligenzminderung¹. Im ambulanten Kontext wird die genetische Diagnostik von den gesetzlichen Krankenkassen finanziert^{4,5}. Die Untersuchungen belasten das Praxisbudget *nicht*. Die Genomsequenzierung wird im Rahmen des Modellvorhabens an ausgewählten Zentren für Seltene Erkrankungen angeboten.

Ergebnisse

- Bei etwa 20% der Kinder/Jugendlichen mit IM Nachweis einer genetischen Ätiologie, bisher keine Genomsequenzierung.
- Aufklärungsrate etwas niedriger im Vergleich zur Literatur:
 - Komplexe Datenauswertung, so z.B. (i) keine DNA der leiblichen Eltern erhältlich; (ii) leibliche Eltern nicht-europäischer Ethnizität sind (Datenbanken zur Auswertung der Exome/Genome sind angereichert für Individuen europäischer Ethnizität).
 - Deutliche Verbesserung der Aufklärungsrate über die Jahre; manche Eltern/Sorgeberechtigte wünschen jedoch keine ergänzende genetische Diagnostik nachdem erste genetische Untersuchungen im Kindesalter unauffällig gewesen sind.
- Die Seltenheit und Heterogenität der genetischen Diagnosen stellt das Behandlungsteam vor Herausforderungen, insbesondere bei Wunsch nach Syndrom-spezifischer kinder- und jugendpsychiatrischer Diagnostik und Behandlung. In der Literatur derzeit wenig/keine Angaben zum psychiatrischen Phänotyp bei seltenen Syndromen⁶.

Besonderes Fallbeispiel aus der Spezialsprechstunde:

Jugendlicher mit Klinefelter-Syndrom (Chromosomenanalyse: 47,XXY; im Grundschulalter diagnostiziert) und Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS). Vorstellungsanlass: medikamentöse Behandlung des ADHS. Besonderheit: mehrere Symptome passen *nicht* zum klinischen Bild des Klinefelter-Syndroms. U.a. faziale Dismorphien, schulische Leistung deutlich geringer als erwartet. Prozedere: kognitive Leistungsdiagnostik mit Nachweis einer IM; ergänzend Exom-Sequenzierung mit Bestätigung des Klinefelter-Syndroms und zusätzlichem Nachweis einer pathogenen Deletion (Verlust von genetischem Material im Vergleich zur Referenzsequenz). Deletion in der Literatur im Zusammenhang mit IM vorbeschrieben. Konsequenzen für Patienten und Familie: Vorsorge-/Früherkennungsuntersuchungen um zweites genetisches Syndrom erweitert; Anpassung der schulischen Umgebung; ggf. medikamentöse Therapie des ADHS im Verlauf.

Wie können Patient*innen bzw. Familien von genetischer Diagnostik profitieren?^{4,5}

- Beendigung einer langjährigen diagnostischen Odyssee
- Relevante Information für das Störungsmodell
- Möglichkeit der Anbindung an eine Syndrom-spezifische Selbsthilfegruppe
- Aussagen zur Prognose und zum klinischen Verlauf
- Möglichkeit der Teilnahme an Syndrom-spezifischen Vorsorge-/Früherkennungsuntersuchungen
- Chance auf Teilnahme an einer klinischen (Behandlungs-)Studie
- So gewünscht, Angabe zu möglichen Wiederholungsrisiken

Diskussion und Ausblick

- Umfassende genetische Diagnostik leitliniengerecht bei IM; auch bei weiteren Patientengruppen (z.B. psychische Störung + Auffälligkeiten der Körpermaße/Epilepsie/Organfehlbildungen) u.U. sinnvoll.
- Ergänzende genetische Diagnostik mittels neuer Techniken indiziert und sinnvoll, so bisherige genetische Untersuchungen unauffällig oder auffälliger genetischer Befund die klinischen Symptome/Diagnosen *nicht* ausreichend erklärt.
- Leitliniengerechte Diagnostik derzeit unzureichend umgesetzt:
 - ungeeignete Finanzierungsmodelle (z.B. keine Finanzierung im stationären Rahmen, hoher Zeit- und Personalaufwand)
 - relevante, genetische Grundlagenkenntnisse kaum Bestandteil des Aus- und Weiterbildungscurriculums
- Wenig systematische und longitudinale Beschreibung psychischer Störungen bei Patient*innen mit seltenen Erkrankungen.
- Gleichzeitig wenig:
 - kinder- und jugendpsychiatrische Versorgungsangebote für Patient*innen mit genetischem Syndrom und psychischen Störungen
 - Aufklärung über erhöhte Erkrankungswahrscheinlichkeiten für psychische Störungen im Rahmen der Befundmitteilung eines genetischen Syndroms (viele Eltern überrascht, dass psychische Störung ihres Kindes Teil des z.T. seit Jahren diagnostizierten Syndroms ist/sein kann)
- Intensivierung der Netzwerkarbeit mit betroffenen Eltern, Elternumfrage bzgl. der Wünsche hinsichtlich der Aufklärung über psychischen Störungen bei genetischen Syndromen in Vorbereitung.
- Interdisziplinäre Fortbildungsangebote sinnvoll und notwendig.

Kostenlose, online-Fortbildungsreihe bis 10/2026:
Verbesserung der interdisziplinären Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit genetischem Syndrom



Referenzen: ¹S2k Praxisleitlinie Intelligenzminderung (2021). AWMF-Register Nr. 028-042; ²Manickam et al. (2021). doi: 10.1038/s41436-021-01242-6. ³Srivastava et al. (2019). doi: 10.1038/s41436-019-0554-6; ⁴Degenhardt et al. (2024). doi: 10.1024/1422-4917/a000941. ⁵Degenhardt et al. (2026). doi: 10.1024/1422-4917/a001050. ⁶Degenhardt et al. (2021). doi: 10.1007/s00787-021-01761-2.