

Warum wir sie alle kennen sollten:

Die neue S3-Leitlinie Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter

Dr. med. Franziska Radtke

Mit Crashkurs wie
lese ich einen
humangenetischen
Befund

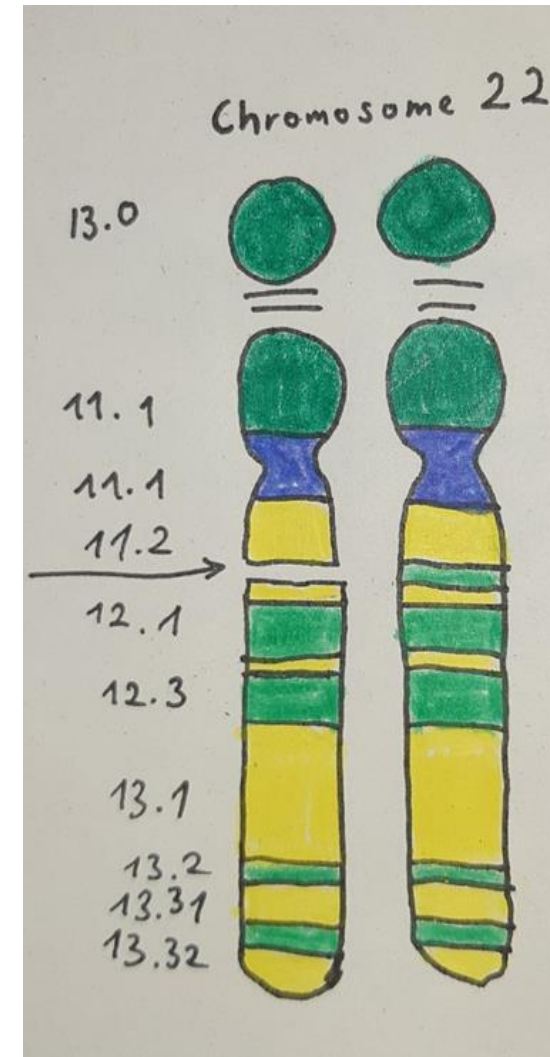


- ▶ Referentin keine relevanten Interessenkonflikte
- ▶ Interessenkonflikte der an der Leitlinie Beteiligten ausführlich zu finden im Leitlinienreport

- ▶ Systematische Erhebung für alle Beteiligten zu mehreren Zeitpunkten
- ▶ 20x keine Conflicts of Interest
- ▶ 7x geringe Conflicts of Interest → keine (alleinige) Leitungsfunktion
- ▶ 1x moderater Conflict of Interest -> Stimmenthaltung im entsprechenden Fachbereich

Deletion bzw. Duplikation in 22q11.2

Kopienanzahlvarianten
(CNV) im
genetischen Locus 22q11.2

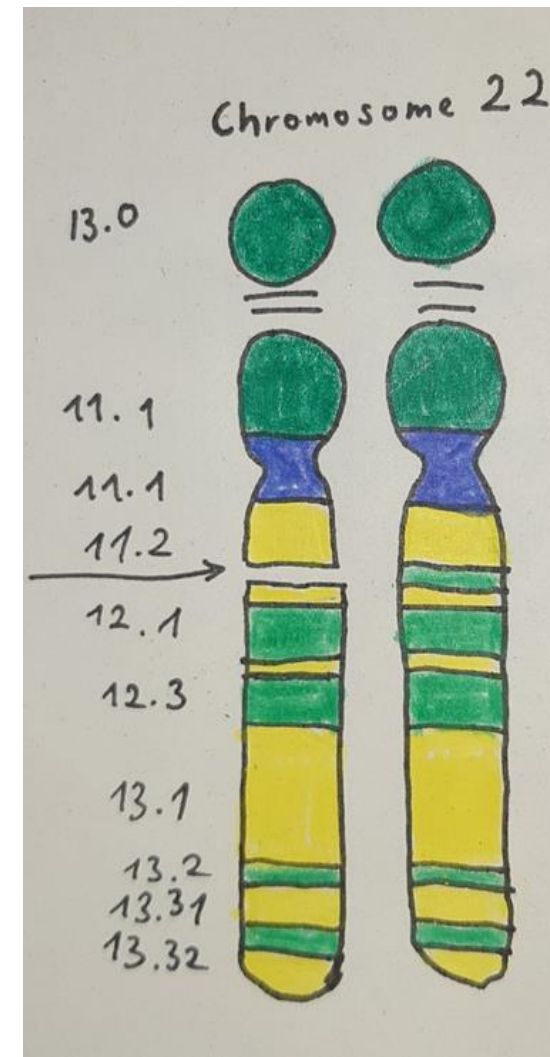


p (petit)

q

Deletion bzw. Duplikation in 22q11.2

Kopienanzahlvarianten
(CNV) im
genetischen Locus 22q11.2



p (petit)

q

Deletion: 90% de novo
Duplikation: 80% vererbt

Klinische Beschreibung seit den 60er Jahren,
somatischer Phänotyp (hochvariabel)

DiGeorge-Syndrom

Velokardiofaziales Syndrom (VCFS)

Shprintzen-Syndrom

CATCH22

Klinische Beschreibung seit den 50er Jahren,
somatischer Phänotyp (hochvariabel)

DiGeorge-Syndrom

Velokardiofaziales Syndrom (VCFS)

Shprintzen-Syndrom

CATCH22



**Jetzt richtige Terminologie: nach genetischem Befund:
Deletionssyndrom 22q11.2**

Cardiac anomalies

Abnormal facies

Thymic hypoplasia

Cleft palate

Hypocalcemia

22q11.2- Deletionssyndrom

Cardiac anomalies
Abnormal facies
Thymic hypoplasia
Cleft palate
Hypocalcemia
22q11.2- Deletionssyndrom

Embryologie: Entwicklungsfeld-Defekt der dritten und vierten Schlundtasche

Deletionssyndrom 22q11.2 – familiäre Ressourcen

Cardiac anomalies

Abnormal facies

Thymic hypoplasia

Cleft palate

Hypocalcemia

22q11.2- Deletionssyndrom

Deletionssyndrom 22q11.2 – familiäre Ressourcen

Cardiac anomalies
Abnormal facies
Thymic hypoplasia
Cleft palate
Hypocalcemia
22q11.2- Deletionssyndrom

Organisation und
Ressourcenaktivierung für oft
monatelange
Krankenhausaufenthalte, oft nach
komplizierter Geburt
Umgang mit existenziellen
Lebenskrisen

Deletionssyndrom 22q11.2 – familiäre Ressourcen

Cardiac anomalies

Abnormal facies

Thymic hypoplasia

Cleft palate

Hypocalcemia

22q11.2- Deletionssyndrom

Organisation und
Ressourcenaktivierung für oft
monatelange
Krankenhausaufenthalte, oft nach
komplizierter Geburt
Umgang mit existenziellen
Lebenskrisen

Umgang mit Mobbing, Leben von
Diversität

Deletionssyndrom 22q11.2 – familiäre Ressourcen

Cardiac anomalies
Abnormal facies
Thymic hypoplasia
Cleft palate
Hypocalcemia
22q11.2- Deletionssyndrom

Organisation und
Ressourcenaktivierung für oft
monatelange
Krankenhausaufenthalte, oft nach
komplizierter Geburt
Umgang mit existenziellen
Lebenskrisen

Umgang mit Mobbing, Leben von
Diversität

Adaptation an gehäufte
Krankheitszeiten

Deletionssyndrom 22q11.2 – familiäre Ressourcen

Cardiac anomalies
Abnormal facies
Thymic hypoplasia
Cleft palate
Hypocalcemia
22q11.2- Deletionssyndrom

Organisation und
Ressourcenaktivierung für oft
monatelange
Krankenhausaufenthalte, oft nach
komplizierter Geburt
Umgang mit existenziellen
Lebenskrisen

Umgang mit Mobbing, Leben von
Diversität

Adaptation an gehäufte
Krankheitszeiten

Kommunikation, Kotherapie
und Ausdauer

Deletionssyndrom 22q11.2 – familiäre Ressourcen

Cardiac anomalies
Abnormal facies
Thymic hypoplasia
Cleft palate
Hypocalcemia
22q11.2- Deletionssyndrom

Organisation und
Ressourcenaktivierung für oft
monatelange
Krankenhausaufenthalte, oft nach
komplizierter Geburt
Umgang mit existenziellen
Lebenskrisen

Umgang mit Mobbing, Leben von
Diversität

Adaptation an gehäufte
Krankheitszeiten

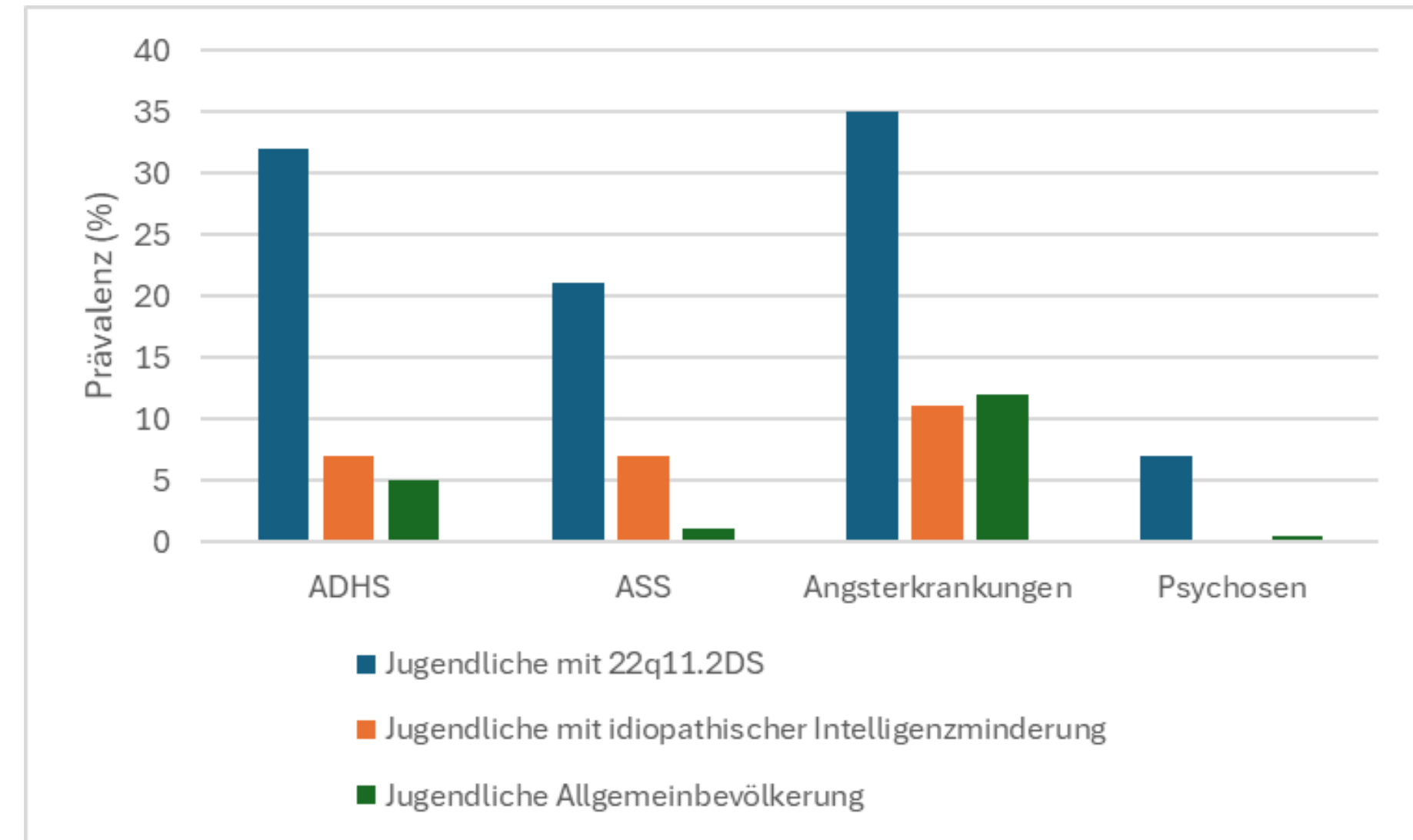
Kommunikation, Kotherapie
und Ausdauer

Verarbeitung regelmäßiger
medizinischer Behandlungen

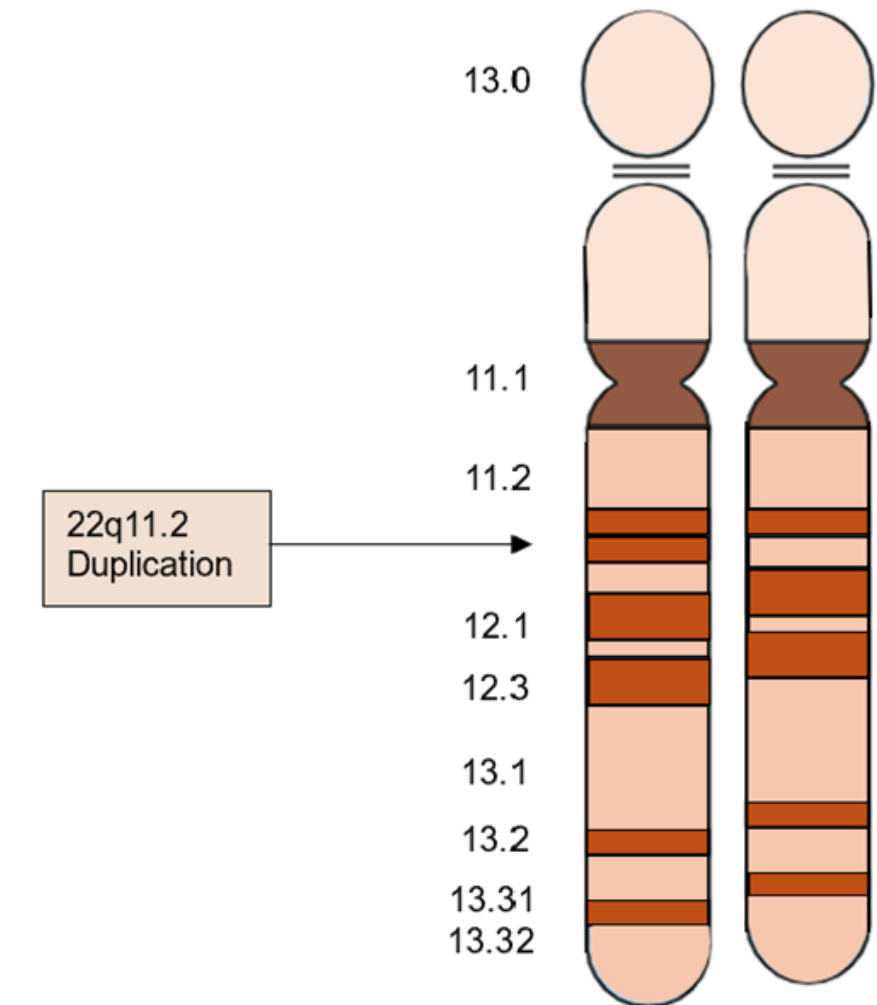
Kognitives Profil meist im
unterdurchschnittlichen/ L-Bereich

Kognitives Profil meist im unterdurchschnittlichen/ L-Bereich

Massiv erhöhte Prävalenzen für Entwicklungsstörungen und psychische Erkrankungen (v.a. ADHS, ASD, Angst, SCZ)



Mit Deletionssyndrom vergleichbare
Prävalenzen
für Entwicklungsstörungen
und psychische Erkrankungen
(ADHS, ASD, Angsterkrankungen)



Deletion 1: 2500
Duplikation 1:1600
großes Dunkelfeld

(Definition seltene Erkrankung $<1:2000$)

Deletion 1: 2500
Duplikation 1:1600
großes Dunkelfeld

(Definition seltene Erkrankung $<1:2000$)

	Down-Syndrom	Rett-Syndrom	Prader-Willi	Tay-Sachs	22q11.2
Prävalenz	1:1000	1:10.000	1:20.000	1:300.000	~1:2500
Risiko psychisch zu erkranken (OR)					

Deletion 1: 2500
Duplikation 1:1600
großes Dunkelfeld

(Definition seltene Erkrankung <1:2000)

	Down-Syndrom	Rett-Syndrom	Prader-Willi	Tay-Sachs	22q11.2
Prävalenz	1:1000	1:10.000	1:20.000	1:300.000	~1:2500
Risiko psychisch zu erkranken (OR)	AFD: ~3 OCD: ~20 Weitere z.T. neg.				

Deletion 1: 2500
Duplikation 1:1600
großes Dunkelfeld

(Definition seltene Erkrankung <1:2000)

	Down-Syndrom	Rett-Syndrom	Prader-Willi	Tay-Sachs	22q11.2
Prävalenz	1:1000	1:10.000	1:20.000	1:300.000	~1:2500
Risiko psychisch zu erkranken (OR)	AFD: ~3 OCD: ~20 Weitere z.T. neg.	Bis zu 100% Verhaltens- auffälligkeiten	Bis zu 100% Verhaltens- auffälligkeiten		

Deletion 1: 2500
Duplikation 1:1600
großes Dunkelfeld

(Definition seltene Erkrankung <1:2000)

	Down-Syndrom	Rett-Syndrom	Prader-Willi	Tay-Sachs	22q11.2
Prävalenz	1:1000	1:10.000	1:20.000	1:300.000	~1:2500
Risiko psychisch zu erkranken (OR)	AFD: ~3 OCD: ~20 Weitere z.T. neg.	Bis zu 100% Verhaltens- auffälligkeiten	Bis zu 100% Verhaltens- auffälligkeiten	AFD: ~2 SCZ: ~40	

Deletion 1: 2500
Duplikation 1:1600
großes Dunkelfeld

(Definition seltene Erkrankung <1:2000)

	Down-Syndrom	Rett-Syndrom	Prader-Willi	Tay-Sachs	22q11.2
Prävalenz	1:1000	1:10.000	1:20.000	1:300.000	~1:2500
Risiko psychisch zu erkranken (OR)	AFD: ~3 OCD: ~20 Weitere z.T. neg.	Bis zu 100% Verhaltens- auffälligkeiten	Bis zu 100% Verhaltens- auffälligkeiten	AFD: ~2 SCZ: ~40	ANX: ~3 ADHD: ~6 ASS:~10 SCZ: ~50 ...

Deletion 1: 2500
Duplikation 1:1600
großes Dunkelfeld

(Definition seltene Erkrankung <1:2000)

Krebsart	Risiko Allgemeinbevölkerung	BRCA1
Brustkrebs ♀	12,4 %	55-72 %
Eierstockkrebs	1,3 %	39-44 %

	Down-Syndrom	Rett-Syndrom	Prader-Willi	Tay-Sachs	22q11.2
Prävalenz	1:1000	1:10.000	1:20.000	1:300.000	~1:2500
Risiko psychisch zu erkranken (OR)	z.T. neg., z.T. erhöht gefunden, ggf. niedriger als bei ID	Bis zu 100% Verhaltensauffälligkeiten	Bis zu 100% Verhaltensauffälligkeiten	AFD: ~2 SCZ: ~40	ANX: ~3 ADHD: ~6 ASS: ~10 SCZ: ~50 ...

Das ZEDE22q11 – ein Zentrum für zwei syndromale Erkrankungen als Teil der KJP



Das ZEDE22q11 – ein Zentrum für zwei syndromale Erkrankungen als Teil der KJP

Contra:

Das ZEDE22q11 – ein Zentrum für zwei syndromale Erkrankungen als Teil der KJP

Contra:

- Evtl. erhöhte Hemmschwelle aufgrund Thema „Psyche“

Das ZEDE22q11 – ein Zentrum für zwei syndromale Erkrankungen als Teil der KJP

Contra:

- Evtl. erhöhte Hemmschwelle aufgrund Thema „Psyche“
- Angst vor Stigmatisierung

Contra:

- Evtl. erhöhte Hemmschwelle aufgrund Thema „Psyche“
- Angst vor Stigmatisierung
- Gleichsetzung Syndrom mit psychischer Erkrankung muss vermieden werden

Das ZEDE22q11 – ein Zentrum für zwei syndromale Erkrankungen als Teil der KJP

Contra:

- Evtl. erhöhte Hemmschwelle aufgrund Thema Psyche
- Angst vor Stigmatisierung
- Gleichsetzung Syndrom mit psychischer Erkrankung muss vermieden werden

Pro:

Contra:

- Evtl. erhöhte Hemmschwelle aufgrund Thema Psyche
- Angst vor Stigmatisierung
- Gleichsetzung Syndrom mit psychischer Erkrankung muss vermieden werden

Pro:

- Psychische Gesundheit als wichtiges Thema von Anfang an

Contra:

- Evtl. erhöhte Hemmschwelle aufgrund Thema Psyche
- Angst vor Stigmatisierung
- Gleichsetzung Syndrom mit psychischer Erkrankung muss vermieden werden

Pro:

- Psychische Gesundheit als wichtiges Thema von Anfang an
- Senkung der Hemmschwelle

Contra:

- Evtl. erhöhte Hemmschwelle aufgrund Thema Psyche
- Angst vor Stigmatisierung
- Gleichsetzung Syndrom mit psychischer Erkrankung muss vermieden werden

Pro:

- Psychische Gesundheit als wichtiges Thema von Anfang an
- Senkung der Hemmschwelle
- Passgenaue Diagnostik, frühzeitige Behandlung

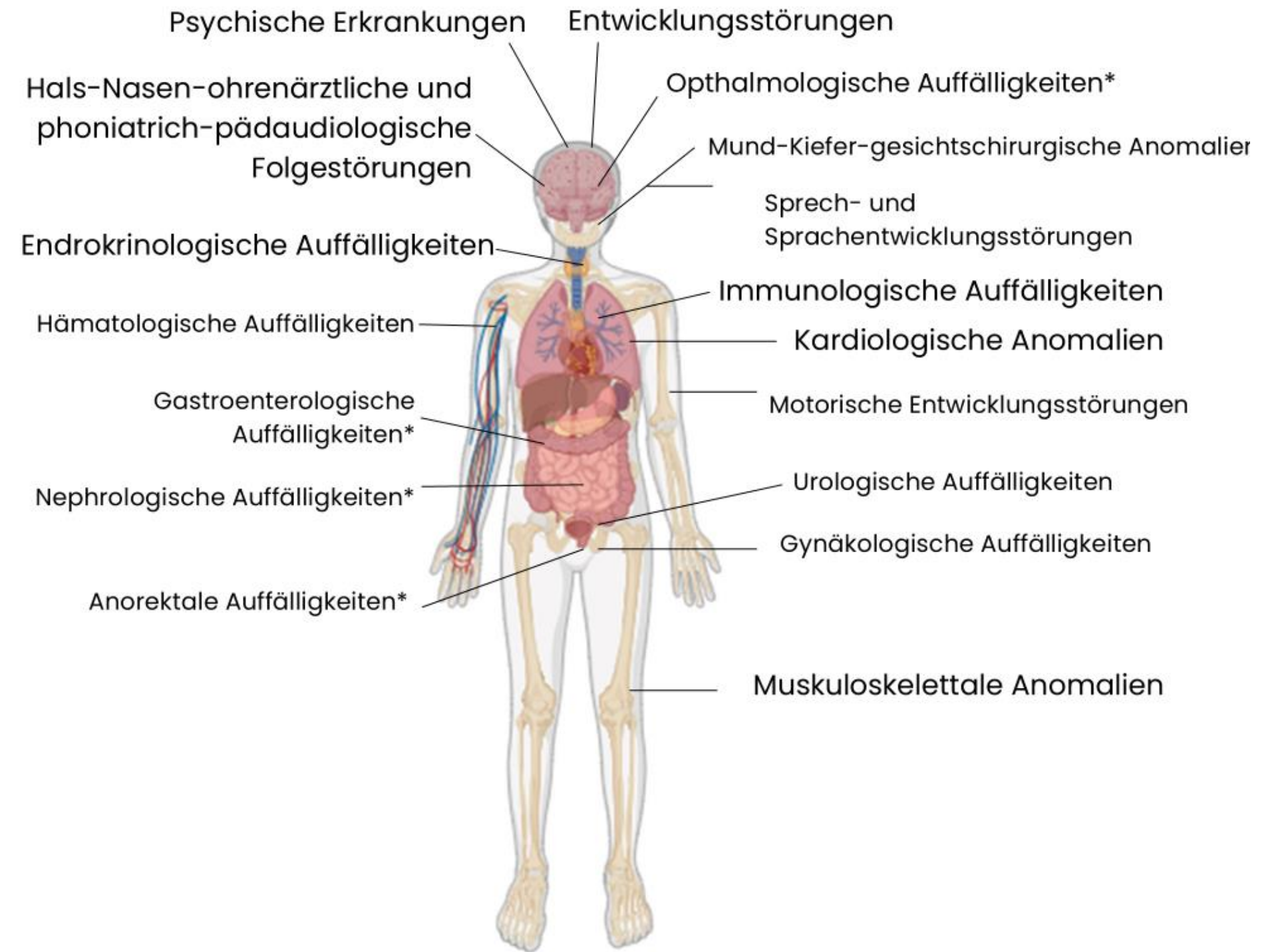
Contra:

- Evtl. erhöhte Hemmschwelle aufgrund Thema Psyche
- Angst vor Stigmatisierung
- Gleichsetzung Syndrom mit psychischer Erkrankung muss vermieden werden

Pro:

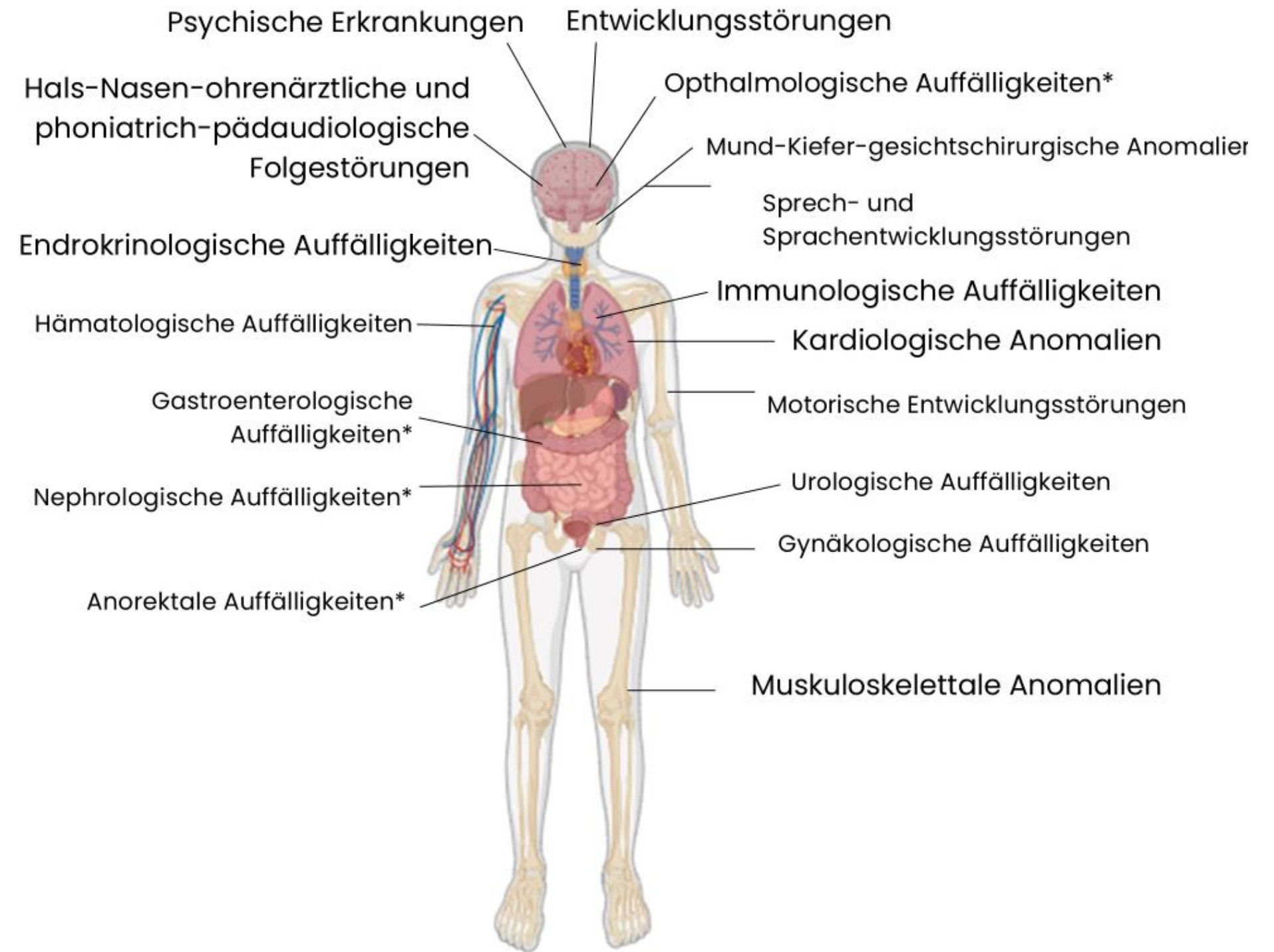
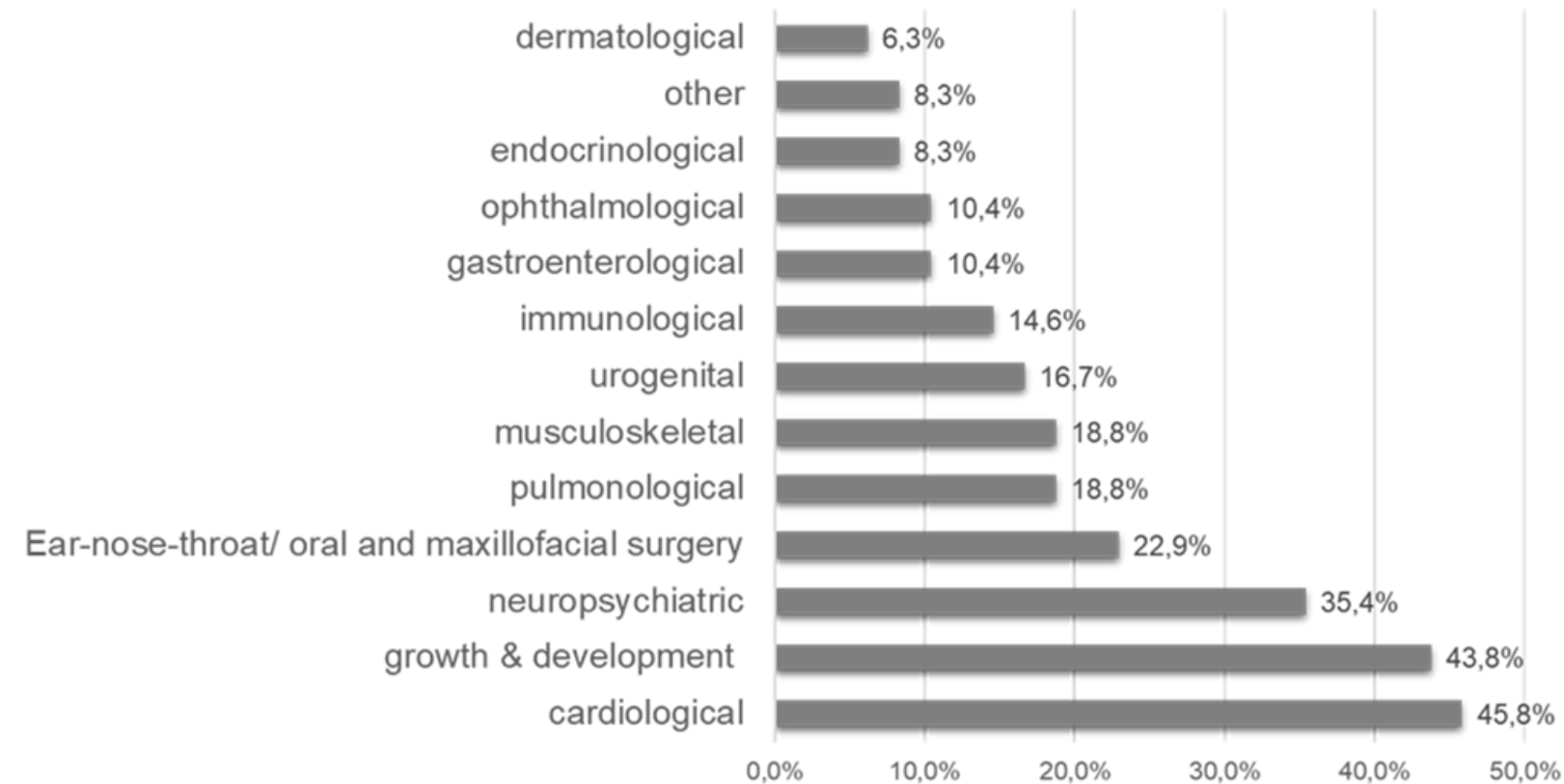
- Psychische Gesundheit als wichtiges Thema von Anfang an
- Senkung der Hemmschwelle
- Passgenaue Diagnostik, frühzeitige Behandlung
- Beratung zu Erkrankungserkennung/Prävention/Resilienz

Das ZEDE22q11 – ein Zentrum für zwei syndromale Erkrankungen als Teil der KJP




Das ZEDE22q11 – ein Zentrum für zwei syndromale Erkrankungen als Teil der KJP

Behandlungsbedarf bei Vorstellung am ZEDE22q11



Leitlinie zu Risikoerkrankungen für psychische Erkrankungen

AWMF Leitlinien-Register AWMF-Webseite ↗ Interessenerklärung ↗

 Portal der wissenschaftlichen Medizin

Registernummer 028 - 049

LEITLINIE

S3-Leitlinie Deletion- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter (DS22q)

Version: 1.0

Stand: 08.09.2025

Gültig bis: 07.09.2030

Aktueller Hinweis: Das dieser Veröffentlichung zugrundeliegende Projekt wurde mit Mitteln des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter dem Förderkennzeichen (01VSF21011) gefördert.

Verfügbare Dokumente:

Langfassung der Leitlinie Deletion- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter (DS22q)	Download
Kurzfassung	Download
Leitlinienreport	Download

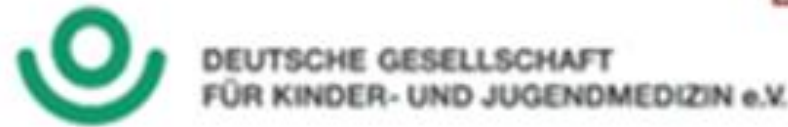
DGKJP in besonderer Verantwortung für die für psychische Erkrankungen besonders vulnerable Gruppe

Möglichkeit der Prävention durch Früherkennung und -behandlung

S3	Evidenz- und Konsensusbasierte Leitlinie	Repräsentatives Gremium, Systematische Recherche, Auswahl, Bewertung der Literatur, Strukturierte Konsensfindung
S2e	Evidenzbasierte Leitlinie	Systematische Recherche, Auswahl, Bewertung der Literatur
S2k	Konsensusbasierte Leitlinie	Repräsentatives Gremium, Strukturierte Konsensfindung
S1	Handlungsempfehlungen von Expertengruppen	Konsensfindung in einem informellen Verfahren



Leitlinienentwicklung



Federführende FG/Koordination:
Deutsche Gesellschaft für Kinder
und Jugendpsychiatrie



DGE

gfh





Wir sind 22Q e.V. | ZUSAMMEN | BESONDERS | STARK

Kompetenzzentrum Immunologie

[mehr erfahren...](#)



Wir sind 22Q e.V. | ZUSAMMEN | BESONDERS | STARK

**Kompetenzzentrum psychische
Gesundheit - Kinder**

[mehr erfahren...](#)



Wir sind 22Q e.V. | ZUSAMMEN | BESONDERS | STARK

**Kompetenzzentrum psychische
Gesundheit - Erwachsene**

[mehr erfahren...](#)



Wir sind 22Q e.V. | ZUSAMMEN | BESONDERS | STARK

Kompetenzzentrum Orthopädie

[mehr erfahren...](#)



Wir sind 22Q e.V. | ZUSAMMEN | BESONDERS | STARK

Kompetenzzentrum Sprache

[mehr erfahren...](#)

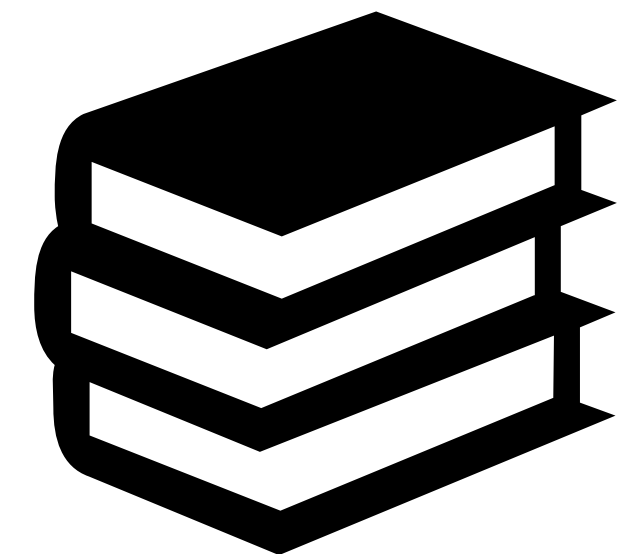


Wir sind 22Q e.V. | ZUSAMMEN | BESONDERS | STARK

Kompetenzzentrum Sozialpädiatrie

[mehr erfahren...](#)

- Praktisch keine RCTs vorhanden
- Limitierter Zugang zu pathophysiologischem Vorwissen zur Erstellung gezielter klinischer Studien
- Herausforderungen multizentrischer internationaler Forschung
- geringere Zugang zu Forschungsfinanzierung

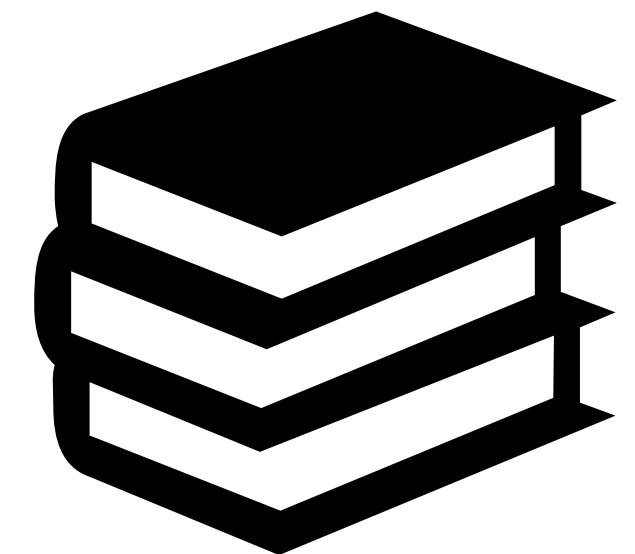


- Praktisch keine RCTs vorhanden
- Limitierter Zugang zu pathophysiologischem Vorwissen zur Erstellung gezielter klinischer Studien
- Herausforderungen multizentrischer internationaler Forschung
- geringere Zugang zu Forschungsfinanzierung



Heranziehen von Prävalenzstudien (wenn etwas häufig auftritt sollte darauf abgeklärt werden und Versorgung erfolgen) mit Konsequenz der Indirektheit/Herabstufung Evidenzqualität

Bei gleichzeitig optimalerweise bereits längst so Praxis



► 10 systematische Literaturrecherchen



**Gefundene
Literatur**
n=27.567



**Titel/Abstrakt-
Screening**
n=21.615



**Volltext-
Screening**
n=2.516



Eingeschlossene Literatur

Humangenetik: n=16 (davon 14 LL)
Kardiologie: n=82 (davon 14 LL)
Psychiatrie: n=67 (davon 12 LL)
Immunologie: n=32 (davon 15 LL)
Hämato/Onko: n=8 (davon 4 LL)
HNO: n=32 (davon 6 LL)
MKG n=12 (davon 3 LL)
W&E: n=44 (davon 11 LL)
Endokrinologie: n=17 (davon 8 LL)
Orthopädie: n=11 (davon 6 LL)



RoB

- 10 Fragen nach Hoy et al. (2012) für Prävalenzstudien
- ROBINS-I für Interventionsstudien
- AMSTAR-2 für Syst. Reviews
- AGREE-II für Leitlinien



Carina Sauter










Genetics in Medicine
Volume 25, Issue 3, March 2023, 100338





Review

Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome

Sólveig Óskarsdóttir^{1,2}  , Erik Boot^{3,4,5}  , Terrence Blaine Crowley⁶, Joanne C.Y. Loo⁴, Jill M. Arganbright⁷, Marco Armando⁸, Adriane L. Baylis⁹, Elemi J. Breetvelt^{10,11,12}, René M. Castelein¹³, Madeline Chadehumbe^{14,15}, Christopher M. Cielo^{15,16}, Steven de Reuver¹³, Stephan Eliez¹⁷, Ania M. Fiksinski^{5,18}, Brian J. Forbes^{19,20}, Emily Gallagher²¹, Sarah E. Hopkins^{14,15}, Oksana A. Jackson^{20,22}, Lorraine Levitz-Katz^{15,23}, Gunilla Klingberg²⁴...
Donna M. McDonald-McGinn^{6,15,41}  


Show more 

 Add to Mendeley  Share  Cite

<https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.11.006>

[Get rights and content](#)

Under a Creative Commons [license](#)

 Open access

Abstract

This review aimed to update the clinical practice guidelines for managing children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS). The 22q11.2 Society, the international scientific organization studying chromosome 22q11.2 differences and related conditions, recruited expert clinicians worldwide to revise the original 2011 pediatric clinical practice guidelines in a stepwise process: (1) a systematic literature



Carina Sauter

Genetics in Medicine (2023) 25, 100344






ELSEVIER

Genetics
in
Medicine
An Official Journal of the ACMG

www.journals.elsevier.com/genetics-in-medicine

REVIEW

Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome

Erik Boot^{1,2,3,*} , Sólveig Óskarsdóttir^{4,5,*}, Joanne C.Y. Loo², Terrence Blaine Crowley⁶, Ani Orchanian-Cheff⁷, Danielle M. Andrade⁸, Jill M. Arganbright⁹, René M. Castelein¹⁰, Christine Cserti-Gazdewich¹¹, Steven de Reuver¹⁰, Ania M. Fiksinski^{3,12}, Gunilla Klingberg¹³, Anthony E. Lang¹⁴, Maria R. Mascarenhas^{15,16}, Edward M. Moss¹⁷, Beata Anna Nowakowska¹⁸, Erwin Oechslin¹⁹, Lisa Palmer², Gabriela M. Repetto²⁰, Nikolai Gil D. Reyes¹⁴, Maude Schneider²¹, Candice Silversides²², Kathleen E. Sullivan^{16,23}, Ann Swillen²⁴, Therese A.M.J. van Amelsvoort³, Jason P. Van Batavia^{25,26}, Claudia Vingerhoets^{1,3}, Donna M. McDonald-McGinn^{6,16,27,*} , Anne S. Bassett^{2,28,29,30,*} 

ARTICLE INFO

Article history:
Received 3 May 2022
Received in revised form
15 November 2022
Accepted 15 November 2022
Available online 2 February 2023

Keywords:

Adults
Aging
Clinical practice guidelines
DiGeorge syndrome
Treatment

ABSTRACT

This review aimed to update the clinical practice guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS). The 22q11.2 Society recruited expert clinicians worldwide to revise the original clinical practice guidelines for adults in a stepwise process according to best practices: (1) a systematic literature search (1992-2021), (2) study selection and synthesis by clinical experts from 8 countries, covering 24 subspecialties, and (3) formulation of consensus recommendations based on the literature and further shaped by patient advocate survey results. Of 2441 22q11.2DS-relevant publications initially identified, 2344 received full-text review, with 2318 meeting inclusion criteria (clinical care relevance to 22q11.2DS) including 894 with potential relevance to adults. The evidence base remains limited. Thus multidisciplinary recommendations represent statements of current best practice for this evolving field, informed by the available literature. These recommendations provide guidance for the recognition, evaluation, surveillance, and management of the many emerging and chronic 22q11.2DS-associated multisystem morbidities relevant to adults. The recommendations also address key genetic counseling and psychosocial considerations for the increasing numbers of adults with this complex condition.

© 2023 The Authors. Published by Elsevier Inc. on behalf of American College of Medical Genetics and Genomics. This is an open access article under the CC BY license (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).



Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter (Registernummer: 028-049, Version 1.0)


S3-Leitlinie

der

Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie e.V. (DGKJP)

und der

Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie e. V. (API)
Deutschen Gesellschaft für Ästhetische Zahnmedizin (DGÄ)
Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie e. V. (DGE)
Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)
Deutschen Gesellschaft für Immunologie e. V. (DGfI)
Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e. V. (DGKJ)
Deutschen Gesellschaft für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie e. V. (DGMKG)
Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie und Angeborene Herzfehler e. V. (DGPK)
Deutschen Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie e. V. (DGPP)
Deutschen Gesellschaft für Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatik und Nervenheilkunde e. V. (DGPPN)
Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e. V. (DGSPJ)
Vereinigung für Kinderorthopädie und -unfallchirurgie (VKOU) der DGOOC
sowie von
Wir sind 22Q e. V.

publiziert bei:  **dgkjp**
AWMF - Registernr. 028-049, 1. Version






KURZFASSUNG POCKET-GUIDE

22q11.2

S3-Leitlinie zum Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter

Inhalt

- Methodik
- Allgemeine Informationen
- Humangenetische Diagnostik
- Abklärung auf Komorbidität
- Versorgung bei Komorbidität
- To Do's im Beratungssetting
- Timeline
- Checklisten

80 Empfehlungen, Langversion und Kurzversion/ Pocket-Guide/ Patient*innenversion

Zusammensetzung der verfügbaren Leitliniendokumente

Evidenztabelle
Kardiologie für das Deletionssyndrom 22q11.2
Versorgung

Falot'sche Tetralogie
Primärstudien

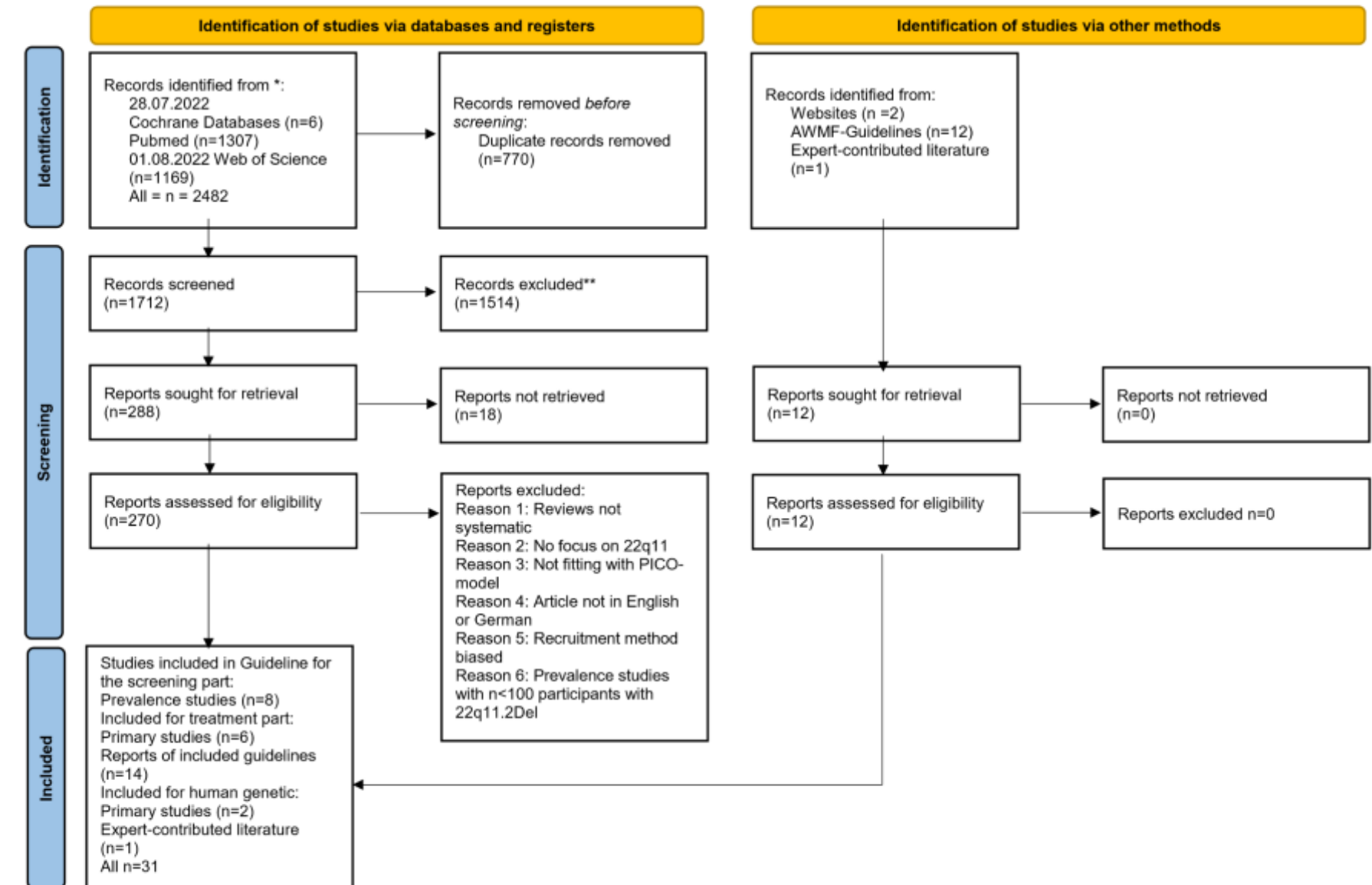
Studie und Design	Qualitätsbewertung					Zusammenfassung der Ergebnisse					
	Einschränkungen aufgrund des Risk of Bias	Inkonsistenz	Indirektheit	Fehlende Präzision	Publikationsbias	Teilnehmer*innen (Anzahl und Charakteristika)		Intervention	Zielgröße(n)	Ergebnis	
						Anzahl der Patient*innen in der Interventionsgruppe	Anzahl der Patient*innen in der Kontrollgruppe				
Ghimire et al., 2020 (1) Retrospektive Studie	ROBINS-I: Critical			Möglich, da unterschiedliche Gruppengröße		Vergleich von Patienten mit und ohne 22q11.2-Deletionssyndrom. Erfasst wurden 6126 Fälle mit Falot'scher Tetralogie und 968 Fälle mit Truncus arteriosus. Falot'sche Tetralogie n=6126	22q11.2Del mit Falot'scher Tetralogie: n=441	Kontrollgruppe mit Falot'scher Tetralogie ohne 22q11.2Del: n=5685	Korrekturoperation der Falot'schen Tetralogie im Säuglingsalter	Mortalität	OR für Mortalität=1,98 (95 % CI 0,99-3,94), bereinigt für TOF, p=0,053 22q11.2Del erhöhte das Sterberisiko nicht signifikant.
McDonald et al., 2013 (2) Retrospektive Studie	ROBINS-I: Serious			Möglich, da kleine Gruppengröße	Schwierig zu bewerten, da retrospektive Studie	Einschluss von 173 Säuglingen mit Falot'scher Tetralogie (n=80), Truncus arteriosus (n=47) oder Unterbrochenem Aortenbogen (n=46). 22q11.2Del n=65, Kontrollgruppe ohne 22q11.2Del n=108 Keine Unterschiede bezgl. Alter und Gewicht. Die Vorerkrankungen waren in beiden Gruppen ähnlich, mit Ausnahme der chronischen Lungenerkrankung, die bei den Patienten mit 22q11.2Del verstärkt auftraten	22q11.2Del mit Falot'scher T.: n=36	Kontrollgruppe mit Falot'scher T. ohne 22q11.2Del n=44	Korrekturoperation der Falot'schen Tetralogie im Säuglingsalter	Mortalität	22q11.2Del: 1/36 Personen (3 %) Kontrollgruppe: 1/44 Personen (2 %) Kein signifikanter Unterschied, p=0,88
Mercer-Rosa et al., 2013 (3) Retrospektive Studie	ROBINS-I: Serious				Schwierig zu bewerten, da retrospektive Studie	Einschluss von 208 Patienten mit Falot'scher Tetralogie. 22q11.2Del n=44, Kontrollgruppe ohne 22q11.2Del n=164			Korrekturoperation der Falot'schen Tetralogie im Säuglingsalter	Mortalität	22q11.2Del: 1 Person starb (2 %) Kontrollgruppe: 3 Personen starben (2 %)

52 / 320

Evidenzbericht

AG Immunologie

PRISMA 2020 flow diagram for new systematic reviews which included searches of databases, registers and other sources



Leitlinienreport

Inhalt

1	Abkürzungsverzeichnis.....	4
2	Vorwort von „Wir sind 22Q e. V.“ – Präambel	8
3	Alle Empfehlungen auf einen Blick	9
4	Geltungsbereich und Zweck	19
4.1	Zielsetzung und Fragestellung	19
4.2	Versorgungsbereich und Zielpopulation	19
4.3	Anwenderzielgruppe/Adressat*innen	20
4.4	Weitere Dokumente zu dieser Leitlinie	20

9	Redaktionelle Unabhängigkeit.....	171
9.1	Finanzierung der Leitlinie	171
9.2	Darlegung von Interessen und Umgang mit Interessenkonflikten.....	171
10	Externe Begutachtung und Verabschiedung.....	171
11	Gültigkeitsdauer und Aktualisierungsverfahren.....	173
12	Glossar	173
13	Anhang	174
13.1	Übersichtsdokument der gefundenen Prävalenzen: 22q11.2Del vs. 22q11.2Dup vs. Allgemeinbevölkerung	174
13.2	Zusammenfassende Abbildungen/Checklisten.....	188
14	Referenzen	205

5	Hintergrund und Empfehlungen	21
5.1	Klinik und Epidemiologie	21
5.2	Schlüsselempfehlung	23
5.3	Übergreifende Empfehlungen	23
5.4	Humangenetische Diagnostik	27
5.5	Abklärung auf Komorbidität	45
5.5.1	Kardiologie	45
5.5.2	Psychische Gesundheit	55
5.5.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	73
5.5.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	82
5.5.5	Orthopädie	91
5.5.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	100
5.5.7	Endokrinologie	115
5.6	Versorgung bei Komorbidität der einzelnen Organsysteme	121
5.6.1	Kardiologie	121
5.6.2	Psychische Gesundheit	129
5.6.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	139
5.6.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	145
5.6.5	Orthopädie	155
5.6.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	156
5.6.7	Endokrinologie	157
5.7	Prävention	160

5	Hintergrund und Empfehlungen	21
5.1	Klinik und Epidemiologie	21
5.2	Schlüsselempfehlung	23
5.3	Übergreifende Empfehlungen	27
5.4	Humangenetische Diagnostik	27
5.5	Abklärung auf Komorbidität	45
5.5.1	Kardiologie	45
5.5.2	Psychische Gesundheit	55
5.5.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	73
5.5.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	82
5.5.5	Orthopädie	91
5.5.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	100
5.5.7	Endokrinologie	115
5.6	Versorgung bei Komorbidität der einzelnen Organsysteme	121
5.6.1	Kardiologie	121
5.6.2	Psychische Gesundheit	129
5.6.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	139
5.6.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	145
5.6.5	Orthopädie	155
5.6.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	156
5.6.7	Endokrinologie	157
5.7	Prävention	160

- ▶ Welche Interventionen sollen hinsichtlich bestehender Komorbidität durchgeführt werden?

<p>Expertenkonsens</p> <p>100% Konsensstärke</p>	<p>Für die Versorgung von Patient*innen mit Diagnose Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 soll eine interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen medizinischen Fachbereichen erfolgen.</p>
--	---

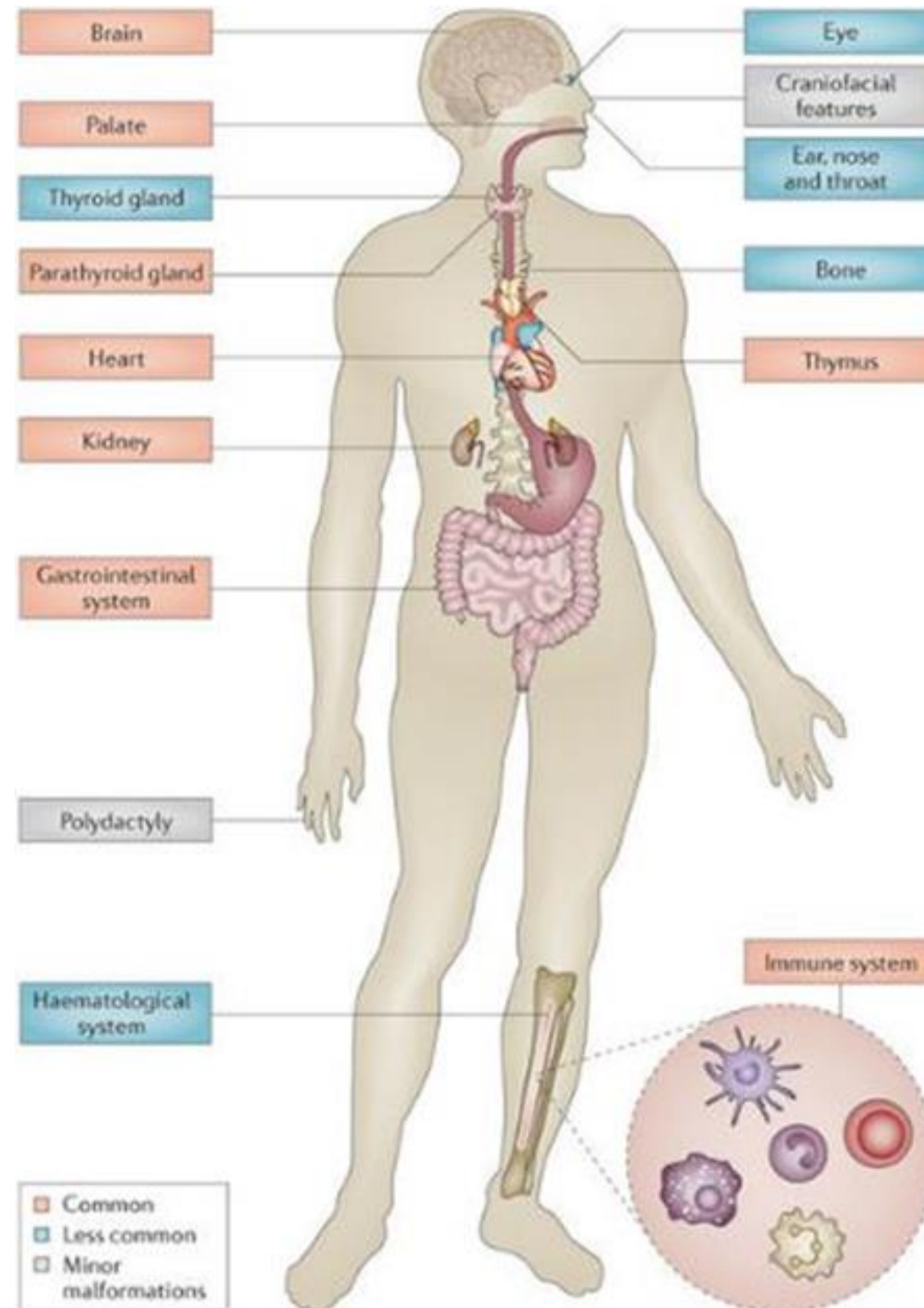


Psychische Gesundheit

Kardiologie

Endokrinologie

Humangenetik



HNO, MKG, Phoniatrie
und Pädaudiologie

Orthopädie

Neuropädiatrie,
Epileptologie,
Wachstum &
Entwicklung

Immunologie, Hämatologie und
Onkologie

5	Hintergrund und Empfehlungen	21
5.1	Klinik und Epidemiologie	21
5.2	Schlüsselempfehlung	23
5.3	Übergreifende Empfehlungen	23
5.4	Humangenetische Diagnostik	27
5.5	Abklärung auf Komorbidität	45
5.5.1	Kardiologie	45
5.5.2	Psychische Gesundheit	55
5.5.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	73
5.5.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	82
5.5.5	Orthopädie	91
5.5.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	100
5.5.7	Endokrinologie	115
5.6	Versorgung bei Komorbidität der einzelnen Organsysteme	121
5.6.1	Kardiologie	121
5.6.2	Psychische Gesundheit	129
5.6.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	139
5.6.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	145
5.6.5	Orthopädie	155
5.6.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	156
5.6.7	Endokrinologie	157
5.7	Prävention	160

Arbeitsgruppen

Psychische Gesundheit

Kardiologie

Endokrinologie

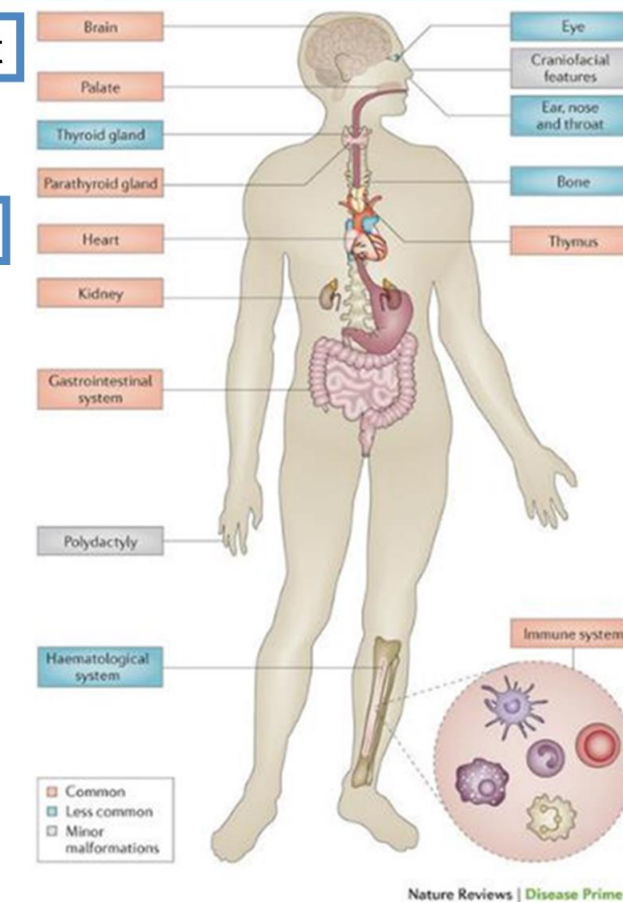
Humangenetik

HNO, MKG, Phoniatrie
und Pädaudiologie

Orthopädie

Neuropädiatrie,
Epileptologie,
Wachstum &
Entwicklung

Immunologie, Hämatologie und
Onkologie



McDonald-McGinn D., Sullivan K., Marino B. *et al.* 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers* 1, 15071 (2015).

Evidenzbewertung: GRADE-Ansatz (=Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation)

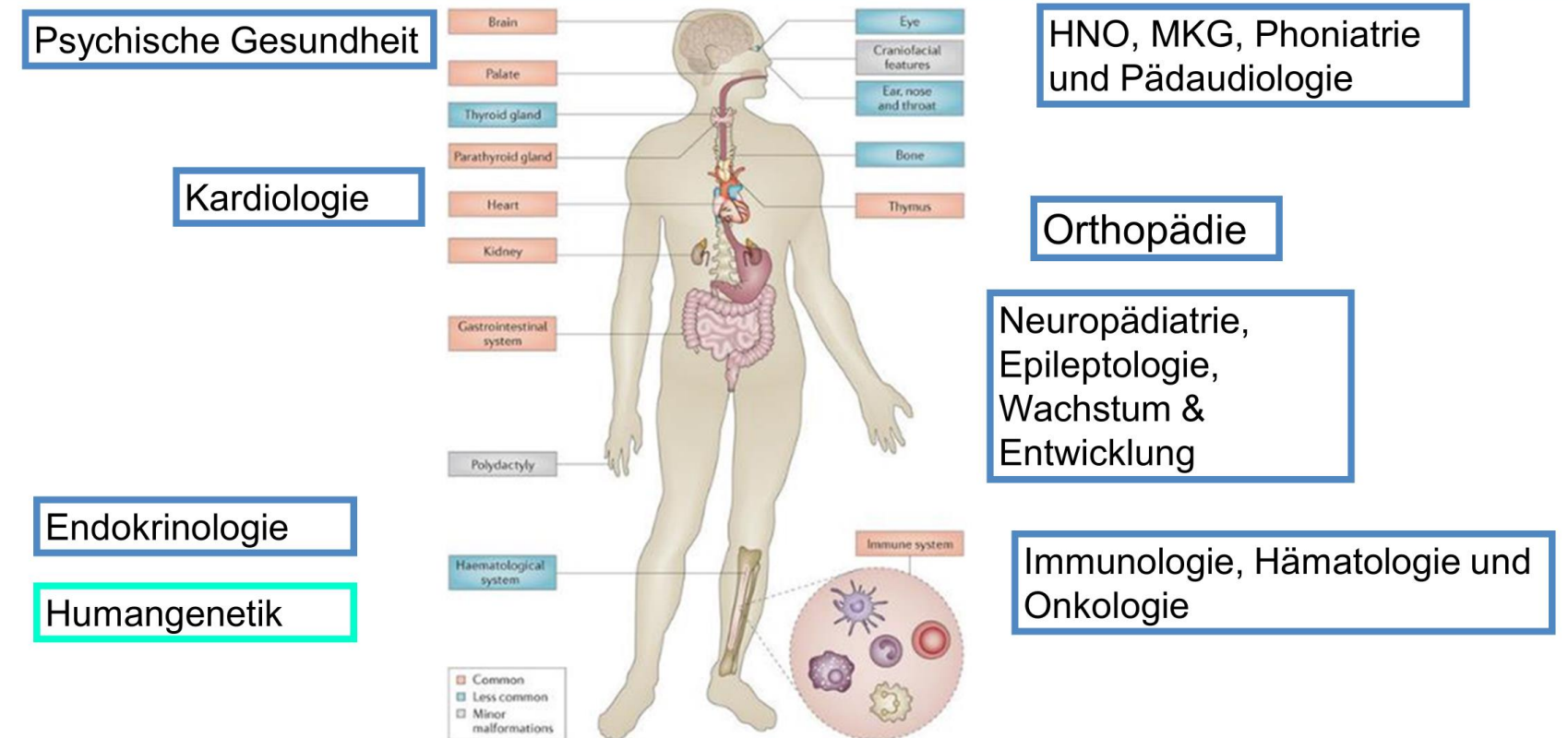
Formulierung von Empfehlungen, Erarbeitung Empfehlungsgrad

Abstimmungen (2 Konsenskonferenzen, Delphi-Verfahren)

Finalisierung, Dissemination

5	Hintergrund und Empfehlungen	21
5.1	Klinik und Epidemiologie	21
5.2	Schlüsselempfehlung	23
5.3	Übergreifende Empfehlungen	23
5.4	Humangenetische Diagnostik	27
5.5	Abklärung auf Komorbidität	45
5.5.1	Kardiologie	45
5.5.2	Psychische Gesundheit	55
5.5.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	73
5.5.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	82
5.5.5	Orthopädie	91
5.5.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	100
5.5.7	Endokrinologie	115
5.6	Versorgung bei Komorbidität der einzelnen Organsysteme	121
5.6.1	Kardiologie	121
5.6.2	Psychische Gesundheit	129
5.6.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	139
5.6.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	145
5.6.5	Orthopädie	155
5.6.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	156
5.6.7	Endokrinologie	157
5.7	Prävention	160

Arbeitsgruppen



McDonald-McGinn D., Sullivan K., Marino B. *et al.* 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers* 1, 15071 (2015).

► Wann sollte eine humangenetische Diagnostik durchgeführt werden?

Empfehlungsgrad:

A ↑↑

Konsensstärke 100%

Patient*innen mit klinischem Verdacht auf **Deletionssyndrom 22q11.2 sollen** diesbezüglich genetisch getestet werden. Mögliche Indikatoren für das Deletionssyndrom 22q11.2 sind insbesondere charakteristische **faziale Morphologie** (enge, leicht aufsteigende Lidachsen, tubuläre Nasenform, kurze Mundspalte, Mikrognathie, kleine Ohren mit überfalteter, kantiger Helix), angeborene, insbesondere **konotrunkale Herzfehler, Immundefekte, Gaumenspalten oder velopharyngeale Insuffizienz**, Hypoplasie des Musculus angularis oris (asymmetrisches Schreigesicht). Dies trifft insbesondere zu in Kombination mit: **Kleinwuchs, Adipositas, Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung, Verhaltensstörungen (Autismus, ADHS), Schizophrenie.**

Mögliche Indikatoren humangenetische Diagnostik

Gesicht

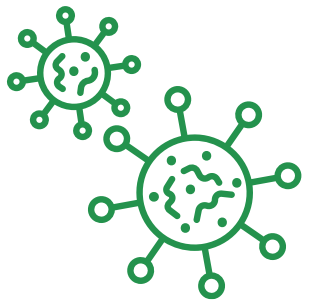
- enge, leicht aufsteigende Lidachsen
- tubuläre Nasenform
- kurze Mundspalte
- Mikrognathie
- kleine Ohren mit überfalteter, kantiger Helix
- Asymmetrisches Schreigesicht

Bassett A., McDonald-McGinn D., Devrient K., Digilio M. *et al.* Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome. *J Pediatr.* 2011 Aug; 159(2): 332–9.e1.

CAVE hohe interindividuelle Variabilität, oft milde Ausprägung

Mögliche Indikatoren humangenetische Diagnostik

- Kongenitale Herzfehlbildungen (konotrunkale Herzfehler)
- Immundefekte
- Gaumenspalten oder velopharyngeale Insuffizienz



Besonders in Kombination mit

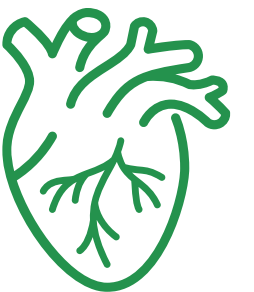
- Kleinwuchs, Adipositas
- Entwicklungsstörungen, Intelligenzminderung
- Verhaltensauffälligkeiten (Autismus, ADHS), Schizophrenie



► Wann sollte eine humangenetische Diagnostik durchgeführt werden?

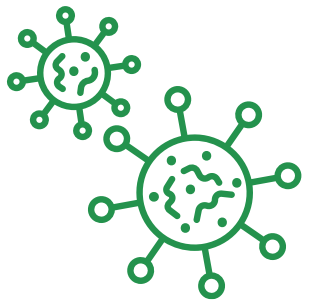
<p>Empfehlungsgrad: A ↑↑</p> <p>Konsensstärke 100%</p>	<p>Patient*innen mit klinischem Verdacht auf Duplikationssyndrom 22q11.2 sollen diesbezüglich genetisch getestet werden. Mögliche Indikatoren für das Duplikationssyndrom 22q11.2 sind kardiovaskuläre, urogenitale, cerebrale oder ophthalmologische Anomalien, Gaumenspalten oder velopharyngeale Insuffizienz, pränatal erhöhte Nackentransparenz.</p> <p>Dies trifft insbesondere zu in Kombination mit: Wachstumsstörungen, Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung, Verhaltensstörungen (Autismus, ADHS) und fazialen Anomalien.</p>
--	---

Oyentunji A. and Butler M., 22q11.2 Microduplications: Two Clinical Reports Compared with Similar Cases from the Literature *J Pediatr Genet.* 2020 Sep; 9(3): 211–220



Mögliche Indikatoren humangenetische Diagnostik

- Kardiovaskuläre Anomalien
- Urogenitale Anomalien
- Cerebrale Anomalien
- ophthalmologische Anomalien
- Gaumenspalten oder velopharyngeale Insuffizienz
- pränatal erhöhte Nackentransparenz



Besonders in Kombination mit

- Wachstumsstörungen
- Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung
- Verhaltensstörungen (Autismus, ADHS)
- faziale Anomalien



Empfehlungsgrad: 0 ⇔	Bei starkem klinischem Verdacht kann eine gezielte Testung mittels MLPA oder FISH-Analyse durchgeführt werden. Bei weniger starkem klinischen Verdacht kann ein genomweites Analyseverfahren effizienter sein. Hier kommen insbesondere chromosomale Mikroarray-Analysen oder Kopienzahlanalysen aus Next-Generation-Sequenzierdaten in Frage.
-------------------------	---

EK	Patient*innen mit Diagnose Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 sollen bei ungewöhnlicher Symptomatik eine zusätzliche genetische Testung erhalten.
-----------	--

- Durch Genomsequenzierung kann das gesamte genetische Material eines Menschen analysiert werden



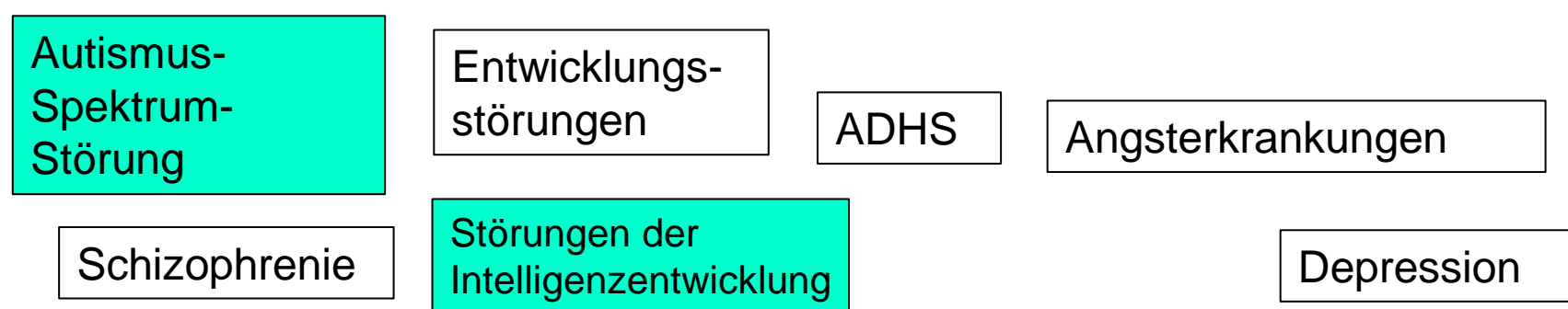
- Durch Genomsequenzierung kann das gesamte genetische Material eines Menschen analysiert werden
- Beitrag, die Genommedizin in die Gesundheitsversorgung in Deutschland zu integrieren



- Durch Genomsequenzierung kann das gesamte genetische Material eines Menschen analysiert werden
- Beitrag, die Genommedizin in die Gesundheitsversorgung in Deutschland zu integrieren
- Strukturierte und vereinfachte Diagnostik



- Praktisch alle psychischen Krankheitsbilder werden durch genetische Faktoren beeinflusst, mit unterschiedlicher Stärke
- Polygener Risikoscore erfasst eine große Anzahl genetischer Faktoren die zusammengefasst das individuelle Risiko erhöhen



- ▶ Prognose und klinischer Verlauf
- ▶ Psychoemotionale Entlastung
- ▶ Vorsorge und Früherkennung
- ▶ Selbsthilfe
- ▶ Studienteilnahme
- ▶ Eigener Kinderwunsch

- ▶ Prognose und klinischer Verlauf
- ▶ Psychoemotionale Entlastung
- ▶ Vorsorge und Früherkennung
- ▶ Selbsthilfe
- ▶ Studienteilnahme
- ▶ Eigener Kinderwunsch



Der Zugang zu genetischer Diagnostik wird immer mehr zunehmen und es werden immer mehr aussagekräftige Befunde gefunden werden

und

psychiatrische Symptome werden immer wichtiger als Indikatoren!

ORIGINALARBEIT

Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen mit psychischen Störungen

Franziska Degenhardt , Eva Wohlleber, Ingo Spitzcok von Brisinski, Benedikt Godo, Franziska Radtke, Christine M. Freitag, Martin Holtmann, Anke Hinney, Michael Siniatchkin, Christian P. Schaaf, Johannes Hebebrand und Markus M. Nöthen **SEE LESS** 

Online veröffentlicht: November 19, 2025 • <https://doi.org/10.1024/1422-4917/a001050>

Er enthält

- ▶ Was gefunden wurde
- ▶ Wo genau es gefunden wurde
- ▶ Wie es gefunden wurde (Methode, Reagenzien, Analysesoftware)
- ▶ Wie wahrscheinlich es ist, dass der Befund zu den vorliegenden Symptomen führt
- ▶ Was in der Literatur mit dem Befund assoziiert ist (und die Literaturquellen)
- ▶ Unter welchen online-Quellen man sich über den Forschungsstand auf dem laufenden halten kann
- ▶ Oft auch Infos zu Selbsthilfegruppen

Stufen :


- Chromosomenanalyse
- FISH, Array Comparative Genomic Hybridization (array-CGH), MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
- Sequenzierung (whole exome sequencing =WES, whole genome sequencing = WGS, Trio: Proben von beiden Eltern und betroffenes Kind werden untersucht), next generation sequencing NGS
- Epigenetik

- ▶ Beispiel Befund Deletion:

arr[GRCh 37] 22q11.21(18651614_21464119)x1

► Beispiel Befund Deletion:

arr[GRCh 37] 22q11.21(18651614_21464119)x1



Methode:
Array-based
Comparative
Genomic
Hybridization

► Beispiel Befund Deletion:

arr[GRCh 37] 22q11.21(18651614_21464119)x1

Methode:
Array-based
Comparative
Genomic
Hybridization

Referenzgenom:
Genome Reference
Consortium Human Build 37
=hg19

► Beispiel Befund Deletion:

arr[GRCh 37] 22q11.21(18651614_21464119)x1

Methode:
Array-based
Comparative
Genomic
Hybridization

Chromosomen-
region

Referenzgenom:
Genome Reference
Consortium Human Build 37
=hg19

► Beispiel Befund Deletion:

arr[GRCh 37] 22q11.21(18651614_21464119)x1

Methode:
Array-based
Comparative
Genomic
Hybridization

Referenzgenom:
Genome Reference
Consortium Human Build 37
=hg19

Chromosomen-
region

Nucleotid von bis

► Beispiel Befund Deletion:

arr[GRCh 37] 22q11.21(18651614_21464119)x1

Methode:
Array-based
Comparative
Genomic
Hybridization

Referenzgenom:
Genome Reference
Consortium Human Build 37
=hg19

Chromosomen-
region


Nucleotid von bis

Nur einmal
vorhanden
(statt normal: 2x)

▶ Beispiel 2 Befund Deletion:

Befund Karyotyp mit Deletion: 46, XX, del22q11q13x1

Von bis
(beides einschließlich)



- ▶ Beispiel molekulargenetische Ebene (sehr spezifisch)

NG-004006.2:c.4375C>T p.(Arg1456*)

- ▶ Beispiel molekulargenetische Ebene (sehr spezifisch)

NG-004006.2:c.4375C>T p.(Arg1456*)

Referenz



- ▶ Beispiel molekulargenetische Ebene (sehr spezifisch)

NG-004006.2:c.4375C>T p.(Arg1456*)

Referenz

Beschreibung

(c.= Nucleotidposition,
Austausch von Basen)

- ▶ Beispiel molekulargenetische Ebene (sehr spezifisch)

NG-004006.2:c.4375C>T p.(Arg1456*)

Referenz

Beschreibung

(c.= Nucleotidposition,
Austausch von Basen)

Konsequenz

(p. =
Proteinebene)

► Beispiel molekulargenetische Ebene (sehr spezifisch)

NG-004006.2:c.4375C>T p.(Arg1456*)

Referenz

Beschreibung

(c.= Nucleotidposition,
Austausch von Basen)

Konsequenz

(p. =
Proteinebene)

>	Austausch (Punkt)
del	Deletion
dup	Duplikation
ins	Zusätzlich eingesetzt
delins	Ersetzt durch

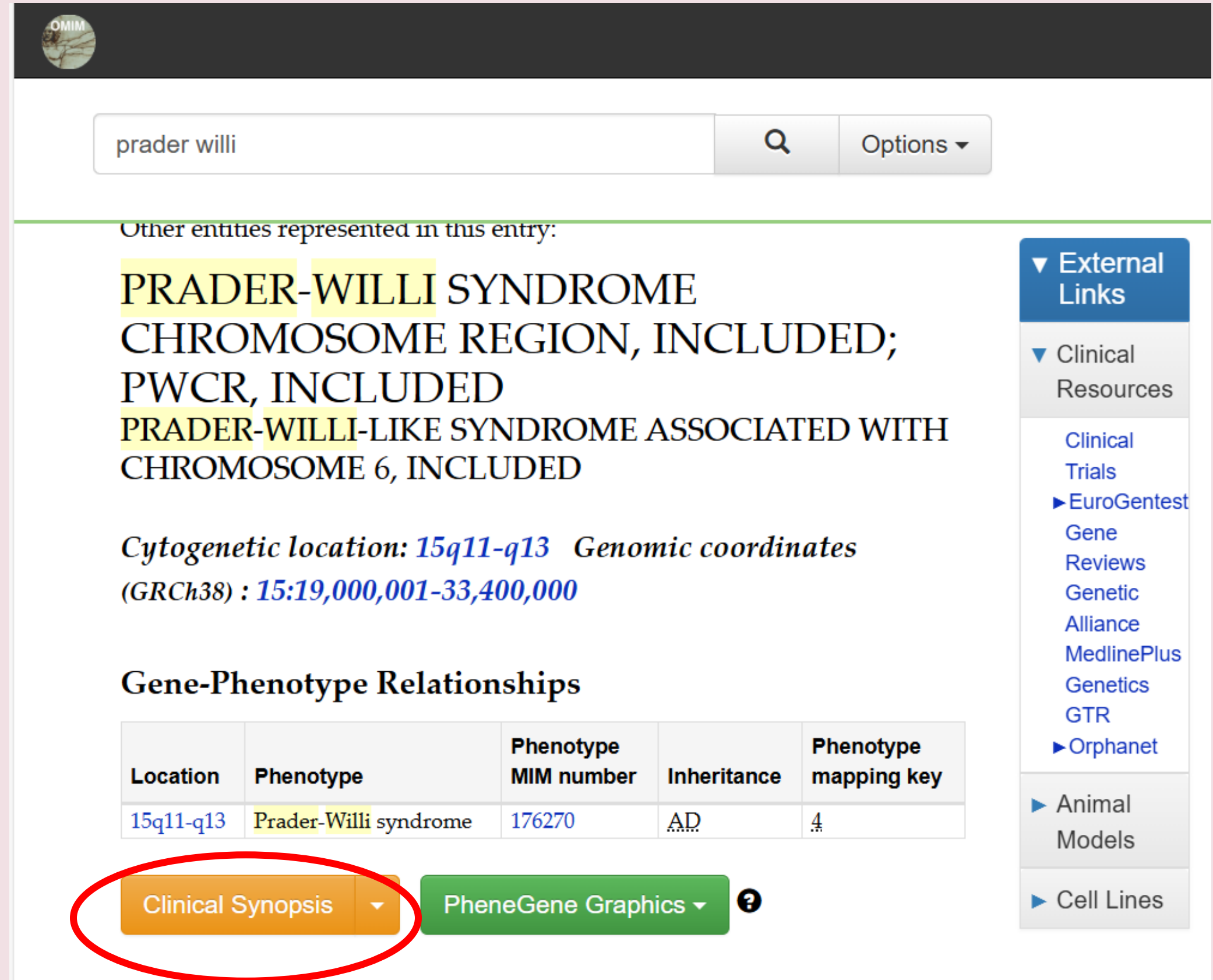
► Varianten

Klasse	Bedeutung	Klinische Konsequenz
1	nicht pathogen	nein
2	wahrscheinlich nicht pathogen	nein
3	unklare Signifikanz (VUS)	nein, weitere Analysen nötig
4	wahrscheinlich pathogen	ja
5	pathogen	ja

Crashkurs humangenetischer Befund

▶ www.omim.org

► www.omim.org



prader willi

Other entities represented in this entry:

PRADER-WILLI SYNDROME
CHROMOSOME REGION, INCLUDED;
PWCR, INCLUDED
PRADER-WILLI-LIKE SYNDROME ASSOCIATED WITH CHROMOSOME 6, INCLUDED

Cytogenetic location: 15q11-q13 Genomic coordinates (GRCh38) : 15:19,000,001-33,400,000

Gene-Phenotype Relationships

Location	Phenotype	Phenotype MIM number	Inheritance	Phenotype mapping key
15q11-q13	Prader-Willi syndrome	176270	AD	4

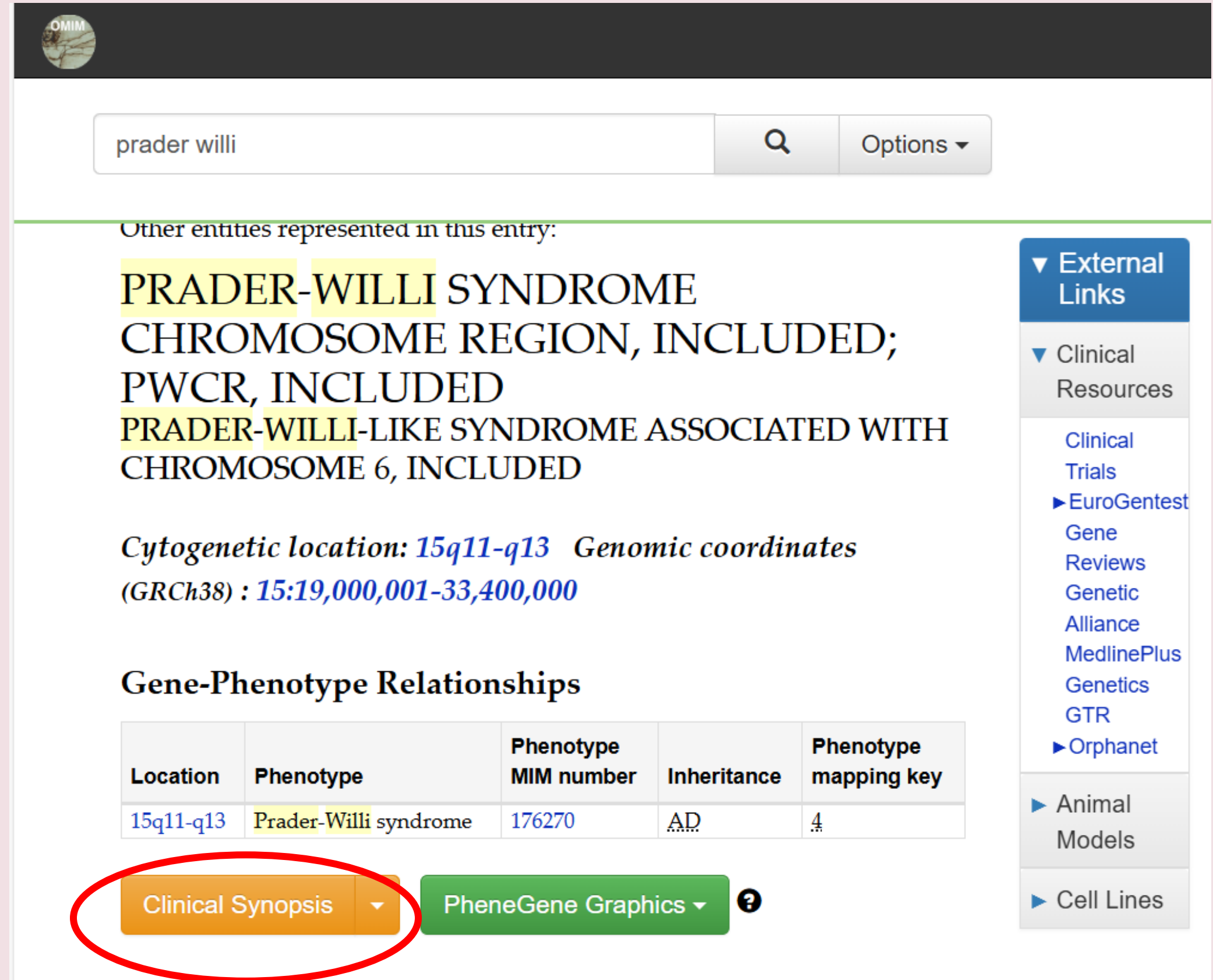
Clinical Synopsis PheneGene Graphics

External Links
Clinical Resources
Clinical Trials
EuroGentest
Gene Reviews
Genetic Alliance
MedlinePlus Genetics
GTR
Orphanet
Animal Models
Cell Lines

► www.omim.org

Behavioral Psychiatric Manifestations

- Childhood polyphagia (excessive appetite and obsession with eating)
- Behavioral problems
- Stubbornness
- Rage
- Excessive skin picking of sores



prader willi

Other entities represented in this entry:

PRADER-WILLI SYNDROME
CHROMOSOME REGION, INCLUDED;
PWCR, INCLUDED
PRADER-WILLI-LIKE SYNDROME ASSOCIATED WITH CHROMOSOME 6, INCLUDED

Cytogenetic location: 15q11-q13 Genomic coordinates (GRCh38) : 15:19,000,001-33,400,000

Gene-Phenotype Relationships

Location	Phenotype	Phenotype MIM number	Inheritance	Phenotype mapping key
15q11-q13	Prader-Willi syndrome	176270	AD	4

Clinical Synopsis **PheneGene Graphics**

External Links

- Clinical Resources
 - Clinical Trials
 - EuroGentest
 - Gene Reviews
 - Genetic Alliance
 - MedlinePlus
 - Genetics
 - GTR
 - Orphanet
- Animal Models
- Cell Lines

5	Hintergrund und Empfehlungen	21
5.1	Klinik und Epidemiologie	21
5.2	Schlüsselempfehlung	23
5.3	Übergreifende Empfehlungen	23
5.4	Humangenetische Diagnostik	27
5.5	Abklärung auf Komorbidität	45
5.5.1	Kardiologie	45
5.5.2	Psychische Gesundheit	55
5.5.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	73
5.5.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	82
5.5.5	Orthopädie	91
5.5.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	100
5.5.7	Endokrinologie	115
5.6	Versorgung bei Komorbidität der einzelnen Organsysteme	121
5.6.1	Kardiologie	121
5.6.2	Psychische Gesundheit	129
5.6.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	139
5.6.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	145
5.6.5	Orthopädie	155
5.6.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	156
5.6.7	Endokrinologie	157
5.7	Prävention	160

Arbeitsgruppen

Psychische Gesundheit

Kardiologie

Endokrinologie

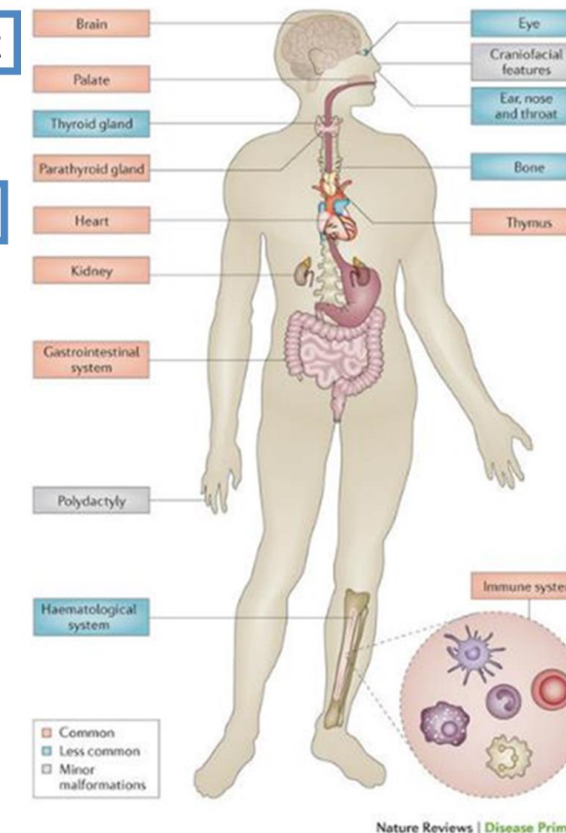
Humangenetik

HNO, MKG, Phoniatrie
und Pädaudiologie

Orthopädie

Neuropädiatrie,
Epileptologie,
Wachstum &
Entwicklung

Immunologie, Hämatologie und
Onkologie



McDonald-McGinn D., Sullivan K., Marino B. et al. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers* 1, 15071 (2015).

► Auf welche Symptome soll hinsichtlich Komorbidität abgeklärt werden?

<p>Empfehlungsgrad: A ↑↑</p> <p>Konsensstärke 100%</p>	<p>Patient*innen mit Diagnose Deletionssyndrom 22q11.2 sollen eine Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien erhalten. Dies beinhaltet insbesondere die Abklärung auf konotrunkale Anomalien, wie Fallot'sche Tetralogie, Pulmonalatresie mit VSD, Truncus Arteriosus communis oder unterbrochenem Aortenbogen mit Ventrikelseptumdefekt, isoliertem Ventrikelseptumdefekt, Atriumseptumdefekt oder Aortenbogenanomalien.</p>
--	--

<p>Empfehlungsgrad: B ↑</p> <p>Konsensstärke 100%</p>	<p>Patient*innen mit Diagnose Duplikationssyndrom 22q11.2 sollten eine Abklärung auf angeborene Herzfehler einschließlich Fallot'sche Tetralogie, Truncus Arteriosus communis, isolierter Ventrikelseptumdefekt oder Atriumseptumdefekt erhalten.</p>
---	---

**Waren Sie schon
in der Kardiologie
und wie ist der
Befund?**



TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2

Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich und Hals-nasen-ohrenärztliche und phoniatrisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie) Zentren
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusion durch immunologisch-hämatologische Fachärzt*innen
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Orthopädische Abklärung hinsichtlich muskuloskeletaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (cave mögliche Elektrolytverschiebung (Hypokalzämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion

Auffälligkeiten?

Nein

Ja

Grundsätzliche Behandlung der jeweiligen Komorbidität von für Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 spezifischer Aspekte

und

- Durchführung aller Vorsorgeuntersuchungen
- Und:
 - Jährliche Abklärung auf muskuloskeletale Anomalien
 - Im Alter zwischen 4-6 Jahren eine Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule
 - Jährlich komplettes Blutbild und Differentialblutbild
 - Komplettierung der Impfungen nach Maßgabe der Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
 - Mindestens jährlich Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D
 - Engmaschige Weiterbetreuung hinsichtlich psychischer Erkrankungen, Förderung von Resilienz
 - Bei Patient*innen mit Herzfehler am Übertritt ins Erwachsenenalter erneute kardiovaskuläre Evaluation

TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2

Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich und Hals-, Nasen-, Ohrenärztliche und phoniatrisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie) Zentren
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusion durch immunologisch-hämatologische Fachärzt*innen
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Orthopädische Abklärung hinsichtlich muskuloskeletaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (cave mögliche Elektrolytverschiebung (Hypokalzämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion

Auffälligkeiten?

Nein

Ja

Grundsätzliche Behandlung der jeweiligen Komorbidität von für Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 spezifischer Aspekte

und

- Durchführung aller Vorsorgeuntersuchungen
- Und:
- Jährliche Abklärung auf muskuloskeletale Anomalien
- Im Alter zwischen 4-6 Jahren eine Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule
- Jährlich komplettes Blutbild und Differentialblutbild
- Komplettierung der Impfungen nach Maßgabe der Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Mindestens jährlich Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D
- Engmaschige Weiterbetreuung hinsichtlich psychischer Erkrankungen, Förderung von Resilienz
- Bei Patient*innen mit Herzfehler am Übertritt ins Erwachsenenalter erneute kardiovaskuläre Evaluation

- Kardiologie: Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien

TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2

Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich und Hals-nasen-ohrärztliche und phoniatrisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie) Zentren
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusion durch immunologisch-hämatologische Fachärzt*innen
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Orthopädische Abklärung hinsichtlich muskuloskeletaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (cave mögliche Elektrolytverschiebung (Hypokalzämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion

Auffälligkeiten?

Nein

Ja

Grundsätzliche Behandlung der jeweiligen Komorbidität von für Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 spezifischer Aspekte

und

- Durchführung aller Vorsorgeuntersuchungen
- Und:
- Jährliche Abklärung auf muskuloskeletale Anomalien
- Im Alter zwischen 4-6 Jahren eine Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule
- Jährlich komplettes Blutbild und Differentialblutbild
- Komplettierung der Impfungen nach Maßgabe der Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Mindestens jährlich Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D
- Engmaschige Weiterbetreuung hinsichtlich psychischer Erkrankungen, Förderung von Resilienz
- Bei Patient*innen mit Herzfehler am Übergang ins Erwachsenenalter erneute kardiovaskuläre Evaluation

- Kardiologie: Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Immunologie: immunologische Basisdiagnostik, Abklärung auf Anomalien des Thymus, Autoimmunität, Immundefizienz, Anämie, Thrombozytopenie

TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2

Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich und Hals-nasen-ohrenärztliche und phoniatrisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie) Zentren
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusion durch immunologisch-hämatologische Fachärzt*innen
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Orthopädische Abklärung hinsichtlich muskuloskeletaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (cave mögliche Elektrolytverschiebung (Hypokalzämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion

Auffälligkeiten?

Nein

Ja

Grundsätzliche Behandlung der jeweiligen Komorbidität von für Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 spezifischer Aspekte

und

- Durchführung aller Vorsorgeuntersuchungen
- **Und:**
- Jährliche Abklärung auf muskuloskeletale Anomalien
- Im Alter zwischen 4-6 Jahren eine Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule
- Jährlich komplettes Blutbild und Differentialblutbild
- Komplettierung der Impfungen nach Maßgabe der Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Mindestens jährlich Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D
- Engmaschige Weiterbetreuung hinsichtlich psychischer Erkrankungen, Förderung von Resilienz
- Bei Patient*innen mit Herzfehler am Übergang ins Erwachsenenalter erneute kardiovaskuläre Evaluation

- Kardiologie: Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Immunologie: immunologische Basisdiagnostik, Abklärung auf Anomalien des Thymus, Autoimmunität, Immundefizienz, Anämie, Thrombozytopenie
- HNO, MKG, Phoniatrie, Pädaudiologie: Gaumen, prävertebrale Halsgefäße, Mittelohr, Hören

TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2

Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich und Hals-nasen-ohrenärztliche und phoniatrisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie) Zentren
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusion durch immunologisch-hämatologische Fachärzt*innen
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Orthopädische Abklärung hinsichtlich muskuloskeletaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (cave mögliche Elektrolytverschiebung (Hypokalzämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion

Auffälligkeiten?

Nein

Ja

Grundsätzliche Behandlung der jeweiligen Komorbidität von für Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 spezifischer Aspekte

und

- Durchführung aller Vorsorgeuntersuchungen
- Jährliche Abklärung auf muskuloskeletale Anomalien
- Im Alter zwischen 4-6 Jahren eine Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule
- Jährlich komplettes Blutbild und Differentialblutbild
- Komplettierung der Impfungen nach Maßgabe der Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Mindestens jährlich Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D
- Engmaschige Weiterbetreuung hinsichtlich psychischer Erkrankungen, Förderung von Resilienz
- Bei Patient*innen mit Herzfehler am Übergang ins Erwachsenenalter erneute kardiovaskuläre Evaluation

- Kardiologie: Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Immunologie: immunologische Basisdiagnostik, Abklärung auf Anomalien des Thymus, Autoimmunität, Immundefizienz, Anämie, Thrombozytopenie
- HNO, MKG, Phoniatrie, Pädaudiologie: Gaumen, prävertebrale Halsgefäße, Mittelohr, Hören
- Endokrinologie: Hypoparathyreoidismus, Schilddrüsendysfunktion, Störung im Glucose-Stoffwechsel

TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2

Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich und Hals-nasen-ohrenärztliche und phoniatrisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie) Zentren
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusion durch immunologisch-hämatologische Fachärzt*innen
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Orthopädische Abklärung hinsichtlich muskuloskeletaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (cave mögliche Elektrolytverschiebung (Hypokalzämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion

Auffälligkeiten?

Nein

Ja

Grundsätzliche Behandlung der jeweiligen Komorbidität von für Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 spezifischer Aspekte

und

- Durchführung aller Vorsorgeuntersuchungen
- Jährliche Abklärung auf muskuloskeletale Anomalien
- Im Alter zwischen 4-6 Jahren eine Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule
- Jährlich komplettes Blutbild und Differentialblutbild
- Komplettierung der Impfungen nach Maßgabe der Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Mindestens jährlich Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D
- Engmaschige Weiterbetreuung hinsichtlich psychischer Erkrankungen, Förderung von Resilienz
- Bei Patient*innen mit Herzfehler am Übertritt ins Erwachsenenalter erneute kardiovaskuläre Evaluation

- Kardiologie: Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Immunologie: immunologische Basisdiagnostik, Abklärung auf Anomalien des Thymus, Autoimmunität, Immundefizienz, Anämie, Thrombozytopenie
- HNO, MKG, Phoniatrie, Pädaudiologie: Gaumen, prävertebrale Halsgefäße, Mittelohr, Hören
- Endokrinologie: Hypoparathyreoidismus, Schilddrüsendysfunktion, Störung im Glucose-Stoffwechsel
- Orthopädie: Halswirbelsäule, Wirbelsäulendeformitäten (Skoliosen, Kyphosen), Extremitäten, insbesondere Patellaluxation

TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2

Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich und Hals-nasen-ohrenärztliche und phoniatrisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie) Zentren
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusion durch immunologisch-hämatologische Fachärzt*innen
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Orthopädische Abklärung hinsichtlich muskuloskeletaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (cave mögliche Elektrolytverschiebung (Hypokalzämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion

Auffälligkeiten?

Nein

Ja

Grundsätzliche Behandlung der jeweiligen Komorbidität von für Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 spezifischer Aspekte

und

- Durchführung aller Vorsorgeuntersuchungen
- Jährliche Abklärung auf muskuloskeletale Anomalien
- Im Alter zwischen 4-6 Jahren eine Röntgenaufnahme der Halswirbelsäule
- Jährlich komplettes Blutbild und Differentialblutbild
- Komplettierung der Impfungen nach Maßgabe der Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Mindestens jährlich Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D
- Engmaschige Weiterbetreuung hinsichtlich psychischer Erkrankungen, Förderung von Resilienz
- Bei Patient*innen mit Herzfehler am Übertritt ins Erwachsenenalter erneute kardiovaskuläre Evaluation

Leitlinie 22q11.2DS

- Kardiologie: Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Immunologie: immunologische Basisdiagnostik, Abklärung auf Anomalien des Thymus, Autoimmunität, Immundefizienz, Anämie, Thrombozytopenie
- HNO, MKG, Phoniatrie, Pädaudiologie: Gaumen, prävertebrale Halsgefäße, Mittelohr, Hören
- Endokrinologie: Hypoparathyreoidismus, Schilddrüsendysfunktion, Störung im Glucose-Stoffwechsel
- Orthopädie: Halswirbelsäule, Wirbelsäulendeformitäten (Skoliosen, Kyphosen), Extremitäten, insbesondere Patellaluxation

Empfehlungen zum Duplikationssyndrom jeweils analog, aber mit geringerem Empfehlungsgrad aufgrund aktuell noch höherem Forschungsbedarf

CHECKLISTE NACH ERSTDIAGNOSE

Name :

Kardiologie

- Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Kardiologische Untersuchung, EKG, Echokardiogramm
- Bei Auffälligkeiten ggf. Ergänzung durch: Herzkatheteruntersuchung, Thorax-CT bzw. Cardio-MRT

Psychiatrie

- Abklärung auf psychische Erkrankungen niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik
- Im Rahmen der Psychodiagnostik besondere Berücksichtigung von Lernstörungen/Intelligenzminderung sowie komorbiden körperlichen Erkrankungen, Symptome und Behandlungen
- Engmaschige Weiterbetreuung
- Förderung von Resilienz

Immunologie und Hämatologie

- Abklärung auf immunologische und hämatologische Auffälligkeiten
- T- und B-Zell-Phänotypisierung (CD3, CD4, CD8 Zell-Zahl, + Anteil naiver CD4 T-Zellen (CD4/CD45RA)
- B-Zellzahl (CD19) und Anteil der klassengewechselten Gedächtnis-B-Zellen (CD19 Zellzahl und CD19/ CD27+IgM-)
- IgG-, IgA-, IgM- und IgE-Spiegel
- Impfanamnese in Verbindung mit einer Bestimmung der Antikörper gegen Tetanus
- IgG-, IgA-, IgM- und IgE-Spiegel
- Empfehlungen zu Impfungen
- Empfehlungen zum Umgang im Falle von Transfusionen geben

Leitlinie 22q11.2DS

CHECKLISTE NACH ERSTDIAGNOSE

Name :

HNO und MKG

- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich, hals-nasen-ohrenärztliche und phoniatisch-pädaudiologische Folgestörungen
- Bei V.a. velopharyngeale Schlussinsuffizienz eine objektive Darstellung der velopharyngealen Funktion (mittels Nasopharyngoendoskopie/Videofluoroskopie)

Orthopädie

- Abklärung auf muskuloskelettale Anomalien

Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung

- Abklärung bei Verdacht auf epileptische Anfälle
- Überwachung hinsichtlich Auffälligkeiten in Längen- und Gewichtsentwicklung
- Bei Hinweisen Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Abklärung auf Entwicklungsstörungen

Endokrinologie

- Regelmäßige Kontrolle von endokrinologischen Auffälligkeiten durch Kontrolle von PTH, Serumkalzium, Kreatinin (bei nachgewiesenem Hypoparathyroidismus), TSH und 25-Hydroxy-Vitamin D

Humangenetik

- Genetische Beratung durchführen

Leitlinie 22q11.2DS

- Bei V.a. epileptische Anfälle
epileptologische Abklärung und
Untersuchung auf Elektrolytverschiebung
(Hypokalzämie)
- Überwachung Längen- und
Gewichtsentwicklung, Mitberücksichtigung
syndromspezifische Perzentilenskalen
- Abklärung auf motorische
Entwicklungsstörungen
- spezielles Augenmerk auf die
Sprachentwicklung, bei Verdacht
leitliniengerechte Abklärung

Tarquinio et al.
Growth charts for 22q11 deletion syndrome,
2012, AJMG

- ▶ Auf welche Symptome soll hinsichtlich Komorbidität abgeklärt werden?



- ▶ Auf welche Symptome soll hinsichtlich Komorbidität abgeklärt werden?

<p>Empfehlungsgrad: A ↑↑ Konsensstärke 100%</p>	<p>Eine spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen soll bei Betroffenen mit Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik durchgeführt werden.</p>
---	---



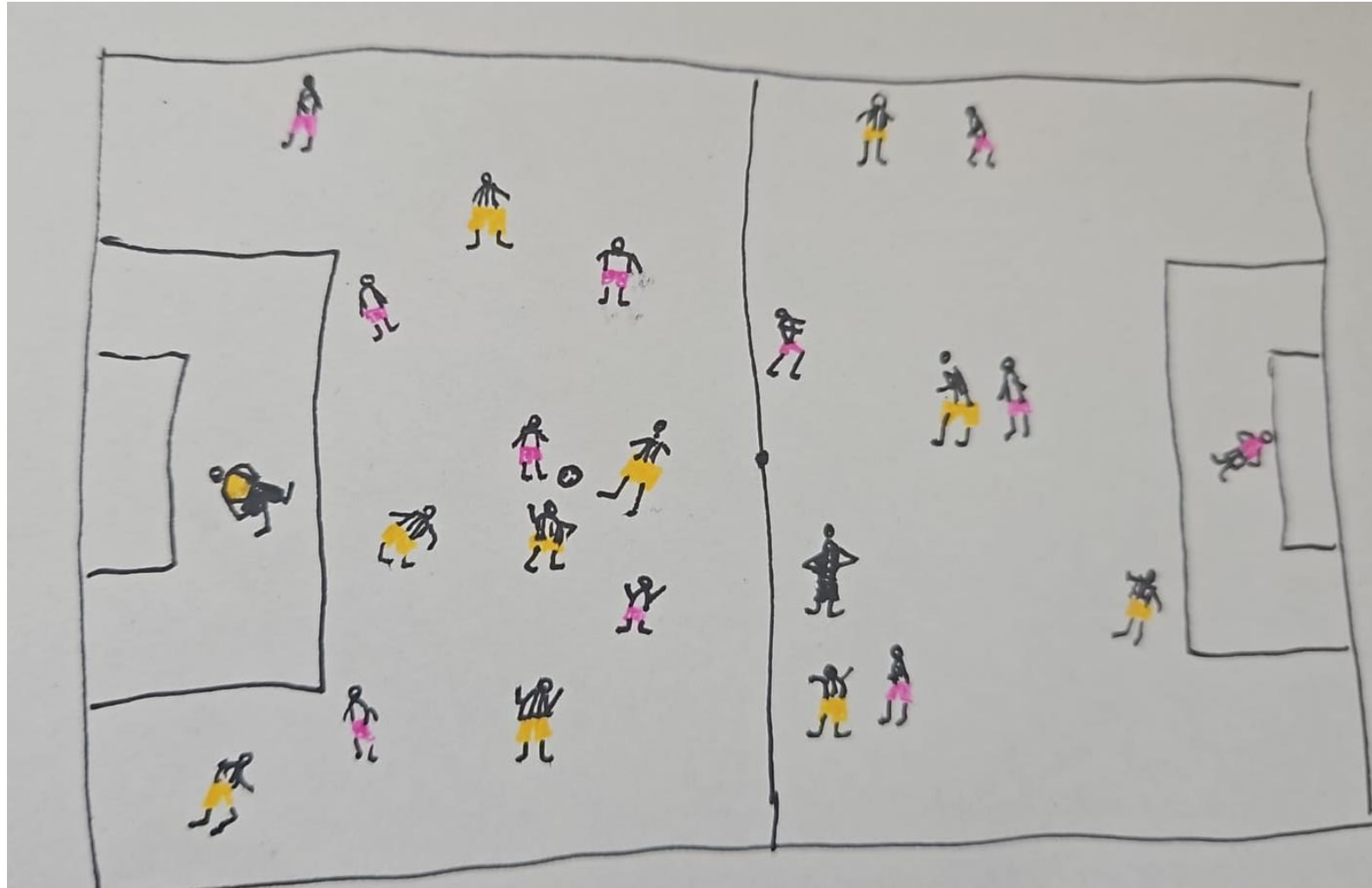
- ▶ Auf welche Symptome soll hinsichtlich Komorbidität abgeklärt werden?

<p>Empfehlungsgrad: B ↑ Konsensstärke 100%</p>	<p>Angesichts der hohen Disposition für psychische Erkrankungen sollte bei Betroffenen mit Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 eine engmaschige Weiterbetreuung gewährleistet werden.</p>
---	--



- 22q11 als „neues“ Krankheitsbild der KJP

- 22q11 als „neues“ Krankheitsbild der KJP



22 Spieler, 11 pro Mannschaft



Attentat JFK
22.11.63

*There once was a code "twenty-two-q,"
A sequence both rare and askew.
In eleven it stayed,
Where its patterns were laid,
Still teaching us things we never quite
knew.*

Langer Arm („q“) des
kürzesten Autosoms

5	Hintergrund und Empfehlungen	21
5.1	Klinik und Epidemiologie	21
5.2	Schlüsselempfehlung	23
5.3	Übergreifende Empfehlungen	23
5.4	Humangenetische Diagnostik	27
5.5	Abklärung auf Komorbidität	45
5.5.1	Kardiologie	45
5.5.2	Psychische Gesundheit	55
5.5.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	73
5.5.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	82
5.5.5	Orthopädie	91
5.5.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	100
5.5.7	Endokrinologie	115
5.6	Versorgung bei Komorbidität der einzelnen Organsysteme	121
5.6.1	Kardiologie	121
5.6.2	Psychische Gesundheit	129
5.6.3	Immunologie, Hämatologie und Onkologie	139
5.6.4	HNO, MKG, Phoniatrie und Pädaudiologie	145
5.6.5	Orthopädie	155
5.6.6	Neuropädiatrie, Epileptologie, Wachstum und Entwicklung	156
5.6.7	Endokrinologie	157
5.7	Prävention	160

Arbeitsgruppen

Psychische Gesundheit

Kardiologie

Endokrinologie

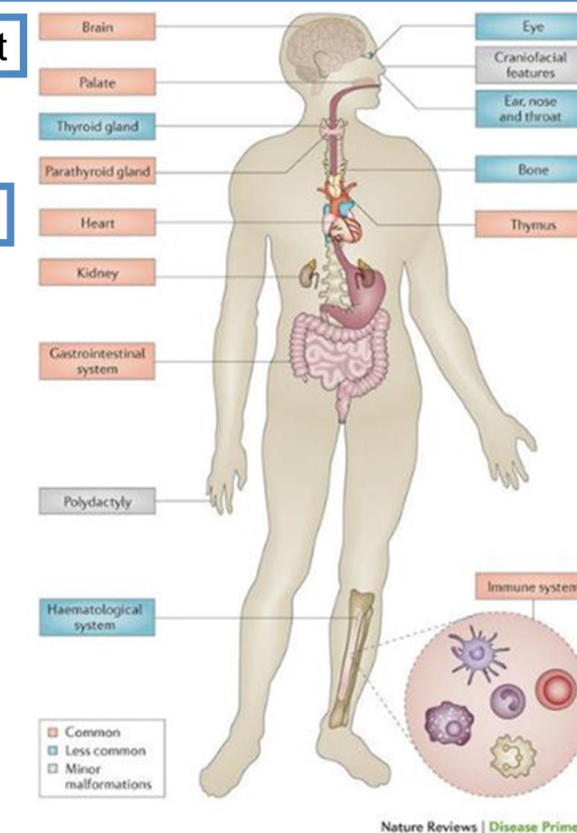
Humangenetik

HNO, MKG, Phoniatrie
und Pädaudiologie

Orthopädie

Neuropädiatrie,
Epileptologie,
Wachstum &
Entwicklung

Immunologie, Hämatologie und
Onkologie



McDonald-McGinn D., Sullivan K., Marino B. *et al.* 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers* 1, 15071 (2015).

- ▶ Welche Interventionen sollen hinsichtlich bestehender Komorbidität durchgeführt werden?

Grundsätzlich bei wenigen gefundenen spezifischen Interventionen:

Gewährleistung der Versorgung gemäß bestehender Leitlinien zur jeweiligen Komorbidität

- ▶ Welche Interventionen sollen hinsichtlich bestehender Komorbidität durchgeführt werden?

<p>Empfehlungsgrad:</p> <p>B ↑</p> <p>Konsensstärke 100%</p>	<p>Bei der Aufklärung über eine Behandlung psychotischer Erkrankungen mit Antipsychotika sollte vermittelt werden, dass laut aktuellem Wissensstand das Vorliegen des Deletionssyndrom 22q11.2 keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint, wobei hier noch deutlicher Forschungsbedarf besteht.</p>	<p>Empfehlungsgrad:</p> <p>0 ⇔</p> <p>Konsensstärke 100%</p>	<p>Bei der Aufklärung über eine Behandlung psychotischer Erkrankungen mit Antipsychotika kann vermittelt werden, dass laut aktuellem Wissensstand das Vorliegen des Deletionssyndrom 22q11.2 möglicherweise mit mehr und schwerwiegenderen unerwünscht auftretenden Wirkungen assoziiert ist, wobei hier noch deutlicher Forschungsbedarf besteht.</p>
--	---	--	---

- laut aktuellem Wissensstand Wirkeffekt bei Deletionssyndrom 22q11.2 unverändert
- Deletionssyndrom 22q11.2 möglicherweise mit mehr und schwerwiegenderen unerwünscht auftretenden Wirkungen assoziiert
- Insgesamt noch deutlicher Forschungsbedarf

3 Primärstudien, 2 systematische Reviews mit 3 bzw. 11 betrachteten Studien

- ▶ Welche Interventionen sollen hinsichtlich bestehender Komorbidität durchgeführt werden?

<p>Empfehlungsgrad: 0 ⇔ Konsensstärke 100%</p>	<p>Bei der Aufklärung über eine Behandlung affektiver Erkrankungen, Angst- und Zwangserkrankungen mit selektiven Serotonin-Wiederaufnahmehemmern (SSRI) kann vermittelt werden, dass laut aktuellem Wissensstand das Vorliegen des Deletionssyndrom 22q11.2 keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint, wobei hier noch deutlicher Forschungsbedarf besteht.</p>	<p>Empfehlungsgrad: 0 ⇔ Konsensstärke 100%</p>	<p>Bei der Aufklärung über eine Behandlung affektiver Erkrankungen, Angst- und Zwangserkrankungen mit selektiven Serotonin-Wiederaufnahmehemmern (SSRI) kann vermittelt werden, dass laut aktuellem Wissensstand das Vorliegen des Deletionssyndrom 22q11.2 nicht mit einer erhöhten Rate an UAW einherzugehen scheint, wobei hier noch deutlicher Forschungsbedarf besteht.</p>
--	--	--	---

SSRI zur Behandlung Angsterkrankungen, affektive Erkrankungen, Zwangsstörungen

- laut aktuellem Wissensstand Wirkeffekt bei Deletionssyndrom 22q11.2 unverändert
- laut aktuellem Wissensstand Deletionssyndrom 22q11.2 nicht mit einer erhöhten Rate an UAW assoziiert
- Insgesamt noch deutlicher Forschungsbedarf

1 Primärstudie mit n=21

- ▶ Welche Interventionen sollen hinsichtlich bestehender Komorbidität durchgeführt werden?

<p>Empfehlungsgrad:</p> <p>B ↑</p> <p>Konsensstärke 100%</p>	<p>Bei der Aufklärung über eine Behandlung von AD(H)S mit Psychostimulanzien sollte vermittelt werden, dass laut aktuellem Wissensstand das Vorliegen des Deletionssyndrom 22q11.2 keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint, wobei hier noch deutlicher Forschungsbedarf besteht.</p>	<p>Empfehlungsgrad:</p> <p>0 ⇔</p> <p>Konsensstärke 100%</p>	<p>Bei der Aufklärung über eine Behandlung von AD(H)S mit Psychostimulanzien kann vermittelt werden, dass laut aktuellem Wissensstand beim Vorliegen des Deletionssyndrom 22q11.2 möglicherweise mit dem Auftreten von unerwünschten Wirkungen bereits bei niedrigeren Dosen zu rechnen ist, wobei hier noch deutlicher Forschungsbedarf besteht.</p>
--	---	--	---

- laut aktuellem Wissensstand Wirkeffekt bei Deletionssyndrom 22q11.2 unverändert
- möglicherweise Auftreten von unerwünschten Wirkungen bereits bei niedrigeren Dosen
- Insgesamt noch deutlicher Forschungsbedarf

4 Primärstudie, 1 systematisches Review mit 2 betrachteten Studien

- Patient*innen mit 22q11-Syndromen als Risikogruppe
- Frühzeitige Diagnostik und ggf. Monitoring veranlassen
- Behandlung wie Regelbehandlung, kein „Spezialwissen“ notwendig!
- Eltern sind Expert*innen -> Strukturierung bzgl. somatischer Abklärungen meist sehr zuverlässig, Entlastung durch gemeinsames Durchsprechen

Was steckt hinter genetischer Vulnerabilität?

Gepäckstücke =
Tägliche Belastungen und Probleme die
man über längere Zeit mitschleppt

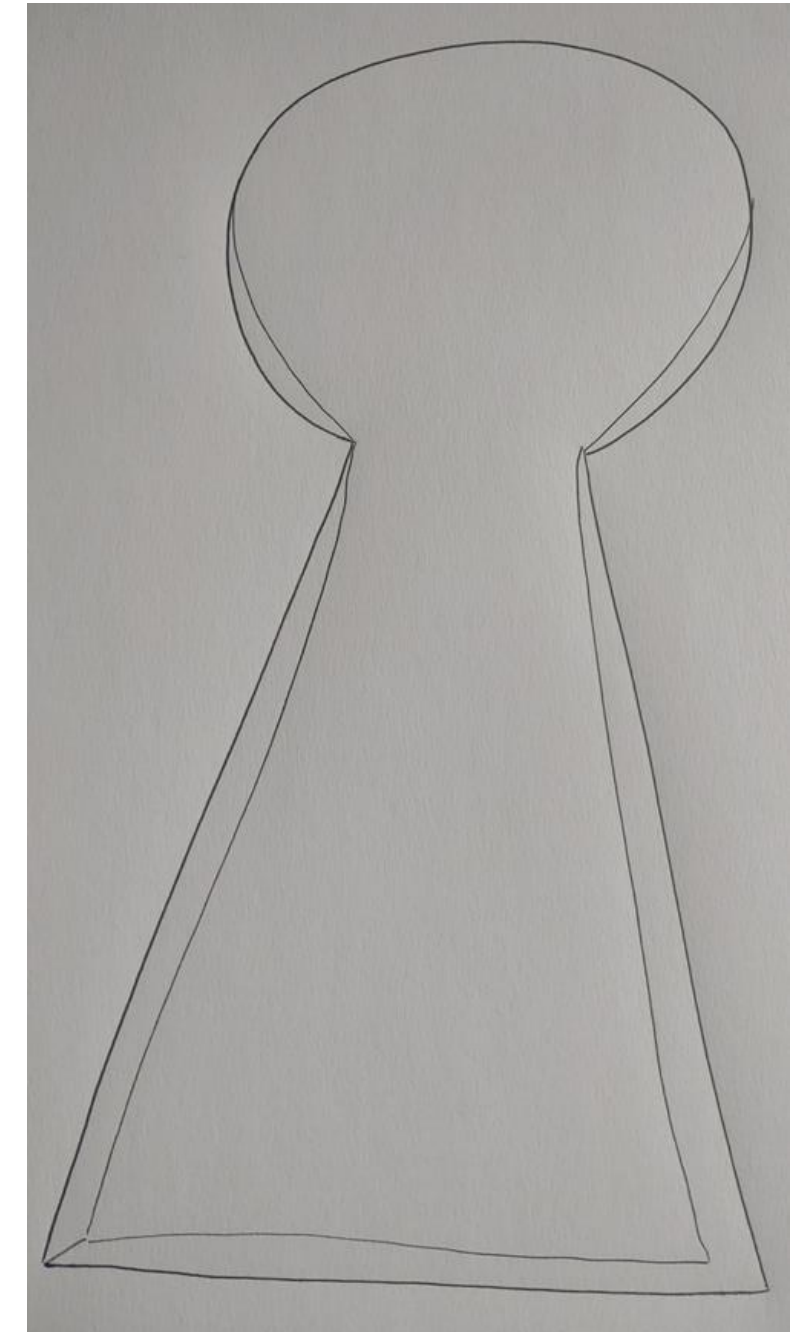
Tiefgang =
Individuelle psychische Konstitution,
Anfälligkeit, Vulnerabilität
auf Grund zu laufen



Meeresgrundlinie =
Schwankungen des Lebens,
Schicksalsschläge etc.

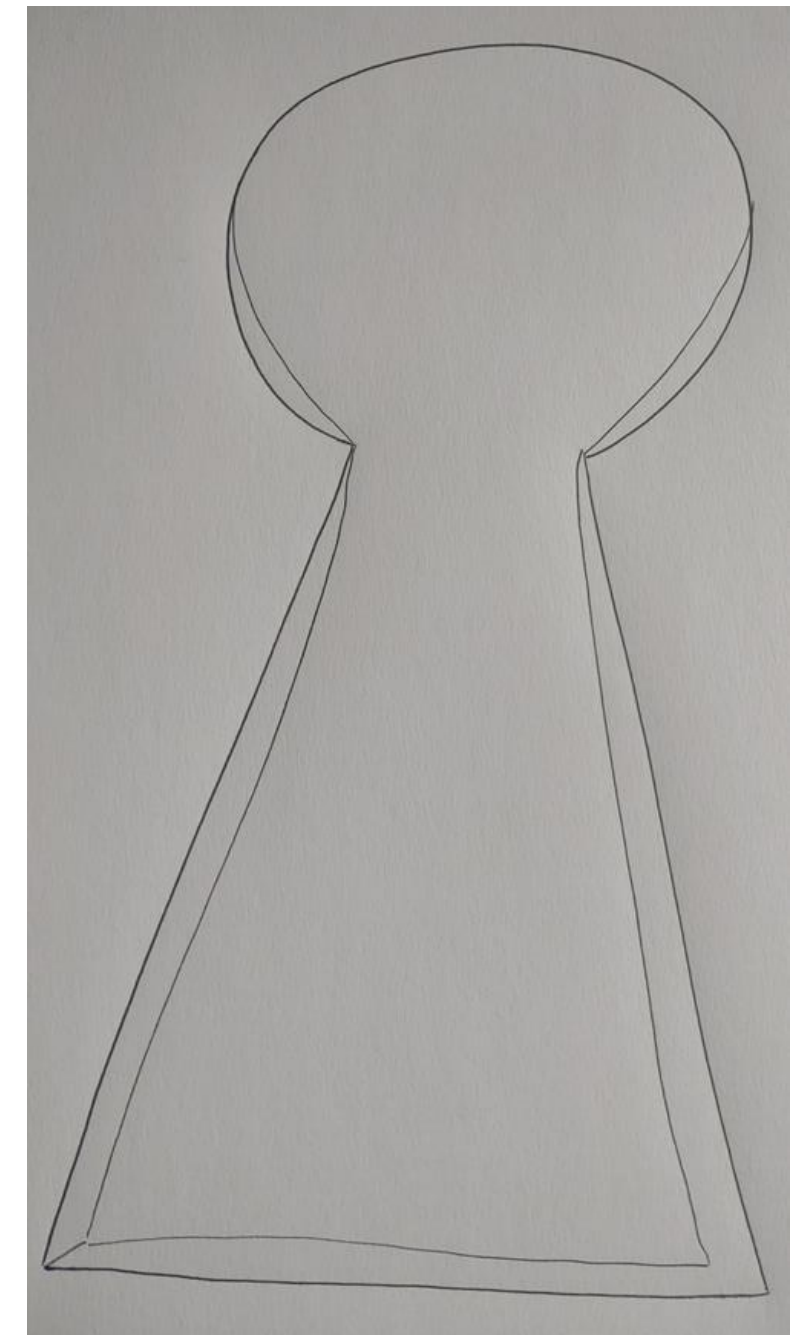
Was wir vom Blick durchs „Schlüsselloch“
Deletionssyndrom 22q11.2 lernen können:

- Genetisch gut charakterisiert
- Die meisten Gene in der deletierten Region werden im Gehirn exprimiert
- Möglichkeiten zur Frühintervention, ggf. neue Therapien



Was wir vom Blick durchs „Schlüsselloch“ Deletionssyndrom 22q11.2 lernen können:

- Auf Ebene der Gehirnstruktur
- Auf Ebene der Neurotransmission
- Auf zellulärer Ebene

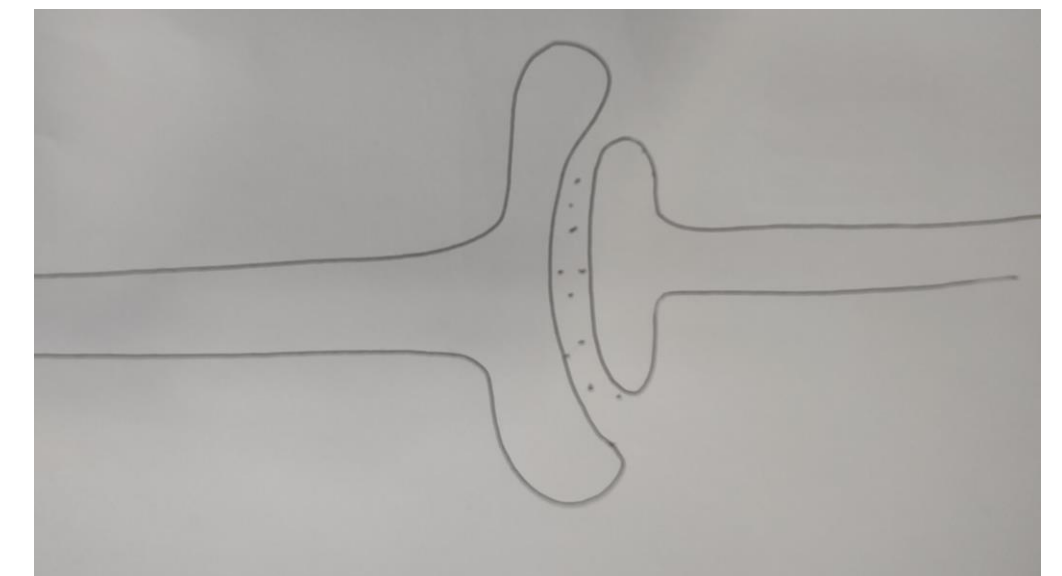


- Ausdünnungsmuster superiorer temporaler und cingularer Kortex, möglicherweise zunehmend frontotemporal verändert bei Gruppe mit späterer Psychoseentwicklung bei Adoleszenten
- Abweichende frontale Aktivierung während Arbeitsgedächtnisaufgaben
- Abweichende Aktivierung von typischen response inhibition Arealen während entsprechender Aufgaben

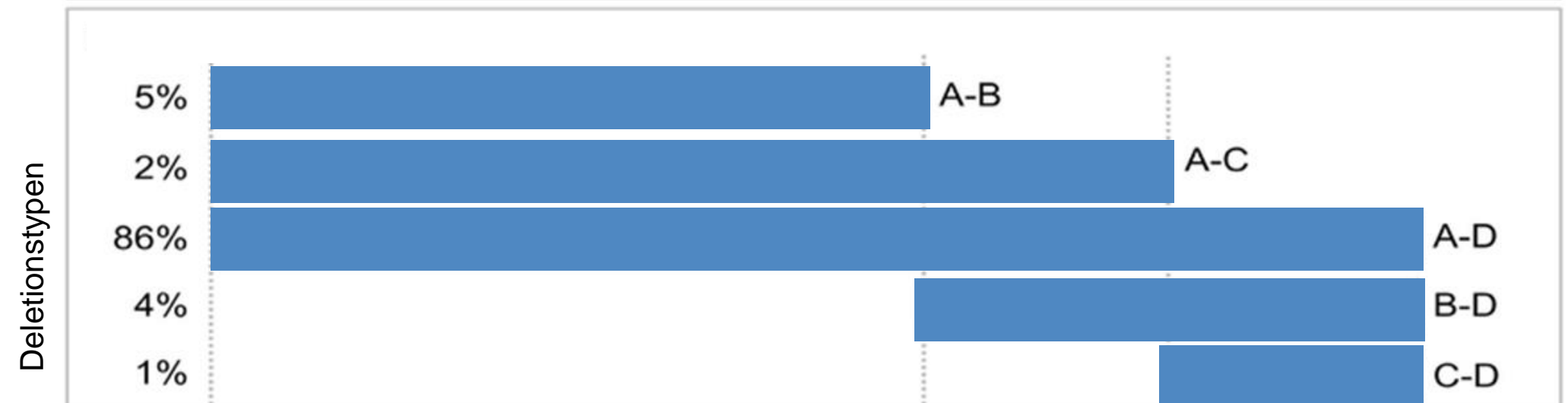
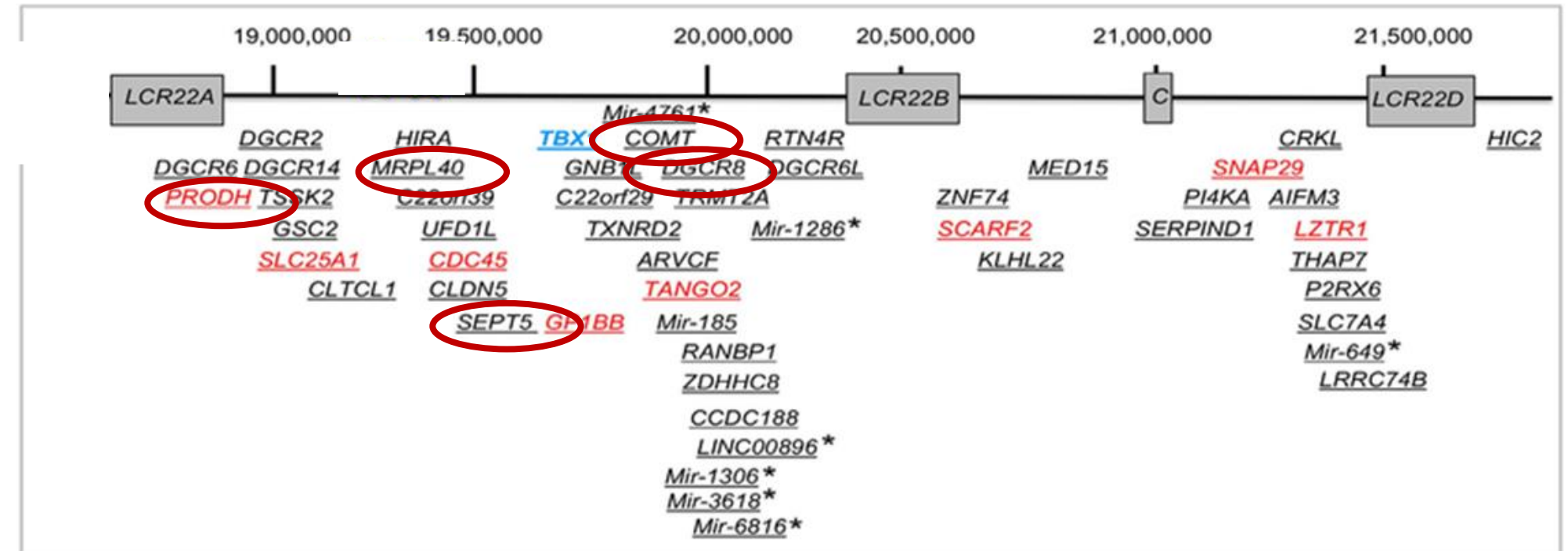
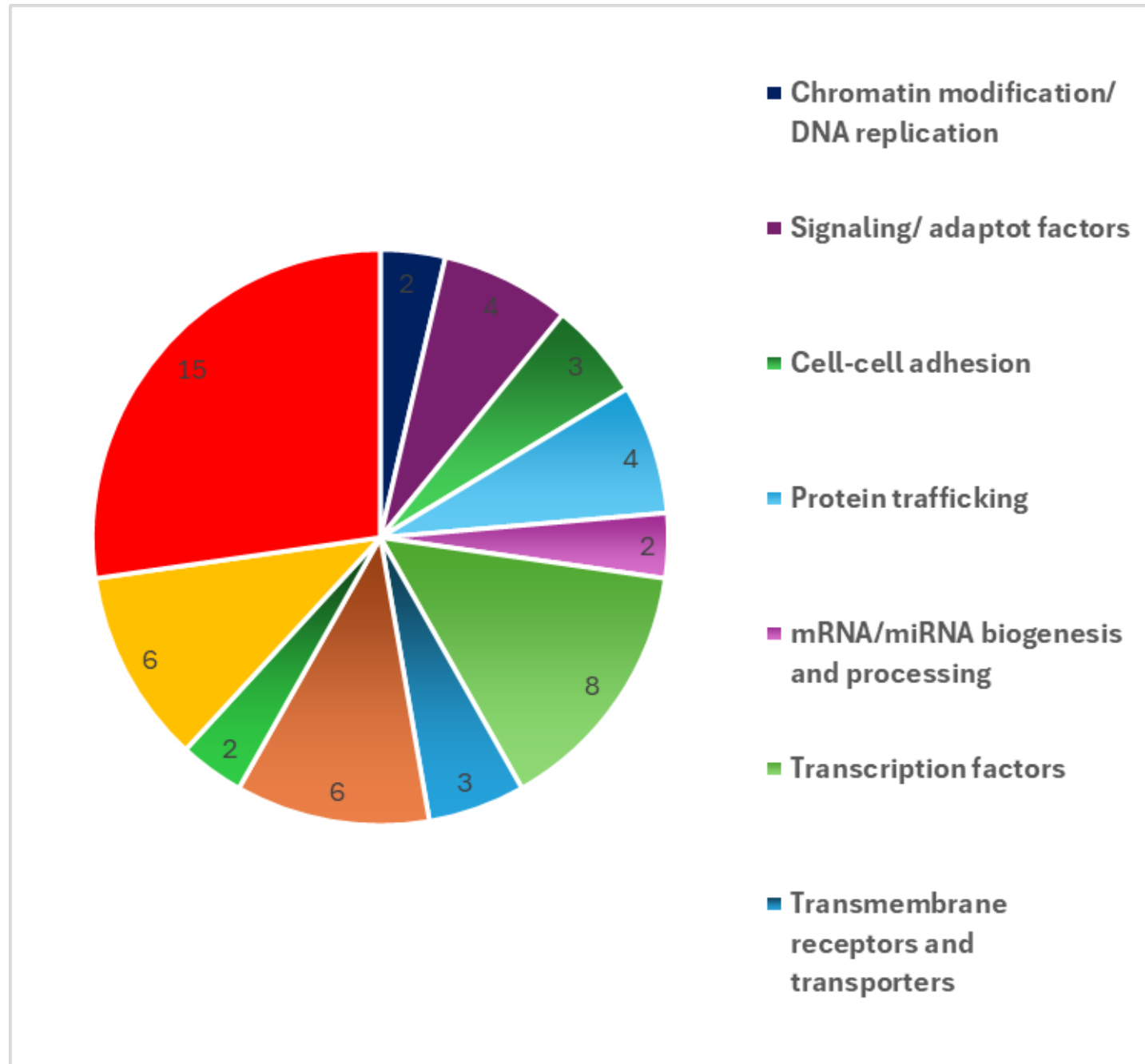


Neurotransmission bei Deletionssyndrom 22q11.2

- Höhere Konzentrationen von Dopamin im Urin, niedrigere Plasmaspiegel des wichtigen Dopaminmetaboliten Homovanillinsäure, erhöhte Dopamin:Homovanillinsäure-Ratio
- PET-Scan: Dopaminfreisetzung erhöht, striatale Dopaminfreisetzung korreliert nicht mit reinforcement learning task
- Reduzierte olfaktorische Diskrimination und Sensitivität
- Keine Veränderungen der Substantia nigra in jungen Betroffenen



- Veränderte Proliferation und Differenzierungsfähigkeit
- Abgesenktes Ruhemembranpotenzial, erhöhte Feuerungsraten
- Reduzierte mitochondriale Funktion



- ▶ Catechol-o-Methyltransferase
- ▶ Inaktivierung von Dopamin und Noradrenalin bei der Degradation
- ▶ Methylphenidat: Dopamin- und Noradrenalin-wiederaufnahmehemmer

- ▶ Welche Interventionen sollen hinsichtlich bestehender Komorbidität durchgeführt werden?

Empfehlungsgrad: B ↑ Konsensstärke 100%	Bei der Aufklärung über eine Behandlung von AD(H)S mit Psychostimulanzien sollte vermittelt werden, dass laut aktuellem Wissensstand das Vorliegen des Deletionssyndrom 22q11.2 keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint , wobei hier noch deutlicher Forschungsbedarf besteht.
---	---


Empfehlungsgrad: 0 ⇔ Konsensstärke 100%	Bei der Aufklärung über eine Behandlung von AD(H)S mit Psychostimulanzien kann vermittelt werden, dass laut aktuellem Wissensstand beim Vorliegen des Deletionssyndrom 22q11.2 möglicherweise mit dem Auftreten von unerwünschten Wirkungen bereits bei niedrigeren Dosen zu rechnen ist , wobei hier noch deutlicher Forschungsbedarf besteht.
---	---

Ergebnisse zum Gesamt-Pathomechanismus: Hypothesen zur Entstehung von Vulnerabilität

- Veränderte Neurotransmission (Aktionspotenzial und Neurotransmitter)
- Kortexaufbau (korrekte Differenzierung, neuronale Circuits) verändert
- mitochondriale Funktion, Widerständigkeit gegen zellulären Stress

Ergebnisse zum Gesamt-Pathomechanismus: Hypothesen zur Entstehung von Vulnerabilität


- Veränderte Neurotransmission (Aktionspotenzial und Neurotransmitter)
- Kortexaufbau (korrekte Differenzierung, neuronale Circuits, Aktivierungsmuster) verändert
- mitochondriale Funktion, Widerständigkeit gegen zellulären Stress



**Überschneidungen mit
Forschungsergebnissen zu
neuropathologischen Prozessen bei der
Entwicklung psychischer Erkrankungen
(auch bei Patient*innen ohne 22q11-
Syndrom)**

Ergebnisse zum Gesamt-Pathomechanismus: Hypothesen zur Entstehung von Vulnerabilität

- Veränderte Neurotransmission (Aktionspotenzial und Neurotransmitter)
- Kortexaufbau (korrekte Differenzierung, neuronale Circuits, Aktivierungsmuster) verändert
- mitochondriale Funktion, Widerständigkeit gegen zellulären Stress



**Überschneidungen mit
Forschungsergebnissen zu
neuropathologischen Prozessen bei der
Entwicklung psychischer Erkrankungen
(auch bei Patient*innen ohne 22q11-
Syndrom)**

Ausblick:
Bildung von Risikogruppen
Früherkennung und -intervention
Ggf. neue Therapien
Prävention



Deutsches Zentrum für Präventionsforschung und psychische Gesundheit (DZPP),
Würzburg

EK
100%

In Forschung und Versorgung **sollen** gezielte Interventionen zur Prävention von Komorbidität bei Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 entwickelt werden.

EK
100%

Die Resilienz von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 **sollte** besonders gefördert werden. Hierzu gehören die Angebote zum gezielten Aufbau von Resilienz. Weiterhin sollten Noxen und Überforderung vermieden werden.

Ressourcen von Wir sind 22Q e.V.



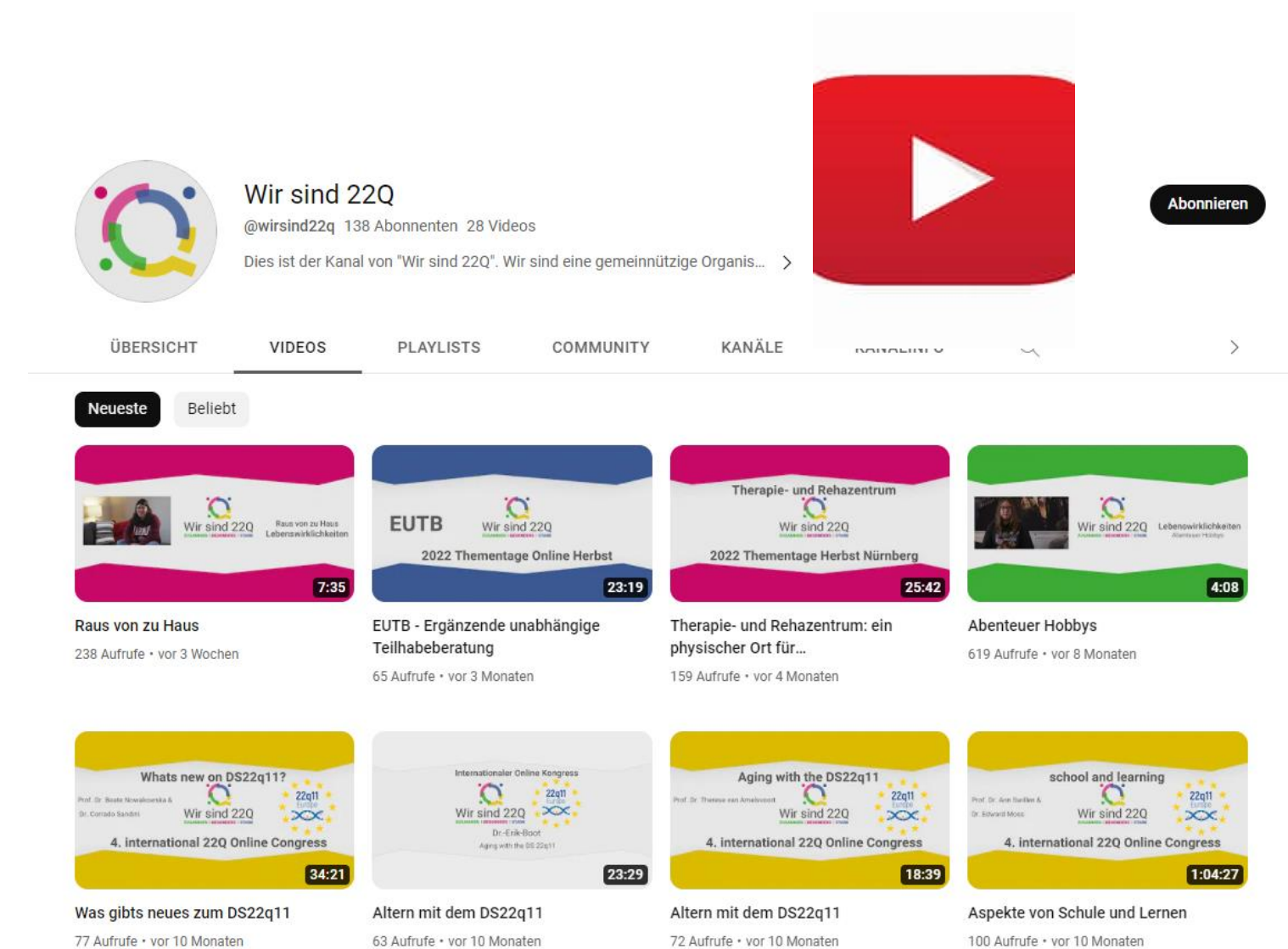
Folge 30 - Heidelberger Eltertraining
Ein Gespräch mit Anke Buschmann.

 #22zuhören

▶ Episode abspielen 01:02:13

Abonnieren Teilen

-  **Folge 30 - Heidelberger Eltertraining**
22. August 2024 · 62m 13s
-  **Folge 29 - Sprachfehler bei Betroffenen**
22. Juli 2024 · 40m 54s
-  **Folge 28 - 22Q und Sprache (Teil 1)**
22. Juni 2024 · 43m 39s
-  **Folge 27 - Die Geschichte von**



Wir sind 22Q
@wirsind22q 138 Abonnenten 28 Videos
Dies ist der Kanal von "Wir sind 22Q". Wir sind eine gemeinnützige Organis...

ÜBERSICHT VIDEOS PLAYLISTS COMMUNITY KANÄLE

Neueste Beliebte

- Raus von zu Haus**
238 Aufrufe · vor 3 Wochen
- EUTB - Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung**
65 Aufrufe · vor 3 Monaten
- Therapie- und Rehazentrum: ein physischer Ort für...**
159 Aufrufe · vor 4 Monaten
- Abenteuer Hobbys**
619 Aufrufe · vor 8 Monaten
- Whats new on DS22q11?**
77 Aufrufe · vor 10 Monaten
- Altern mit dem DS22q11**
63 Aufrufe · vor 10 Monaten
- Altern mit dem DS22q11**
72 Aufrufe · vor 10 Monaten
- Aspekte von Schule und Lernen**
100 Aufrufe · vor 10 Monaten



Fachübergreifende Informationen, Patient*innenleitlinie/ Pocketguide



dgkjp
AWMF - Registernr. 028-049, 1. Version



S3-Leitlinie zum 22q11.2 Deletions- und Duplikationssyndrom im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter

Inhalt

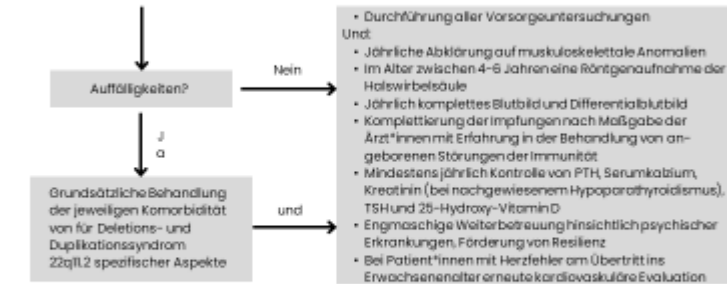
- Methodik
- Allgemeine Informationen
- Humangenetische Diagnostik
- Abklärung auf Komorbidität
- Versorgung bei Komorbidität
- To Do's im Beratungssetting
- Timeline
- Checklisten

TO DO'S NACH ERSTDIAGNOSE

Patient*in mit Erstdiagnose Deletions- oder Duplikationssyndrom 22q11.2

Wenn nicht bereits früher erfolgt:

- Kardiologische Abklärung auf angeborene kardiovaskuläre Anomalien
- Abklärung von Anomalien im Mund-Kiefer-Gesichtsbereich und Hals-Nasen-Ohrenärztliche und phoniatrisch-pädaudiologische Folgestörungen in interdisziplinären Zentren (einschließlich MKG, HNO, Phoniatrie und Pädaudiologie und Logopädie) Zentren
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusion durch immunologisch-hämatologische Fachärzt*innen
- Abklärung von immunologischen und hämatologischen Auffälligkeiten sowie Gabe von Empfehlungen zu Impfungen und zum Umgang im Falle von Transfusionen durch Ärzt*innen mit Erfahrung in der Behandlung von angeborenen Störungen der Immunität
- Überwachung hinsichtlich Längen- und Gewichtsentwicklung
- Im Falle von Hinweisen auf Sprech- bzw. Sprachentwicklungsstörungen entsprechende leitliniengerechte Abklärung auf Sprech- und Sprachentwicklungsstörungen
- Abklärung auf motorische Entwicklungsstörungen
- Interdisziplinäre Abklärung auf Entwicklungsstörungen (Kognition/Intelligenz/schulische Fertigkeiten)
- Orthopädische Abklärung hinsichtlich muskuloskeletaler Anomalien
- Abklärung auf endokrinologische Auffälligkeiten
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf Epilepsie (eave mögliche und Elektrolytverschiebung (Hypokaliämie))
- Niederschwellig bei Hinweisen auf entsprechende Symptomatik spezialisierte Diagnostik hinsichtlich psychischer Erkrankungen
- Im Falle eines entsprechenden Verdachts Abklärung auf urologische, gynäkologische, gastroenterologische und ophthalmologische Auffälligkeiten
- Genetische Beratung nach Erstdiagnose und bei Fragen zur Familienplanung/Reproduktion



Leitlinie 22q11.2DS

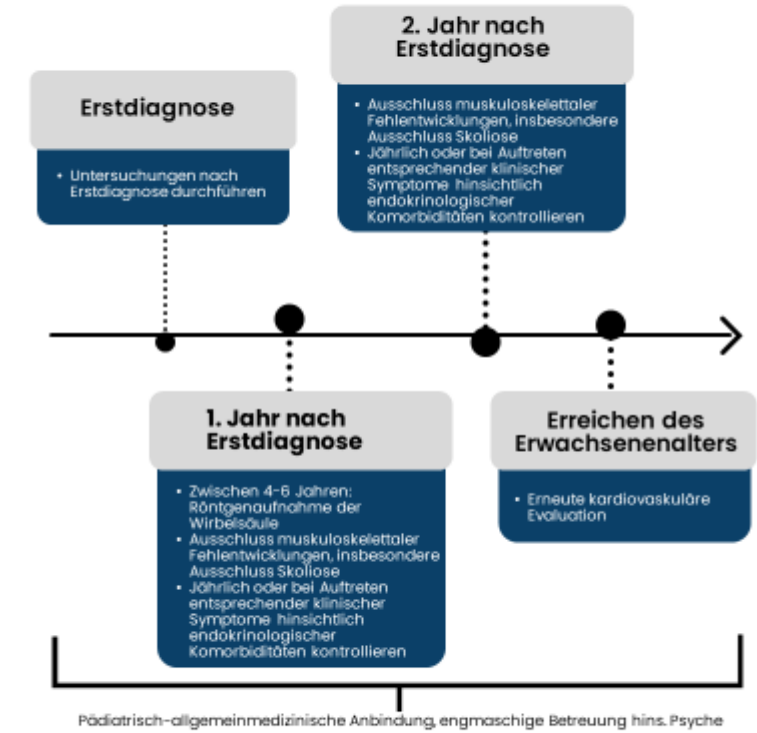
BERATUNG TO DO'S

Psychiatrie

- Bei der Aufklärung über eine Behandlung psychotischer Erkrankungen mit Antipsychotika vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint (EB, B).
- Bei der Aufklärung über eine Behandlung affektiver Erkrankungen, Angst- und Zwangserkrankungen mit selektiven Serotonin-Wiederaufnahmehemmern (SSRI) vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint (EB, 0).
- Bei der Aufklärung über eine Behandlung von AD(H)S mit Psychostimulanzien vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del keinen Einfluss auf den Wirkeffekt zu haben scheint (EB, B).
- Bei der Aufklärung über eine Behandlung psychotischer Erkrankungen mit Antipsychotika vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del möglicherweise mit mehr und schwerwiegenderen unerwünscht auftretenden Wirkungen assoziiert ist (EB, 0).
- Bei der Aufklärung über eine Behandlung affektiver Erkrankungen, Angst- und Zwangserkrankungen mit selektiven Serotonin-Wiederaufnahmehemmern (SSRI) vermitteln, dass das Vorliegen von 22q11.2Del nicht mit einer erhöhten Rate an UAW einherzugehen scheint (EB, 0).
- Bei der Aufklärung über eine Behandlung von AD(H)S mit Psychostimulanzien vermitteln, dass beim Vorliegen von 22q11.2Del möglicherweise mit dem Auftreten von unerwünschten Wirkungen bereits bei niedrigeren Dosen zu rechnen ist (EB, 0).

Leitlinie 22q11.2DS

TIMELINE



Leitlinie 22q11.2DS

Koordination und Projektgruppe

Prof. Dr. med. Marcel Romanos

Carina Sauter, M.Sc.

Laura Kettenstock, M.Sc.

Paula Franz, M.Sc.

Klara Steger, B.Sc.

Matthias Linhardt, M.Sc.

Dr.med. Franca Keicher

Dr.med. Stella Vieth



Wir sind 22Q
ZUSAMMEN | BESONDERS | STARK



Gemeinsamer
Bundesausschuss
Innovationsausschuss

Mandatstragende (außer DGKJP)

Prof. Dr. med. Jürgen Deckert (Deutsche Gesellschaft für Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatik und Nervenheilkunde (DGPPN))

Prof. Dr. med. Martin Fassnacht, Prof. Dr. Stefanie Hahner (Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie e. V. (DGE))

Thomas Franken (Verein zur Förderung der Belange von Menschen mit genetischen Veränderungen in der chromosomalen Region 22q11 (Wir sind 22Q) e. V.)

PD Dr. med. Sujal Ghosh (Arbeitsgemeinschaft pädiatrische Immunologie (API))

Prof. Dr. med. Helge Hebestreit (Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ))

Prof. Dr. Dr. med. Christiane Hey (Deutsche Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie e.V. (DGPP))

Prof. Dr. med. Michael Hofbeck (Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK))

Prof. Dr. med. Juliane Spiegler (Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e.V (DGSPJ))

Prof. Dr. med. Anita Rauch (Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH))

Prof. Dr. med. Martin Rupprecht (Vereinigung für Kinderorthopädie (VKO) der DGOOC)

Prof. Dr. Dr. Dr. med. Robert Sader (Deutsche Gesellschaft für Mund-, Kiefer und Gesichtschirurgie (DGMKG), Deutsche Gesellschaft für Ästhetische Zahnmedizin e. V.)

Stephan Schmid (Verein zur Förderung der Belange von Menschen mit genetischen Veränderungen in der chromosomalen Region 22q11 (Wir sind 22Q) e. V.)

Prof. Dr. med. Ralf Stücker (Vereinigung für Kinderorthopädie (VKO) der DGOU)

Hier finden Sie
Informationsmaterial:



www.wirsind22q.de

Herzlichen Dank für Ihr Interesse!

Kontakt ZEDE22q11:
+49 931 201-78630
KJ_Ambulanz@ukw.de

Link zur Leitlinie:
<https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/028-049>

