

# PHELAN-McDERMID-SYNDROM NOTFALLKARTE

## Informationen für Mitarbeiter/innen des Gesundheitswesens zum PHELAN-McDERMID SYNDROM

### Allgemeine Informationen

Phelan-McDermid-Syndrom (PMS) äußert sich klinisch variabel und ist hauptsächlich charakterisiert durch moderate/schwere geistige Behinderung, nicht vorhandene oder deutlich verzögerte verbale Sprachentwicklung, psychiatrische Auffälligkeiten, u.a. Autismus-Spektrum-Störungen und eine Vielzahl anderer Symptome. Am häufigsten wird PMS durch eine Teildeletion auf Chromosom 22, einschließlich 22q13.33, verursacht oder durch eine pathogene Mutation im *SHANK3*-Gen.

Nachfolgend sind Symptome/Besonderheiten aufgelistet, die bei einem Notfall bedeutsam sein können. Für eine komplette Übersicht über die Bandbreite an Phänotypen, siehe Schön et al., EJMG 2023.

### Häufig auftretende Probleme (>30%)

- Entwicklungsverzögerung/geistige Behinderung
- Deutliche Sprachstörung
- Hypotonie
- Verminderte Schmerzempfindung/-reaktion
- Hypohidrose\*
- Autismus-Spektrum-Störung
- Hyperaktivität#
- Schlafprobleme#
- Regression (Verlust zuvor beherrschter Fähigkeiten)
- Zyklische Stimmungsschwankungen
- Gastrointestinale Probleme (Konstipation, Diarrhö)
- Dysmorphismen (u.a. lange Augenbrauen, hängendes Augenlid (Ptosis), breite Nase, spitzes Kinn, Ohrfehlbildung, Fehlbiss, Retrognathie, große fleischige Hände)

### Akute lebensbedrohliche Komplikationen

- Epileptische Anfälle
- Verbrennungen durch vermindertes Schmerzempfinden
- Komplikationen durch gastroösophagealen Reflux
- Überhitzen durch verringertes Schwitzen
- Atemwegsinfektionen

### Seltener auftretende Probleme (<30%)

- Epileptische Anfälle
- Sehstörungen, inkl. Schielen
- Hörverlust
- Selbst-/Fremdaggression
- Gastroösophagealer Reflux
- Herzfehler
- Häufige Atemwegsinfekte
- Renale Anomalien/Urogenitale Probleme\*
- Überbewegliche Gelenke
- Lymphödem\*
- Ekzem

\*nur oder hauptsächlich bei Mikrodeletion 22q13.3

#häufiger bei *SHANK3*-Varianten

Weitere Informationen finden Sie in den medizinische Leitlinien zum Phelan-McDermid-Syndrom: <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>, und auf der Webseite der amerikanischen Familienorganisation Phelan-McDermid Syndrome Foundation: <https://pmsf.org>



**PHELAN-McDERMID-SYNDROM NOTFALLKARTE (letzte Version \_\_/\_\_/20\_\_)**

**PERSÖNLICHE ANGABEN**

Name \_\_\_\_\_  
Geb.dat. \_\_\_\_\_ Geschl. \_\_\_\_\_  
Adresse \_\_\_\_\_  
Tel. \_\_\_\_\_

**ANGABEN ZUM VERANTWORTLICHEN ARZT**

Name \_\_\_\_\_  
Tel. \_\_\_\_\_  
Email \_\_\_\_\_

**NOTFALLKONTAKTE**

Name \_\_\_\_\_  
Verhältnis \_\_\_\_\_  
Tel. \_\_\_\_\_  
Email \_\_\_\_\_

Name \_\_\_\_\_  
Verhältnis \_\_\_\_\_  
Tel. \_\_\_\_\_  
Email \_\_\_\_\_

**Typische Vitalparameter des/der Patient/in**

Sauerstoffsättigung (%) \_\_\_\_\_  
Atemfrequenz (Atemzüge/min) \_\_\_\_\_  
Herzfrequenz (pro min) \_\_\_\_\_  
Blutdruck (mmHg) \_\_\_\_\_  
Temperaturregulation \_\_\_\_\_

Körpergröße (cm) \_\_\_\_\_ ( \_\_/\_\_/20\_\_ )  
Gewicht (kg) \_\_\_\_\_ ( \_\_/\_\_/20\_\_ )  
Kopfumfang (cm) \_\_\_\_\_ ( \_\_/\_\_/20\_\_ )  
( ) NG tube ( ) G-tube type und Größe \_\_\_\_\_  
( ) Tracheostomie ( ) Mechanische Beatmung  
( ) Gefäßzugang \_\_\_\_\_

**Allergien:** \_\_\_\_\_

**Größere Fehlbildungen**

( ) Herzfehler: Typ \_\_\_\_\_  
Letzte Beurteilung \_\_/\_\_/20\_\_  
Chirurgie nein/ Datum \_\_/\_\_/20\_\_  
( ) Strukturelle Hirnfehlbildung: Typ \_\_\_\_\_  
Letztes MRT \_\_/\_\_/20\_\_

**Psychomotorische Entwicklung**

( ) Normal ( ) Grenzwertig ( ) Verzögert  
( ) Hypotonie, Grad \_\_\_\_\_

**Kognitive Entwicklung**

Grad der Verzögerung: ( ) mild ( ) moderat  
( ) schwer ( ) tiefgreifend

**Verbale Kommunikation**

( ) Nicht vorhanden ( ) Sehr begrenzt ( ) Begrenzt  
( ) Nahezu normal ( ) Normal

**Verhaltensauffälligkeiten**

( ) Schlafprobleme, Typ \_\_\_\_\_  
( ) Angststörung ( ) Aggression ( ) Selbstverletzend  
( ) Hyperaktivität ( ) Autismus-Spektrum-Störung

Sie/er mag: \_\_\_\_\_

Sie/er mag nicht: \_\_\_\_\_

**Medikamentöse Behandlung**

Medikation Dosierung Häufigkeit Grund

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Medizinische Komplikationen**

( ) Nahrungstoleranz: ( ) Laktose ( ) Gluten  
Andere \_\_\_\_\_ Spezialdiät \_\_\_\_\_  
( ) Gastrointestinaler Reflux ( ) Zyklisches Erbrechen  
( ) Konstipation ( ) Diarrhö  
( ) Hörverlust: ( ) sensorineuronal ( ) konduktiv  
( ) mild ( ) moderat ( ) schwer ( ) Hörgerät  
( ) Sehstörung, Typ \_\_\_\_\_ ( ) Brille  
( ) Erhöhte Schmerztoleranz  
( ) Pneumonie (wiederkehrend), wann \_\_\_\_\_  
( ) Ohrinfektionen (häufig) ( ) Nebenhöhlenentzündung  
( ) Renale/genitale Probleme, Typ \_\_\_\_\_  
( ) Hüftprobleme, Typ \_\_\_\_\_  
( ) Lymphödem, Typ \_\_\_\_\_  
( ) Zahnanomalien: ( ) Löcher ( ) Engstellung  
( ) lässt eine Untersuchung zu  
( ) Andere gesundheitliche Probleme: Typ \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_