

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: _____

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 _____

Medikamentöse Behandlung

Medikation Dosierung Häufigkeit Grund
