

Warum ist die Feststellung des **Deletionssyndroms 22q11.2** (DiGeorge-Syndrom/VCFS/22q) so wichtig?



Das Deletionssyndrom 22q11.2 kommt häufiger vor als Mukoviszidose (das Deletionssyndrom 22q11.2 tritt bei einer von ca. 2.000 Lebendgeburten auf)¹ und kann eine Vielzahl an angeborenen Fehlbildungen sowie leichte bis mittelschwere geistige Behinderungen zur Folge haben.

Eine frühzeitige medizinische und entwicklungsgemäße Behandlung kann im Sinne einer höheren Lebensqualität des Kindes entscheidend sein.

- 1. Hypokalzämie.** Ein niedriger Kalziumspiegel oder Hypokalzämie tritt bei der 22q11.2-Deletion, insbesondere bei Neugeborenen, häufig auf. Ein niedriger Kalziumspiegel kann zu Krampfanfällen führen. Die Ursache hypokalzämischer Krampfanfälle wird oftmals übersehen und nicht behandelt, sodass die geistige Entwicklung des Kindes beeinträchtigt wird. **Neugeborene mit Deletionssyndrom 22q11.2 sollten im Hinblick auf Hypokalzämie überwacht und gegebenenfalls sofort behandelt werden.** Nicht selten kommt es vor, dass Hypokalzämie bei Wachstumsschüben, in der Pubertät, bei Krankheiten oder Operationen erneut auftritt.²
- 2. Immunschwäche.** Nahezu 75 % der Menschen mit 22q11.2-Deletion haben Probleme mit dem Immunsystem. **Aufgrund des Risikos einer Immunschwäche sollten Betroffene entsprechend untersucht werden, bevor ihnen ein Lebendimpfstoff verabreicht wird.**³
- 3. Gaumenfehlbildungen.** Nahezu 75 % der Menschen mit 22q11.2-Deletion haben eine Gaumenfehlbildung, die entweder strukturell oder funktional oder eine Kombination aus beidem sein kann.⁴ Diese Fehlbildungen können zu Problemen bei der Nahrungsaufnahme und/oder zu Sprachstörungen führen. Wird diese Fehlbildung nicht frühzeitig korrigiert, kann die Sprachentwicklung darunter leiden. **Meistens handelt es sich dabei um Beschwerden, die behandelt werden können.**
- 4. Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme.** Neugeborene mit 22q11.2-Deletion haben oftmals Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme, die nicht auf Gaumen- oder Herzfehlbildungen zurückzuführen sind.⁵ Diesen Schwierigkeiten kann eine ösophagopharyngeale Mobilitätsstörung zugrunde liegen, die zu Reflux und Verstopfung führen kann. In seltenen Fällen wurde von Darmlageanomalien und Morbus Hirschsprung berichtet.⁶ **Die meisten dieser Krankheitsbilder können behandelt werden.**
- 5. Angeborene Herzfehlbildungen.** Etwa 75 % der Menschen mit 22q11.2-Deletion haben angeborene Herzfehler; diese Befunde führen oftmals erst zur Diagnose.⁷ **Nachdem eine 22q11.2-Deletion diagnostiziert wurde, sollte der Betroffene an einen Kardiologen überwiesen werden.**
- 6. Es gibt noch weitere medizinische Probleme, die mit einer 22q11.2-Deletion einhergehen können,** wie z. B. Nierenfehlbildungen, Hörschäden, HNO-Komplikationen, Autoimmunerkrankungen, Wachstumsverzögerungen und Skelettfehlbildungen.^{8, 9, 10}

Warum ist die Feststellung des **Deletionssyndroms 22q11.2** (DiGeorge-Syndrom/VCFS/22q) so wichtig?

Die Behandlung der umseitig aufgeführten Krankheitsbilder und in einigen Fällen zusätzliche physiotherapeutische, ergotherapeutische und heilpädagogische Anwendungen können zur Besserung der Lebenssituation von Menschen mit dem Deletionssyndrom 22q11.2 beitragen.

Weitere Informationen zum Deletionssyndrom 22q11.2 finden Sie unter www.22q.org.

Was ist das Deletionssyndrom 22q11.2?

Das Deletionssyndrom 22q11.2, das auch DiGeorge-Syndrom, velo-cardio-fasziales Syndrom (VCFS) oder 22q genannt wird, wird dadurch hervorgerufen, dass ein Stück des Chromosoms Nummer 22 fehlt. Das daraus entstehende Erkrankung kann viele Bereiche des Körpers betreffen. Die meisten Kinder mit dieser Erkrankung haben Herzfehler, Probleme mit dem Immunsystem und charakteristische harte, oftmals unauffällige Gesichtszüge. Nahezu alle haben eine leichte bis mittelschwere geistige Beeinträchtigung sowie eine verzögerte Sprech- und Sprachentwicklung. Einige Kinder haben einen niedrigen Kalzium-spiegel, Nierenprobleme, Probleme bei der Nahrungsaufnahme, Krampfanfälle oder andere gesundheitliche Probleme. Etwa eines von fünf Kindern mit Deletionssyndrom 22q11.2 hat eine Autismus-Spektrums-Störung und einer von vier jungen Erwachsenen hat eine psychiatrische Krankheit wie z. B. Schizophrenie.

Bei Babys mit schweren Herzfehlern oder einer schwerwiegenden Immunschwäche ist das Risiko des plötzlichen Kindstods erhöht. Menschen mit dem Deletionssyndrom 22q11.2, die das Kindesalter überleben, haben eine kürzere Lebenserwartung und ein erhöhtes Risiko, eines plötzlichen Todes zu sterben.

Worin liegt die Ursache des Deletionssyndroms 22q11.2?

Die meisten Menschen mit dem Deletionssyndrom 22q11.2 weisen eine 3 Mb große Deletion (die sich im Durchschnitt auf 40 Gene erstreckt) bei einer der Kopien des Chromosoms 22 auf. Die 22q11.2-Deletion tritt zufällig auf und ist in den meisten Fällen nicht vererblich. Dennoch haben etwa 7 % der Kinder mit dem Deletionssyndrom 22q11.2 das Syndrom von einem Elternteil geerbt, der die Deletion ebenfalls aufweist. Durch eine Untersuchung beider Elternteile kann die Wahrscheinlichkeit ermittelt werden, dass dieses Syndrom bei einer weiteren Schwangerschaft erneut auftritt.

Wie sollte ich mit einem Panorama™-Testergebnis umgehen, das auf ein erhöhtes Risiko für das Deletionssyndrom 22q11.2 hindeutet?

Der Panorama-Test ist ein Screening-Test und kein diagnostischer Test. Alle Ergebnisse, die auf ein erhöhtes Risiko hindeuten, sollten durch eine Amniozentese oder eine Chorionzottenbiopsie bestätigt werden, bei denen eine Chromosomen-Microarray-Analyse (CMA) erfolgt, die gezielt nach dem fehlenden Stück des Chromosoms 22 sucht, durch welches das Deletionssyndrom 22q11.2 hervorgerufen wird. Falls sich Ihre Patientin entscheidet, keine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie durchführen zu lassen, kann der Chromosomentest mit einer CMA nach der Geburt des Kindes erfolgen.

Wohin kann ich meine Patientinnen für weitere Informationen verweisen?

Verweisen Sie Ihre Patientinnen an:
www.panoramatest.com/resources.

Auf dieser Seite sind die Websites mehrerer Selbsthilfegruppen zum Thema Deletionssyndrom 22q11.2 verlinkt. Sie können sich auch direkt an Natera wenden und unseren Mitarbeitern und Genetikberatern die Fragen stellen, die Sie oder Ihre Patientinnen haben. Die Telefonnummer lautet: 650-249-9090.

1. Nussbaum et al 2007. Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7. Aufl.). Oxford Saunders, Phil, PA.
2. Cheung et al., Genet Med. 2014 June;16(1): 40-4.
3. Perez et al., Pediatrics. 2003 Oct;112(4):e325.
4. Dyce et al., Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 2002 Dec;128(12):1408-12.
5. Eicher PS et al., J Pediatr. 2000;137:158-64.
6. McDonald-McGinn DM, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 Deletion Syndrome. 23. Sept. 1999 [Aktualisiert 28 Feb. 2013]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., Hrsg. GeneReviews® [Internet].
7. Cassidy SB, Allanson JE, Hrsg. Management of Genetic Syndromes. 3 ed. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2010:263-84.
8. Sullivan KE et al., Arthritis Rheum. 1997;40:430-6.
9. McDonald-McGinn DM et al., Am J Med Genet. 1995;59:103-131.
10. Ming JE et al., Am J Med Genet. 1997;72:210-5.

CAP accredited, ISO 13485- und CLIA-zertifiziert.

Der Panorama-Pränatal-Screening-Test wurde entwickelt von Natera, Inc., einem im Rahmen der US-amerikanischen Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA, Gesetz über die Verbesserung der Qualität von klinischen Labors) zertifizierten Labor. Dieser Test wurde nicht von der US-amerikanischen Arzneimittelbehörde (FDA) freigegeben oder genehmigt.

©Natera 2014 Alle Rechte vorbehalten.