

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 medizinischen Leitlinien zum Phelan-McDermid-Syndrom, Special Issue EJMG 2023 (<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 no/
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: sensorineural 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 _____

