

# Klinik des 5p-minus Syndroms (syn. Cri-du-Chat Syndrom)

## Daten einer Fragebogenerhebung (2010 – 2019)

Ingo Kennerknecht<sup>1\*</sup>, Agnes Kröll-Schulte<sup>2</sup>, Hans Reiner Schulte<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Institut für Humangenetik, Westfälische Wilhelms – Universität Münster, Vesaliusweg 12-14  
D-48149 Münster, Germany

\*Korrespondenz: Ingo Kennerknecht, [kennerk@uni-muenster.de](mailto:kennerk@uni-muenster.de)  
<sup>2</sup>Daisendorferstraße 23/2, D-88709 Meersburg. Germany

Publikationsserver der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster  
miami [Münstersches Informations- und Archivsystem multimedialer Inhalte]  
[Electronic ed.] 2021, <https://dx.doi.org/10.17879/48019722054>

### Einleitung

Die hier vorgestellte Fragebogenerhebung erfolgte auf Wunsch des Selbsthilfevereins *5p-minus-Syndrom e.V.*, <https://5p-syndrom.de/>

Anlass für die Fragebogenerhebung war, dass sich Eltern von Betroffenen häufiger an den Verein wenden wegen eines extrem schweren klinischen Verlaufes von:

- massives Erbrechen
- massive Darmverstopfung
- massive Schlafstörung

Vorangegangen war eine 1. Fragebogenaktion (2008 – 2009) zu dieser Problematik - ergänzt durch weitere Fragen u.a. zu Unruhe/Umtriebigkeit, Haut-/Schleimhautprobleme, Auffälligkeiten beim Schmerzempfinden. Insgesamt haben wir bei der 1. Aktion 66 Fragebögen zurück erhalten. Bei der damaligen Mitglie­derzahl hat sich damit ca. die Hälfte der Eltern von Betroffenen an der Umfrage beteiligt.

Die Auswertung dieser Daten und die wertvollen Hinweise aus einer sehr regen Diskussion beim Jahrestreffen in Olpe 2009 waren Ausgang für eine wesentlich detailliertere 2. Fragebogenaktion (2010 – 2019). Im Vorwort wurde auf die Wichtigkeit einer Kontrollgruppe hingewiesen. Idealerweise sind das die Geschwister, die im gleichen Milieu aufwachsen und von denselben Eltern beurteilt werden.

Als Ziel wurde formuliert:

*Ihre Angaben helfen wesentlich dabei, die Gemeinsamkeiten aber auch die Vielfalt des 5p- - Syndroms aufzuzeigen und Vorurteile bzw. Unwissen (z.B. Betroffene würden das Säuglingsalter nicht überleben) abzubauen.*

**Anmerkung:** Es handelt sich ausschließlich um die Angaben der Eltern. Die Daten wurden nicht überprüft bzw. auch nicht durch Rücksprache ergänzt. Es erfolgte keine statische Auswertung. Es wurden lediglich Häufigkeiten und Mittelwerte in Tabellen gelistet, in Abbildungen grafisch dargestellt und die Kernaussagen im Text wiedergegeben. Informationen aus Arztbriefen fanden keinen Eingang, da nur wenige übermittelt wurden. Dies gilt auch für die zytogenetischen Befunde. Somit fehlt eine Übersicht der 5p- Deletionen, um zeigen zu können, dass nach jetzigem Kenntnisstand die Größe der Deletion, sobald sie mindestens die Cri-du-Chat kritische Region umfasst, keine Unterscheidung in leicht oder schwer Betroffen erlaubt.

## Zusammenfassung

### Erfassung:

Zwischen 2010 und 2019 sind insgesamt 67 Fragebögen von Betroffenen und 66 von Geschwistern (Kontrollen) eingegangen (Mitgliederzahl ca. 200).

### Schwangerschaft und Geburt:

Die mittlere Schwangerschaftsdauer liegt im Normbereich. Es gibt nur diskrete Hinweise auf Frühgeburtlichkeit. Geburtsgewicht, Geburtslänge liegen im Normbereich. Zum Zeitpunkt der Geburt ist der Kopfumfang im unteren Normbereich und weist auf eine spätere Mikrozephalie hin.

### Komplikationen im Säuglingsalter:

Die kritische Phase einer erhöhten Sterblichkeit ist nach 1 Monat bzw. ¼ Jahr und längsten nach dem Säuglingsalter überwunden. Das typische (namensgebende) Weinen/Schreien (Cri du Chat, Katzenschrei) wird am häufigsten beschrieben (88%), zudem ausgeprägte Fütterungsprobleme (84%), Gedeihprobleme (36%), Infektionen 64% (Kontrollen 17%), darunter Mittelohrentzündungen 27% (Kontrollen 5%) und Herzfehler (vermutlich häufiger als bei Kontrollen, jedoch meist ohne klinische Relevanz).

### Meilensteine der Entwicklung:

Doppelte bis dreifache Verzögerung mit sehr großen zeitlichen Spannen. Am stärksten betroffen sind die Sprachentwicklung, sowie die Grob- und entsprechend die Fein-Motorik. In der Geschlechtsentwicklung sind die Unterschiede zu den Geschwistern gering.

### Klinische Symptome im weiteren Verlauf:

Erbrechen: Bei Kontrollen wird dies nur im Säuglingsalter bei 10% als „immer wiedermal ein Problem/phasenweise/ständig“ erwähnt, während dies bei Probanden eines der Hauptprobleme ist (70% Nennungen).

Darmverstopfung: Massive Darmverstopfung wird von 69 % (Kontrollen 10%) angegeben, während andererseits auch Stuhlinkontinenz von mehr als der Hälfte (Angaben aus 1. Fragebogenaktion) bejaht wird.

Orthopädische Probleme: Die meisten Nennungen in der Kategorie „II. Einzelne Symptome“ sind „Orthopädische Probleme“ (Probanden 73%, Kontrollen 13,6%), – dies sind vor allem Fußfehlstellungen und Skoliose. Andere Orthopädische Probleme sind nur einzelne Nennungen und werden nicht weiter betrachtet.

Schmerzempfindung: Die Schmerzempfindung ist bei 75% vermindert (Angaben aus 1. Fragebogenaktion). So zeigen manche selbst auf Wespen- und Bienenstiche kaum Reaktionen. In einem Fall wird berichtet, dass Zähne ohne Betäubung gezogen worden sind.

Schlafstörung: Massive Schlafstörungen geben 65% an. Die Hälfte hat dies schon seit Geburt beobachtet. Meist liegt es am Durchschlafen (2/3), z.T. auch am Einschlafen (1/3). (Angaben aus 1. Fragebogenaktion)

### Kommunikationshilfen:

Aufgrund der ausgeprägten Schwierigkeiten bei der (Laut-)Sprachentwicklung nutzen im Kleinkindesalter 46% eine Gebärden-unterstützte Kommunikation (hier eher Zeichensprache). Da das Sprechvermögen zeitlebens ein Problem bleibt, wird – in zwar abnehmender Häufigkeit - auch noch nach 25 Jahren eine Zeichensprache (mit)verwendet (35 – 14%). Diverse elektronische Hilfen kommen seltener zur Anwendung (9 – 24%).

**Schlüsselwörter** 5p-minus Syndrom, Cri-du-Chat Syndrom, Klinische Symptome, Fragebogen, Selbsthilfeverein 5p-minus-Syndrom e.V.

# Auswertung Übersicht

<b>Kurzfassung</b> .....	4
<b>Vollständige Daten mit Tabellen und Abbildungen</b>	
<b>0. Allgemeine Angaben</b>	
0.1 Erhaltene Fragebögen.....	12
0.2 Altersverteilung.....	13
<b>I. Schwangerschaftsdaten, Geburtsanamnese und Entwicklung</b>	
I.1 Schwangerschaftsdauer und Geburtsanamnese .....	15
I.2 Schwangerschaftskomplikationen und Geburtskomplikationen.....	23
I.3 Besonderheiten und Komplikationen im Säuglingsalter.....	24
I.4 Meilensteine der kindlichen Entwicklung.....	27
I.5 Pubertätsentwicklung.....	29
<b>II Einzelne Symptome</b>	
II.0 Übersicht.....	31
II.1 Erbrechen.....	32
II.2 Darmverstopfung.....	36
II.3 Orthopädische Probleme.....	41
II.4 Schmerzen.....	45
II.5 Außergewöhnliche Vorlieben oder Empfindlichkeiten.....	45
II.6 Schlafstörung.....	46
II.7 Haut und Schleimhautprobleme.....	47
<b>III. Kommunikationshilfen</b> .....	47
<b>IV. Weitere Untersuchungsdaten</b> .....	49
<b>V. Ausblick</b> .....	50
<b>VI. Anhang</b>	
VI.1 Kommentare.....	51
VI.2 Fragebogen.....	76

## Kurzfassung der Auswertung (ohne Tabellen und Abbildungen)

### 0.1 Erhaltene Fragebögen

Zwischen 2010 und 2019 sind insgesamt 67 Fragebögen von Betroffenen und 66 von Geschwistern eingegangen bei einer Mitgliederzahl von mittlerweile knapp über 200

Auffallend ist, wie auch in der 1. Fragebogenaktion, der durchweg **höhere Anteil an Mädchen und Frauen** (41 von insgesamt 67 (61,2%)) (z. Vgl. 1. Fragebogenaktion1: 43 von insgesamt 66 (65%)). Ob dies auf eine höhere Überlebensrate von weiblichen Feten hinweist, Eltern mit betroffenen Mädchen eher Hilfe im Verein suchen, oder nur Zufall ist, bleibt erstmal weiterhin offen. Im italienischen CdC Register (Mainardi et al. 2006) und bei der Amerikanischen 5p- Society (Nguyen et al. 2015) ist der Frauenanteil mit 55% bzw. 59% ebenfalls erhöht. Bei den Geschwistern besteht ein leichter Überschuss an Brüdern.

Im Folgenden nennen wir Betroffene mit 5p-minus Syndrom **Probanden**  
und die unauffälligen Geschwister **Kontrollen**

### 0.2 Altersverteilung

Rückmeldungen haben wir hauptsächlich aus der Gruppe bis 10 Jahre (42 von 66, 64%). Das Durchschnittsalter bei Ausfüllen des Fragebogens lag bei 13 Jahren (z.Vgl. in der Amerikanischen 5p-Society bei 12 Jahren (Nguyen et al. 2015) und bei unseren Kontrollen bei 15.5 Jahren). Ab dem Alter von 25 Jahren liegen nur noch einzelne Berichte vor. Die Graphik spiegelt in etwa die Altersverteilung in der Mitgliederliste des Vereins wider. Das heißt, vor allem Eltern mit jüngeren Kindern sind noch an Informationen und Austausch mit Gleichgesinnten interessiert. Dies wird der Hauptgrund sein, dass ältere Betroffene seltener im Verein zu finden sind.

#### **Es gibt keinen Hinweis auf eine verminderte Lebenserwartung:**

Nach bisherigen Erfahrungen seit Gründung des Vereins und der spärlichen Literatur gibt es keine Hinweise auf eine geringere Lebenserwartung für Menschen mit 5p- Syndrom. Sie mag allenfalls etwas vermindert sein, wie man es auch bei Menschen mit Down Syndrom vermutet. Bislang sind 6 Mitglieder des Vereins verstorben. Die Todesursachen sind nicht in Zusammenhang mit dem 5p-Syndrom zu sehen (Verbrüfung: 15 Jahre, Brustkrebs: ca. 35 Jahre, V.a. Myelodysplastisches Syndrom [Form von Blutkrebs]: 52 Jahre) bzw. allenfalls mittelbar (schwerer [angeborener] Herzfehler: ca. 1 Jahr, Influenza i.R. einer massiven respiratorische Anpassungsstörung im frühen Säuglingsalter) oder nur fraglich (plötzlicher Kindstod im Säuglingsalter). Da Langzeitverläufe in der Literatur nicht systematisch erfasst sind, ist die tatsächliche mittlere Lebenserwartung nicht bekannt. Anekdotisch wird von Betroffenen, die älter als 70 Jahre sind, berichtet.

Es scheint **eine erhöhte Säuglingssterblichkeit** von 3% (2 von 67) in unserem Kollektiv vorzuliegen. Da die Erstdiagnose z.T. erst nach dem 1. Lebensjahr erfolgt und wir nur Angaben von Vereinsmitgliedern haben, ist dies eine Minimalschätzung. Im italienischen Register (Mainardi et al. 2006) werden 4,5% (10 von 220) angegeben (die Hälfte davon verstirbt bereits im 1. Lebensmonat). Diese Raten sind also weit niedriger als in der z.T. noch kolportierten Aussage „*versterben im Säuglingsalter*“, was einer Rate von  $\leq 100\%$  entspräche. Zum Vergleich: Allgemeine Säuglingssterblichkeit in Deutschland 0,33 %.

**Fazit:** Die kritische Phase einer erhöhten Sterblichkeit ist nach 1 Monat bzw. ¼ Jahr und längsten nach dem Säuglingsalter überwunden.

## I.1 Schwangerschaft und Geburtsanamnese

Ein erhöhtes Mutteralter oder Vateralter zum Zeitpunkt der Geburt, wie es bei manchen Syndromen (z.B. Down Syndrom bzw. Achondroplasie) beobachtet wird, liegt nicht vor.

**Geburtsgewicht, Geburtslänge und Kopfumfang bei Geburt liegen noch im Normbereich**, sind aber bei den Probanden durchschnittlich etwas niedriger als bei den Kontrollen. Unsere Daten zeigen eine gute Übereinstimmung mit der Literatur für Probanden (Marinescu et al. 2000) und Kontrollen (<http://www.who.int/childgrowth/en>)

Die **mittlere Schwangerschaftsdauer** bei unseren Probanden ist vergleichbar mit Literaturangaben 38,2 Wochen bzw. 38,7 Wochen (Mainardi et al. 2006).

**Es gibt nur diskrete Hinweise auf Frühgeburtlichkeit:** Vorbehaltlich der wenigen Angaben, die uns vorliegen, scheint es bei den Probanden geringfügig häufiger eine Frühgeburtlichkeit (6 Nennungen unter 58 Angaben) zu geben als bei den Kontrollen (1 Nennung unter 65 Angaben). Das Geburtsgewicht, die Länge und der Kopfumfang entsprechen jeweils der Schwangerschaftsdauer (AGA = appropriate for gestational age). Die leicht verkürzte Schwangerschaftsdauer erklärt z.T. die niedrigeren somatischen Daten.

**Zum Zeitpunkt der Geburt deutet sich bereits ein zu kleiner Kopfumfang (Mikrozephalie) an.** Die sich erst im Laufe des Kleinkindesalter entwickelnde Mikrozephalie (Daten nicht bei unseren Probanden erfasst) geht von Kopfumfangsmaßen aus, die zu diesem Zeitpunkt noch im niedrigen Normbereich liegen aber kleiner als die anderen Körpermaße sind.

## I.3 Besonderheiten und Komplikationen im Säuglingsalter

Das typische (namensgebende) **Weinen/Schreien** (Cri du Chat, Katzenschrei) wird am häufigsten beschrieben (88%). Von den klinischen Problemen stehen im Vordergrund ausgeprägte **Fütterungsprobleme** (84%), die häufig eine Sondenernährung notwendig machen (keine Zahlenangaben) und zu **Gedeihproblemen** (36%) führen. **Infektionen** sind im Säuglingsalter generell häufig (6 fieberhafte Infekte pro Jahr gelten als normal) sind aber bei den Betroffenen mit 64% deutlich häufiger als bei den Kontrollen (17%) angeführt. Explizit nach **Mittelohrentzündungen** gefragt, werden 27% bzw. 5% (Kontrollen) genannt.

Die Abfrage „**Herzfehler**“ ist nicht spezifiziert. Zur Orientierung: angeborene Herzfehler werden in der Bevölkerung mit 0,8% zum Zeitpunkt der Geburt (Inzidenz) angegeben. Das kann eine vorübergehend noch offene Vorhofscheidewand sein, ein persistierender Ductus arteriosus Botalli (PDA) (bd. meist ohne Krankheitswert) oder eine angeborene klinisch relevante Herzfehlbildung. Die hier gemachten Angaben geben Häufigkeiten von 2% bei Kontrollen und 31% bei Betroffenen an. Letztere Zahl erscheint zu hoch und ist individuell abzuklären (längstens im Hinblick auf klinische Relevanz). Schaut man in die Literatur, so werden Deletionssyndrome eher mit angeborenen Herzfehlern assoziiert (Übersicht Hills et al. 2006). Die dort angegebenen Zahlen sind nur bedingt vergleichbar, da sie ausschließlich über Probanden erfasst wurden, die sich in Herzkliniken vorgestellt haben. Generell ist bei den Zahlen Vorsicht geboten, denn die klinische Erfassung von seltenen Auffälligkeiten bei zudem seltenen Syndromen ist naturgemäß unvollständig. Genannt werden bei Hills et al. (2006) mit absteigender Häufigkeit Ventrikelseptumdefekte (VSD), persistierender Ductus arteriosus Botalli (PDA), Fallot'sche Tetralogie (TOF) und Obstruktion rechter Ventrikel/Pulmonalstenose. Diese Reihung spiegelt sich auch bei den **Kommentaren** wider: VSD 8x, PDA 5x, TOF 1x und Pulmonalstenose 1x

Auch die Kategorie „**Krämpfe**“ (6% Probanden, 0% Kontrollen), die völlig unterschiedliche Ursachen haben können - wie Stoffwechsellentgleisungen oder neurologische Probleme (Epilepsie) - bedarf einer individuellen Abklärung.

## I.4 Meilensteine der kindlichen Entwicklung

Die verschiedenen Stadien der kindlichen Entwicklung zeigen im Wesentlichen die gleiche Reihenfolge. Die zeitlichen Spannen können dabei sehr groß sein. Eine Abweichung weist nicht zwingend auf eine Entwicklungsstörung hin, soll jedoch Anlass zur sorgfältigen Beobachtung sein.

Die Probanden zeigen in allen Entwicklungsschritten eine deutliche Verzögerung mit sehr großen zeitlichen Spannen. Am stärksten betroffen sind die Sprachentwicklung, sowie die Grob- und entsprechend die Fein-Motorik.

Hier 4 ausgewählte Beispiele mit Vergleich zur Literatur (Mainardi et al. 2006):

Freies Laufen	41,4 Mon (36 Mon)
Zwei-Wort Sätze	70,4 Mon (66 Mon)
Selbständige Essen mit dem Löffel	47,2 Mon (48 Mon)
Selbständiges Anziehen	76,9 Mon (84 Mon)

Besonders wertvoll sind die Angaben zu den unauffälligen Geschwistern. Sie sind in unserem Falle eine gute „interne“ Kontrolle. Vergleicht man deren „Meilensteine“ mit den Angaben aus der Literatur, so lassen sich Rückschlüsse auf die Qualität der durch die Eltern gemachten Beobachtungen ziehen.

Es seien 4 Beispiele von Geschwister angeführt. Sie zeigen z.B. eine gute Übereinstimmung mit den Werten aus dem Lehrbuch „Kinderheilkunde“ von Harnack (1999):

Freies Sitzen	7,3 Mon (4 – 12 Mon)
Freies Laufen	12,8 Mon (11 – 16 Mon)
Zwei-Wort Sätze	18,1 Mon (19 – 30 Mon)
Selbständige Essen mit dem Löffel	16,6 Mon (15 - 21 Mon)

## I.5 Pubertätsentwicklung

**Weitgehend unauffällig:** Es liegen kaum Antworten vor. Die Unterschiede in der Geschlechtsentwicklung zu den Geschwistern sind gering - ganz im Gegensatz zu den Angaben zu „Meilensteine kindliche Entwicklung“. Auffallend ist jedoch die durchweg sehr große Streuung der Angaben bei den Probanden. Eine schlüssige Antwort haben wir nicht. Über das Warum kann nur spekuliert werden: Probanden sind unter steter Beobachtung der Eltern und entsprechend geben die Angaben vermutlich die tatsächliche große Variabilität wieder. Den unauffälligen Geschwister hingegen wird sicherlich weniger Aufmerksamkeit entgegengebracht und die dort gemachten Angaben beruhen nicht nur auf eigenen Beobachtungen sondern auch auf übernommenen Erfahrungswerten/geschätzten Annahmen, die sich eher am Durchschnitt orientieren.

Im Italienischen CdC Register (Mainardi et al. 2006) zeigen 95% eine unauffällige Geschlechtsentwicklung. Über die „reproduktive Fitness“ von männlichen Probanden ist nichts bekannt. Es gibt aber einen Bericht über Mutter und Tochter mit jeweils nachgewiesener partieller 5p-Deletion (Martinez et al. 1993).

## II. Einzelne Symptome

### II.0 Übersicht

Erfasst wurden: II.1 Erbrechen, II.2 Darmverstopfung, II.3 Orthopädische Probleme, II.4 Schmerzen, II.5 Außergewöhnliche Vorlieben/Empfindlichkeiten: a) Magische Anziehung zu Wasser, b) Vorliebe für Dunkelheit, c) Geräuschempfindlichkeit (Hyperakusie)

Aus der 1. Fragebogenaktion 2009 wurden übernommen: II.6 Schlafstörung, II.7 Haut- und Schleimhautprobleme

Nicht erfasst wurden: 1 Mentale Retardierung (IQ Messung), 2 Autoaggression, 3 Ängste beim Weiterlaufen, wenn sich die Farbe/Struktur des Bodenbelages ändert (Zebrastrreifen, Plattenmuster, Bordstein) und überhaupt der Themenbereich 4 Neuropädiatrie.

### II.1 Erbrechen (70%)

Bei Kontrollen wird dies nur im Säuglingsalter bei 10% als „immer wieder mal ein Problem/phasenweise/ständig“ erwähnt, während dies bei Probanden eines der Hauptprobleme ist (70% Nennungen).

Zeitlicher Verlauf und Art des Erbrechens

Gut ein Drittel aller Probanden hat bis zum Alter von 10 Jahren „immer wieder mal ein Problem“ mit Erbrechen. Es ist „ständig ein Problem“ im Säuglingsalter bei 19%, im Kleinkindesalter bei 8% und im Schulkindesalter bei 4%. Insgesamt nimmt das Erbrechen in der Häufigkeit ab, wird aber auch nach dem Alter von 25 Jahren noch in 7% als Problem genannt. Das Erbrechen kann immer wieder mal ein Problem sein im Säuglingsalter bei 33%, im Schulkindesalter bei 37% und bei jungen Erwachsenen in 19%. Aber nur im Säuglingsalter auch mal ein bis mehrere Wochen anhalten (6%); dieser Verlauf kann sich wiederholen. Über alle Altersklassen wird angegeben, dass meist nur kurz erbrochen wird (14 – 24%), nur selten kann es bis zu einer Stunde anhalten (2 – 4%). Dies wird bis zum Alter von 15 Jahren berichtet. Sehr heftiges Erbrechen dominiert im Säuglingsalter (27%) wird aber auch bei über 25-Jährigen noch mit 7% angegeben.

Ursächliche Hinweise

Es tritt am häufigsten im Zusammenhang mit den Mahlzeiten auf, wobei schlechtes Kauen (13 – 23%), zu hastiges Essen (9-14%) und in Folge davon starke Blähungen (3-19%) sowie Schluckprobleme (nicht abgefragt) als auslösend angesehen werden.

Anmerkung

Hinweis auf einen Zusammenhang von Erbrechen und Schluckproblematik könnte auch sein, dass sich unter der Therapie nach Castillo Morales die Symptomatik (möglicherweise) bessert. Als ein weiterer Auslöser werden wiederholt Blähungen genannt. Typische Medikamente, wie Vomex A, sind nicht sonderlich hilfreich, so dass allgemeine Maßnahmen, insbesondere Vermeidung von Blähungen und Ruhe (Ausstrahlen) offensichtlich im Vordergrund stehen. Meist bessert sich die Symptomatik spontan.

### II.2 Darmverstopfung (69%)

Massive Darmverstopfung wird von 69 % (Kontrollen 10%) angegeben, während andererseits auch Stuhlinkontinenz von mehr als der Hälfte (Angaben aus 1. Fragebogenaktion) bejaht wird.

Zeitliches Auftreten und Verlauf

Im Säuglingsalter wird dies bei 52% als „Immer wieder mal ein Problem“ bzw. „Ständig ein Problem“ berichtet. Bis 5 Jahre sind es 44% und bleibt bei bis zu 1/3 der Probanden zeitlebens ein Problem. Die Darmverstopfung tritt bereits im Säuglings- und Kleinkindesalter bei jeweils 20% auf und mit Verzögerung auch bis zum Alter von 25 Jahre bei weiteren 22%. Wie lange die Phasen dauern ist unklar, da kaum Angaben vorliegen. Tendenziell sind es Tage (ca. 10%) bis 2 Wochen (ca. 5%) und selten auch über 4 Wochen (1-5%) jeweils in den Altersklassen bis 10 und 15 Jahren.

### Stuhlkonsistenz

Mehr als 1/3 über alle Altersklassen geben an, dass der Stuhl hart bis steinhart sei – häufig in Form „kieselsteingroßer Brocken“ oder gar einzelne, das gesamte Darmlumen ausfüllende Brocken.

### Angenommene Ursachen

14 – 16% geben an „Deutlich zu wenig getrunken zu haben in Phasen der Darmverstopfung“. Von spontaner Besserung berichten 1/6 (Angaben aus 1. Fragebogenaktion).

### Therapieversuche

In der 1. Fragebogenaktion geben mehr als 1/3 an regelmäßig Klistiere und Massage anzuwenden, 1/6 auch Laxantien, wie Lactulose und Movicol. Dass Darmverstopfung ein Problem ist, zeigt auch die 2. Fragebogenaktion: Ca. die Hälfte bis zum Lebensalter von 5 Jahren –danach weniger werdend - wenden eine Maßnahme/Therapie an. Ballaststoffreiche Ernährung und Lactulose werden am erfolgreichsten gewertet. Klistiere werden zwar ähnlich häufig bis zum Alter von 5 Jahren angewendet jedoch nur mit geringem Erfolg.

### Anmerkung

Aus pädiatrischer Sicht kann zu wenig Trinken sicherlich eine Darmverstopfung fördern. Liegt jedoch bereits eine ausreichende Trinkmenge vor, so bessert sich auch durch vermehrtes Trinken die Stuhlkonsistenz nicht weiter. Bei leichter Darmverstopfung hilft ballaststoffreiche Kost mit Vollkornprodukten. Obst und Gemüse sind zwar sehr gesund und sollten deswegen auf jedem Ernährungsplan stehen, aber sie sind eher nicht wirksam bei Darmverstopfung, da ein Großteil der in Ihnen enthaltenen Ballaststoffe bakteriell spaltbar ist. Zu einer „Selbstvergiftung“ durch seltenen Stuhlgang kann es – entgegen landläufiger Meinung - nicht kommen. Eine chronische Darmverstopfung ist in der Regel harmlos, kann aber häufig die Lebensqualität vermindern. Bei extrem hartem Stuhl sollte jedoch eine Behandlung durchgeführt werden. Hier hat sich **Movicol** bewährt, das früher zur Darmreinigung vor diagnostischen Eingriffen eingesetzt wurde. Da der Wirkungseintritt eher langsam ist, sollte es täglich genommen werden. Eine Gewöhnung scheint nicht vorzukommen. Lactulose mag zwar bei leichteren Formen angebracht sein, kann aber zu erheblichen Blähungen führen (die wiederum Erbrechen provozieren können (!?)) und ist bei langsamer Darmpassage (vermutlich häufig bei Betroffenen (!?)) schlecht wirksam.

Eine massive Darmverstopfung führt zu Verhaltensauffälligkeiten, vor allem zur Unruhe, was sich auch als Wippen mit dem Oberkörper oder gar Kopfschlagen zeigt. Ein Drittel gibt an solches, wenn auch meist in milder Form, zu sehen (Angaben aus 1. Fragebogenaktion).

## II.3 Orthopädische Probleme (73%)

Die meisten Nennungen in der Kategorie „II. Einzelne Symptome“ sind „Orthopädische Probleme“ (Probanden 73%, Kontrollen 13,6%), – dies sind **vor allem Fußfehlstellungen und Skoliose**. Andere Orthopädische Probleme sind nur einzelne Nennungen und werden nicht weiter betrachtet.

Über alle Altersklassen werden Fußfehlstellungen (36-57%) angegeben. Diese werden bereits im Säuglingsalter (13%) mit Orthesen behandelt, am häufigsten dann im Kleinkindesalter (66%) aber auch in den späteren Altersklassen zwischen 25 und 40%. Eine operative Korrektur wird nur im Kleinkindesalter (3%) und zwischen 11 und 15 Jahren (13%) angegeben. Bei Kontrollen liegen die Angaben im niedrigen 1-stelligen Prozentbereich und werden nicht mehr weiter aufgeschlüsselt.

Die Anzahl von Probanden mit Skoliose nimmt vom 1. Lebensjahr (4%) bis zum Alter von 25 Jahren (33%) kontinuierlich zu. Ab dem Kleinkindesalter bis zum Alter von 25 Jahren tragen 30-50% zeitweise ein Korsett. Ein operatives Vorgehen wird bei keinem der Probanden berichtet.

## **II.4 Schmerzempfindung (75%)**

Die Schmerzempfindung ist bei 75% vermindert (Angaben aus 1. Fragebogenaktion). So zeigen manche selbst auf Wespen- und Bienenstiche kaum Reaktionen. In einem Fall wird berichtet, dass Zähne ohne Betäubung gezogen worden sind.

## **II.5 Außergewöhnliche Vorlieben oder Empfindlichkeiten**

Aus vielen Gesprächen haben sich folgende Besonderheiten bei Probanden ergeben: Magische Anziehung zu Wasser, Außergewöhnliche Vorliebe für Dunkelheit, Außergewöhnliche Geräuschempfindlichkeit (Hyperakusie). Diese lassen sich zahlenmäßig und qualitativ (s. Kommentare) im Vergleich mit den Kontrollen sehr deutlich machen. Die Angaben zur Geräuschempfindlichkeit bei unseren Probanden liegen in der gleichen Spanne 70,2 % (männlich) bzw. 79,2% (weiblich) wie in der Studie von der Amerikanischen Sp- Society zitiert (70 – 80%, Nguyen et al. 2015).

## **II.6 Schlafstörung (65%)**

Hier liegen nur Angaben aus der 1. Fragebogenaktion vor: Massive Schlafstörungen geben 65% an. Die Hälfte hat dies schon seit Geburt beobachtet. Meist liegt es am Durchschlafen (2/3), z.T. auch am Einschlafen (1/3). Die Hälfte gibt an, sehr wechselnde Schlaf-Wach-Phasen zu haben, die teilweise wochenlang anhalten. Über Schlafwandeln wird häufig berichtet. Zahlen haben wir nicht. Ab Kleinkindesalter/Schulalter können die Schlafstörungen seltener werden, dies trifft aber nur für einige zu. Ansonsten bleibt dies ein ständiges Problem. Inwieweit ein Zusammenhang mit zu viel Aktivität am Tage, Aufregung beliebiger Art, Wetterfühligkeit und Mondphasen besteht ist unklar, wird aber von 1/4 - 1/2 als ursächlich angesehen. 2/3 geben an, dass sich der Schlafmangel am Tag bemerkbar mache. Reagiert wird mit Kopfschlagen, Unkonzentriertheit und Gereiztheit (1/2). Die Anderen finden keine derartigen Symptome nach Nächten mit wenig Schlaf. Inwieweit hier eine ausreichend lange Tiefschlafphase stattgefunden hat bleibt offen.

Maas et al. (2009) vergleichen das Schlafverhalten von jeweils 30 Individuen mit CdC Syndrom und Down Syndrom und finden Schlafprobleme in 30% bzw. 10%. Bei 20% der Probanden mit CdC beobachten sie Schlafwandeln.

## **II.7 Haut- und Schleimhautprobleme (50%)**

Hier liegen nur Angaben aus der 1. Fragebogenaktion vor (50%): Haut- und Schleimhautprobleme scheinen - bis auf Aipten (1/6) - nicht häufiger vorzukommen als bei anderen Kindern. Die Aipten sind sicherlich auf die beständigen Selbstinfekte (Hand-Mund Kontakt/Speichelfluss) zurückzuführen.

## **III. Kommunikationshilfen**

Aufgrund der ausgeprägten Schwierigkeiten bei der (Laut-)Sprachentwicklung nutzen im Kleinkindesalter 46% eine Gebärden-unterstützte Kommunikation (hier eher Zeichensprache) (z.Vgl. in der Amerikanischen Sp- Society sind dies 50% (Nguyen et al. 2015)). Da das Sprechvermögen zeitlebens ein Problem bleibt, wird – in zwar abnehmender Häufigkeit - auch noch nach 25 Jahren eine Zeichensprache (mit)verwendet (35 – 14%). Diverse elektronische Hilfen kommen seltener zur Anwendung (9 – 24%).

Es sind daher hauptsächlich Kommunikationshilfen von Bedeutung die parallel zur Lautsprache eingesetzt werden eventuell auch mehrere unterschiedliche gleichzeitig oder je nach Situation verschiedene. Im Fragebogen wird nach drei Kategorien unterschieden:

- Zeichensprache  
Hierunter wird Gebärdenunterstützte Kommunikation (GUK) mit Systemen von Gebärden die für Menschen mit geistiger Behinderung und motorischen Einschränkungen geeignet sind verstanden.
- Elektronische Hilfen  
Hier sind Geräte (Talker, oder Software auf einem Tablet Computer) gemeint mit denen, durch Tasten gesteuert, eine Sprachausgabe einzelner Worte oder Sätze möglich ist.
- Andere  
Zum Beispiel Symbolkarten

#### **IV. Weitere Untersuchungsdaten**

Wir haben um weitergehende Informationen aus ärztlichen Berichten gebeten, wie Chromosomenbefunde, Neuropädiatrische Arztbriefe, Berichte aus Sozialpädiatrischen Zentren (SPZ), Orthopädische Arztbriefe, Gelbes Heft und andere Arztbriefe mit wesentlichen Befunden.

Auch nach evtl. Spezialuntersuchungen haben wir gefragt, die ursächlichen Rückschluss auf die Verstopfungsneigung, Schlafstörungen, etc. geben können: Defäkographie (Röntgendarstellung des Mastdarms bei der Entleerung zur Untersuchung einer Entleerungsstörung), Schlaf EEG (REM-Phase, Tiefschlafphase), Schädel MRT, Untersuchungen zur Objektivierung Schmerzempfinden.

Erhalten haben wir nur wenige Berichte, die für eine Auswertung nicht ausreichen.

#### **V. Ausblick**

Folgende Fachgebiete/Themenkataloge sind insbesondere relevant für die Betreuung der Probanden. Hier lohnt es sich weiterhin stetig Informationen zu sammeln.

- Humangenetik  
Abklärung erbliche nicht-erbliche Form  
Lokalisierung und Größe der 5p- Deletion zur Einschätzung der klinischen Relevanz  
Genotyp-/Phänotyp Korrelation
- Neuropädiatrie  
Erfassung und Begleitung der motorischen und kognitiven Entwicklung mit Einleitung entsprechender Fördermaßnahmen
- Orthopädie  
Therapieempfehlungen bei Fußfehlstellung, Skoliose
- Physiotherapie (funktionsorientierter Ansatz) mit Teilgebieten Krankengymnastik und Manuelle Therapie: Bobath, Vojta, Castillo Morales-Konzept  
Ergotherapie (handlungsorientierter Ansatz, kognitiv, psychisch)
- Logopädie

## Literatur

Hills, C; Moller, JH; Finkelstein, M; et al. (2006) Cri du chat syndrome and congenital heart disease: A review of previously reported cases and presentation of an additional 21 cases from the pediatric cardiac care consortium PEDIATRICS 117 (5): 924-927

Kiserud T, Piaggio G, Carroli G, Widmer M, Carvalho J, Neerup Jensen L, et al. (2017) The World Health Organization Fetal Growth Charts: A Multinational Longitudinal Study of Ultrasound Biometric Measurements and Estimated Fetal Weight. PLoS Med 14(1): e1002220. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1002220>

Maas, A. P. H. M.; Didden, R.; Korzilius, H.; et al. (2009) Sleep in individuals with Cri du Chat syndrome: a comparative study. JOURNAL OF INTELLECTUAL DISABILITY RESEARCH 53: 704-715

Mainardi, Paola Cerruti; Pastore, Guido; Castronovo, Chiara; et al (2006) The natural history of Cri du Chat Syndrome. A report from the Italian Register EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS 49 (5): 363-383

Marinescu, RC; Mainardi, PC; Collins, MR; et al (2000) Growth charts for cri-du-chat syndrome: An international collaborative study AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS 94 (2): 153-162

Nguyen, Joanne M., Qualmann, Krista J., Okashah, Rebecca, Reilly, Amysue, Alexeyev, Mikhail F., Campbell, Dennis J. (2015). 5p deletions: Current knowledge and future directions. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART C-SEMINARS IN MEDICAL GENETICS 169 (3): 224-238

<http://www.who.int/childgrowth/en>

<https://5p-syndrom.de/>

## Auswertung (vollständige Daten mit Tabellen und Abbildungen)

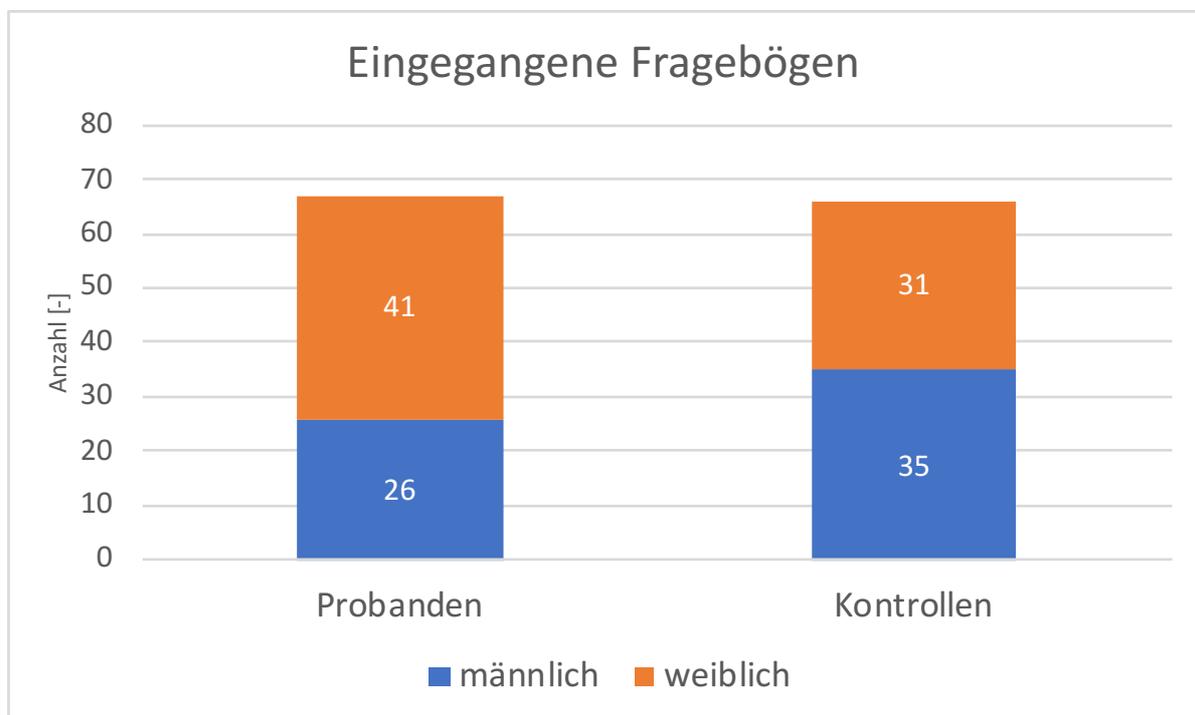
### 0. Allgemeine Angaben

Die Abfragen erfolgten jeweils über 6 Altersklassen, nach Geschlecht und meist in vielen Details. Auch wenn für einzelne Kategorien dann nur wenige bis keine Informationen vorliegen, so sind doch **sämtliche verfügbaren Daten in den Tabellen und Grafiken wiedergegeben**. In diesen Fällen erfolgt im Begleittext eine Zusammenfassung.

#### 0.1 Erhaltene Fragebögen

**Der Rücklauf der neuen Fragebögen ist sehr schleppend verlaufen.** Nach regelmäßigen Aufrufen bei den Jahrestreffen und verschiedenen Telefonaktionen sind bis zum Frühjahr 2019 insgesamt 67 Fragebögen von Betroffenen und 66 von Geschwistern eingegangen bei einer Mitgliederzahl von mittlerweile knapp über 200 (**Abbildung 1**).

Auffallend ist, wie auch in der 1. Fragebogenaktion, der durchweg **höhere Anteil an Mädchen und Frauen** (41 von insgesamt 67 (61,2%) (**Abbildung 1**)) (z. Vgl. 1. Fragebogenaktion: 43 von insgesamt 66 (65%). Ob dies auf eine höhere Überlebensrate von weiblichen Feten hinweist, Eltern mit betroffenen Mädchen eher Hilfe im Verein suchen, oder nur Zufall ist, bleibt erstmal weiterhin offen. Im Italienischen CdC Register (n = 200, Mainardi et al. 2006) und bei der Amerikanischen 5p- Society (n = 286, Nguyen et al. 2015) ist der Frauenanteil mit 55% bzw. 59% ebenfalls erhöht. Bei unseren Geschwistern (Kontrollen) besteht ein leichter Überschuss an Brüdern.

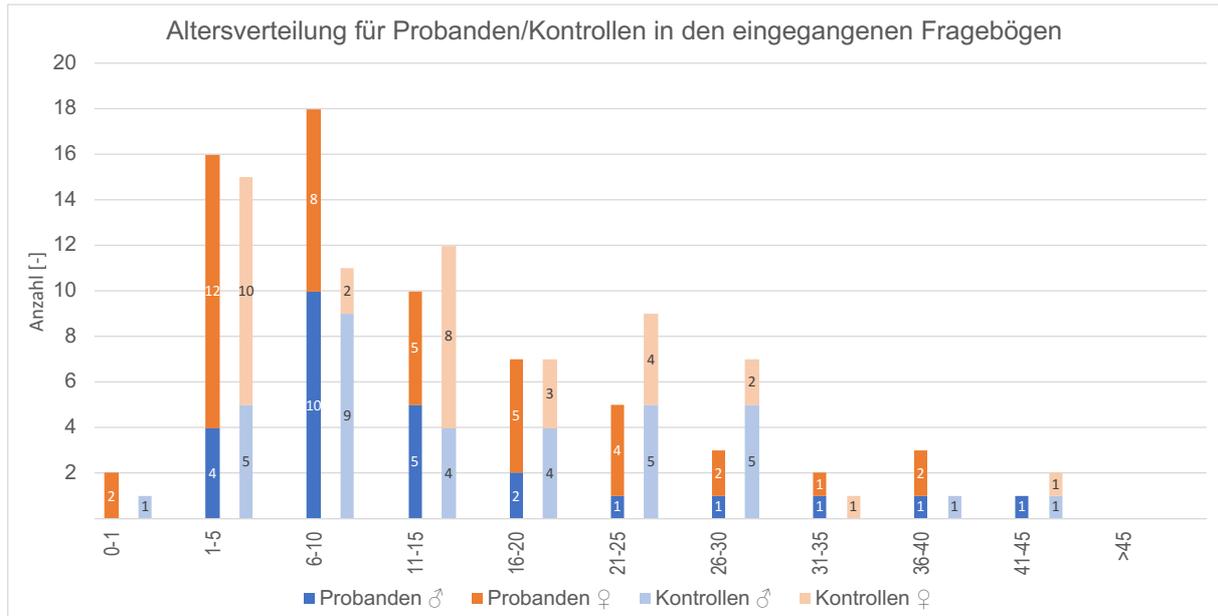


**Abbildung 1** Eingegangene Fragebögen von 67 Probanden und 66 Kontrollen

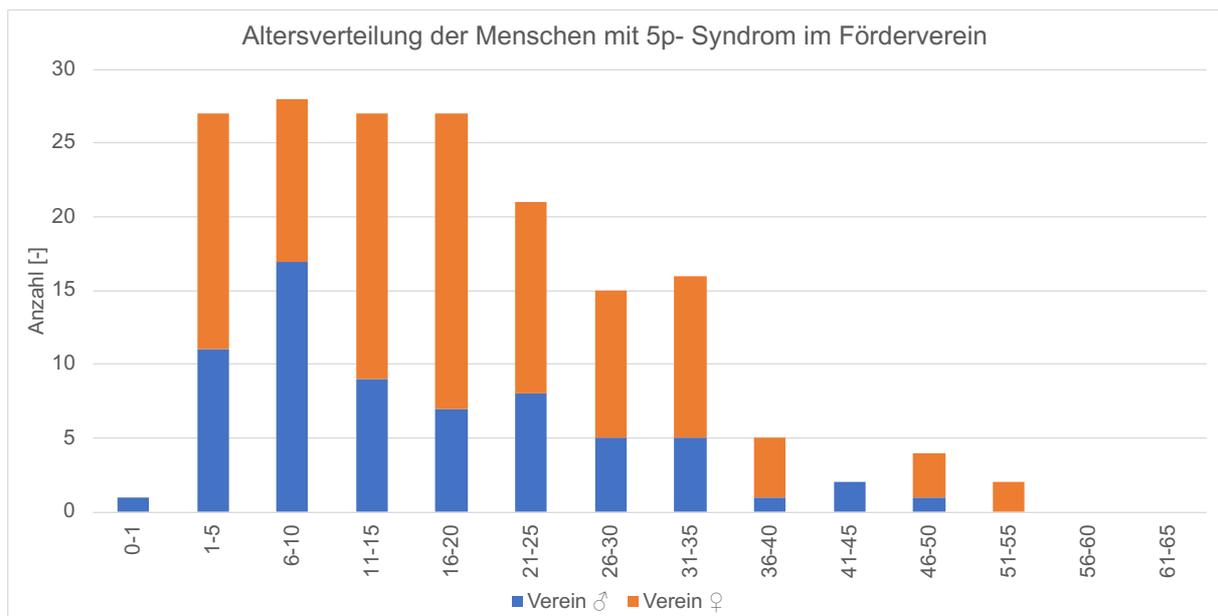
Im Folgenden nennen wir Betroffene mit 5p-minus Syndrom **Probanden**  
und die unauffälligen Geschwister **Kontrollen**

## 0.2 Altersverteilung

Rückmeldungen haben wir hauptsächlich aus der Gruppe bis 10 Jahre (42 von 66, 64%) (**Abbildung 2**). Das Durchschnittsalter bei Ausfüllen des Fragebogens lag bei 13 Jahren (z.Vgl. in der Amerikanischen 5p- Society bei 12 Jahren (Nguyen et al. 2015) und bei unseren Kontrollen bei 15.5 Jahren). Ab dem Alter von 25 Jahren liegen nur noch einzelne Berichte vor. Die Graphik spiegelt in etwa die Altersverteilung in der Mitgliederliste des Vereins wider (**Abbildung 3**). Das heißt, vor allem Eltern mit jüngeren Kindern sind noch an Informationen und Austausch mit Gleichgesinnten interessiert. Dies wird der Hauptgrund sein, dass ältere Betroffene seltener im Verein zu finden sind.



**Abbildung 2** Altersverteilung Probanden und Kontrollen



**Abbildung 3** Altersverteilung der Menschen mit 5p- Syndrom die im Förderverein vertreten sind  
Zum Stichtag 1.2.2020 sind dies insgesamt 175 Personen  
davon 108 Frauen/Mädchen (62%) und 67 Männer/Jungen (38%).

**Anmerkung: Es gibt keinen Hinweis auf eine verminderte Lebenserwartung:**

Nach bisherigen eigenen Erfahrungen und aus der Literatur gibt es keine Hinweise auf eine geringere Lebenserwartung für Menschen mit 5p- Syndrom. Da Langzeitverläufe in der Literatur nicht systematisch erfasst sind, ist die tatsächliche mittlere Lebenserwartung nicht bekannt. Anekdotisch wird von Betroffenen, die älter als 70 Jahre sind, berichtet. Unser ältestes Mitglied ist 55 Jahre alt. Die Lebenserwartung mag also allenfalls etwas vermindert sein, wie man es auch bei Menschen mit Down Syndrom vermutet. Seit Gründung unseres Vereins - mit derzeit etwas über 200 gemeldeten Betroffenen – wissen wir von 6 Verstorbenen (> 3%). Die Todesursachen sind nicht in Zusammenhang mit dem 5p-Syndrom zu sehen (Verbrüfung: 15 Jahre, Brustkrebs: ca. 35 Jahre, V.a. Myelodysplastisches Syndrom [Form von Blutkrebs]: 52 Jahre) bzw. allenfalls mittelbar (schwerer [angeborener] Herzfehler: ca. 1 Jahr, Influenza i.R. einer massiven respiratorische Anpassungsstörung im frühen Säuglingsalter), oder nur fraglich (plötzlicher Kindstod im Säuglingsalter).

Es scheint **eine erhöhte Säuglingssterblichkeit** von 3% (2 von 67) in unserem Kollektiv vorzuliegen. Da die Erstdiagnose z.T. erst nach dem 1. Lebensjahr erfolgt und wir nur Angaben von Vereinsmitgliedern haben, ist dies eine Minimalschätzung. Im italienischen Register (Mainardi et al. 2006) werden 4,5% (10 von 220) angegeben (die Hälfte davon verstirbt bereits im 1. Lebensmonat). Diese Raten sind weit niedriger als in der z.T. noch kolportierten Aussage „*versterben im Säuglingsalter*“, was einer Rate von  $\leq 100\%$  entspräche. Zum Vergleich: Allgemeine Säuglingssterblichkeit in Deutschland 0,33 %.

**Fazit:** Die kritische Phase einer erhöhten Sterblichkeit ist nach 1 Monat bzw.  $\frac{1}{4}$  Jahr und längsten nach dem Säuglingsalter überwunden.

## I.1 Schwangerschaft und Geburtsanamnese

### **Kernaussage:**

#### **Geburtsgewicht, Geburtslänge und Kopfumfang bei Geburt liegen noch im Normbereich**

Ein erhöhtes Mutteralter oder Vateralter zum Zeitpunkt der Geburt, wie es bei manchen Syndromen (z.B. Down Syndrom bzw. Achondroplasie) beobachtet wird, liegt nicht vor. Die standardmäßig bei Geburt erhobenen somatischen Daten (Gewicht, Länge, Kopfumfang) liegen (noch) im Normbereich, sind aber bei den Probanden durchschnittlich etwas niedriger als bei den Kontrollen (**Tabelle 1**).

Vergleicht man diese Daten mit den jeweiligen Angaben aus der Literatur für Probanden (**Tabelle 2**) und Kontrollen (**Tabelle 3**), so zeigt sich eine gute Übereinstimmung:

Parameter	Mittelwert	Median	Min	Max	Beantwortet (Anzahl)	Beantwortet %
Alter der Mutter bei Geburt (Jahre)	29.4 F:29.2 M:29.7 (29.4 F:29.6 M:29.2)	28 F:29 M:28 (29 F:30 M:29)	22 F:22 M:24 (21 F:21 M:21)	39 F:37 M:39 (40 F:38 M:40)	63 F:38 M:25 (64 F:31 M:33)	94% F:93% M:96% (97% F:100% M:94%)
Alter des Vaters bei Geburt (Jahre)	32.5 F:32.5 M:32.4 (31.5 F:31.7 M:31.3)	32 F:32 M:30 (32 F:32 M:31)	25 F:25 M:25 (22 F:22 M:24)	47 F:46 M:47 (41 F:41 M:40)	62 F:37 M:25 (64 F:31 M:33)	93% F:90% M:96% (97% F:100% M:94%)
Schwangerschafts-dauer (Wochen)	38.2 F:38.2 M:38.1 (39.4 F:39.4 M:39.4)	38 F:38 M:39 (40 F:40 M:40)	28 F:28 M:30 (35 F:37 M:35)	42 F:42 M:41 (42 F:41 M:42)	63 F:39 M:24 (65 F:31 M:34)	94% F:95% M:92% (98% F:100% M:97%)
Geburtsgewicht (g)	2741.3 F:2624.6 M:2932.6 (3552.9 F:3482.2 M:3615.6)	2910 F:2800 M:2950 (3480 F:3410 M:3800)	920 F:920 M:970 (2630 F:2630 M:2640)	4300 F:3600 M:4300 (4678 F:4678 M:4650)	66 F:41 M:25 (66 F:31 M:35)	99% F:100% M:96% (100% F:100% M:100%)
Länge bei Geburt (cm)	48.1 F:47.8 M:48.5 (51.8 F:51.5 M:52.1)	49 F:49 M:48 (52 F:51 M:52)	35 F:37 M:35 (46 F:47 M:46)	57 F:54 M:57 (57 F:57 M:56)	65 F:40 M:25 (66 F:31 M:35)	97% F:98% M:96% (100% F:100% M:100%)
Kopfumfang bei Geburt (cm)	31.7 F:31.5 M:32.1 (35.3 F:34.5 M:36.0)	33 F:32 M:33 (35 F:35 M:36)	25 F:25 M:25 (32 F:32 M:33)	36 F:36 M:36 (42 F:37 M:42)	58 F:36 M:22 (59 F:28 M:31)	87% F:88% M:85% (89% F:90% M:89%)

**Tabelle 1** Übersicht Geburtsanamnese von Probanden und Kontrollen

Die Werte für die Kontrollen sind in Klammern (grau), **F** = Anteil Frauen, **M** = Anteil Männer

	Marinescu et al. (2000) N = 280		Unsere Probanden N = 67	
	Männlich	Weiblich	Männlich	weiblich
Geburtsgewicht [g]	2.790	2.620	2,932	2,624
Geburtslänge [cm]	48,68	47,28	48,5	47,8
Kopfumfang bei Geburt [cm]	32,92	32,10	32,1	31,5

**Tabelle 2** Zum Vergleich unsere **Probanden** mit Angaben aus der Literatur (arithmetische Mittelwerte)

	Angaben der WHO <a href="http://www.who.int/childgrowth/en">http://www.who.int/childgrowth/en</a>		Unsere Kontrollen (66)	
	Männlich	Weiblich	Männlich	Weiblich
Geburtsgewicht [g]	3500	3200	3.615	3.482
Geburtslänge [cm]	50	49	52,1	51,5
Kopfumfang bei Geburt [cm]	34,4	33,8	36,0	34,5

**Tabelle 3** Zum Vergleich unsere **Kontrollen** mit Angaben aus der Literatur (arithmetische Mittelwerte).

Anmerkungen zu den WHO Angaben (<http://www.who.int/childgrowth/en>): Die gerundeten Zahlen sind aus einer Graphik abgelesen und gelten für Nordamerika. Deutsche Mittelwerte sind für Jungen/Mädchen 3.480 g (Kiserud et al. 2017)

Zum Vergleich mittlere Schwangerschaftsdauer bei unseren Probanden und Literaturangaben:  
Diese ist mit 38,2 Wochen bzw. 38,7 Wochen (Mainardi et al. 2006) gleich.

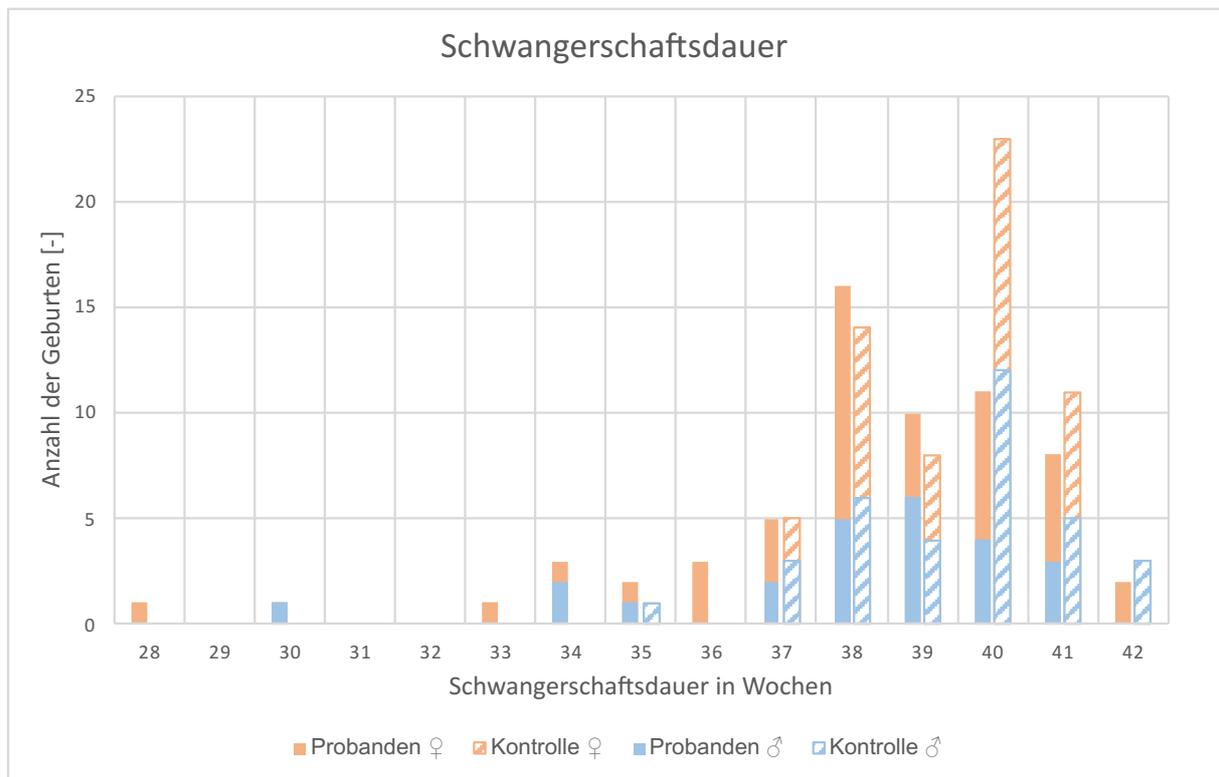
**Kernaussage: Nur diskrete Hinweise auf Frühgeburtlichkeit und Mikrozephalie (zum Zeitpunkt der Geburt)**

Vorbehaltlich der wenigen Angaben (**Tabelle 4, Abbildung 4**) scheint es bei den Probanden geringfügig häufiger eine Frühgeburtlichkeit (6 Nennungen unter 58 Angaben) zu geben als bei den Kontrollen (1 Nennung unter 65 Angaben). Das Geburtsgewicht, die Länge und der Kopfumfang entsprechen jeweils der Schwangerschaftsdauer (AGA = appropriate for gestational age). Die leicht verkürzte Schwangerschaftsdauer erklärt z.T. die niedrigeren somatischen Daten. Allerdings die im Laufe des Kleinkindesalter sich entwickelnde Mikrozephalie (Daten nicht bei unseren Probanden erfasst) deutet sich bereits bei Geburt an, da die Kopfumfangsmaße bereits kleiner als die anderen Körpermaße sind aber dennoch zu diesem Zeitpunkt noch im niedrigen Normbereich liegen.

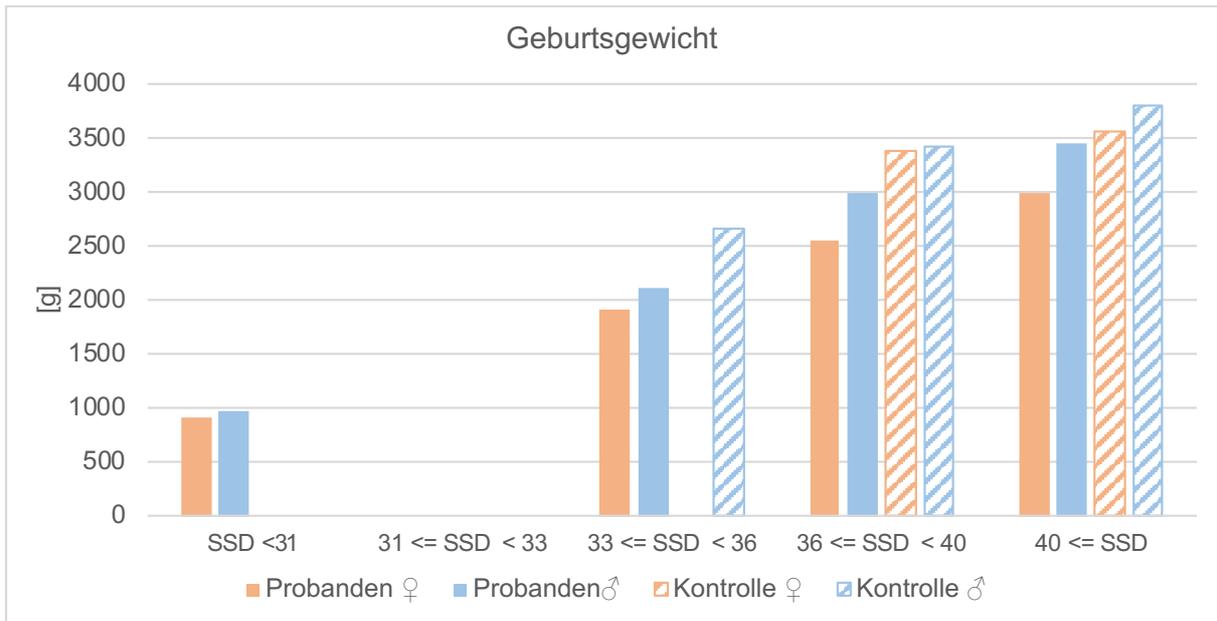
Schwangerschaftsdauer	Geburtsgewicht		Länge bei Geburt		Kopfumfang bei Geburt	
	Probanden	Kontrollen	Probanden	Kontrollen	Probanden	Kontrollen
SSD < 31	945g (2/2)	-g (0/0)	35cm (2/2)	-cm (0/0)	25cm (2/2)	-cm (0/0)
	920g (1/1)	-g (0/0)	36cm (1/1)	-cm (0/0)	25cm (1/1)	-cm (0/0)
	970g (1/1)	-g (0/0)	34cm (1/1)	-cm (0/0)	24cm (1/1)	-cm (0/0)
31 <= SSD < 33	-g (0/0)	-g (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)
	-g (0/0)	-g (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)
	-g (0/0)	-g (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)	-cm (0/0)
33 <= SSD < 36	2015g (6/6)	2670g (1/1)	44cm (6/6)	48cm (1/1)	28cm (6/6)	36cm (1/1)
	1913g (3/3)	-g (0/0)	43cm (3/3)	-cm (0/0)	27cm (3/3)	-cm (0/0)
	2117g (3/3)	2670g (1/1)	44cm (3/3)	48cm (1/1)	30cm (3/3)	36cm (1/1)
36 <= SSD < 40	2725g (34/34)	3405g (27/27)	48cm (33/34)	51cm (27/27)	32cm (31/34)	35cm (25/27)
	2558g (21/21)	3387g (14/14)	48cm (20/21)	52cm (14/14)	31cm (18/21)	35cm (13/14)
	2994g (13/13)	3425g (13/13)	49cm (13/13)	51cm (13/13)	33cm (13/13)	36cm (12/13)
40 <= SSD	3138g (21/21)	3691g (37/37)	50cm (21/21)	52cm (37/37)	33cm (18/21)	35cm (33/37)
	2984g (14/14)	3560g (17/17)	50cm (14/14)	51cm (17/17)	33cm (13/14)	34cm (15/17)
	3446g (7/7)	3802g (20/20)	51cm (7/7)	53cm (20/20)	34cm (5/7)	36cm (18/20)
Summe der Angaben	(63/67)	(65/66)	(62/67)	(65/66)	(57/67)	(59/66)
	(39/41)	(31/31)	(38/41)	(31/31)	(35/41)	(28/31)
	(24/26)	(34/35)	(24/26)	(34/35)	(22/26)	(31/35)

**Tabelle 4**

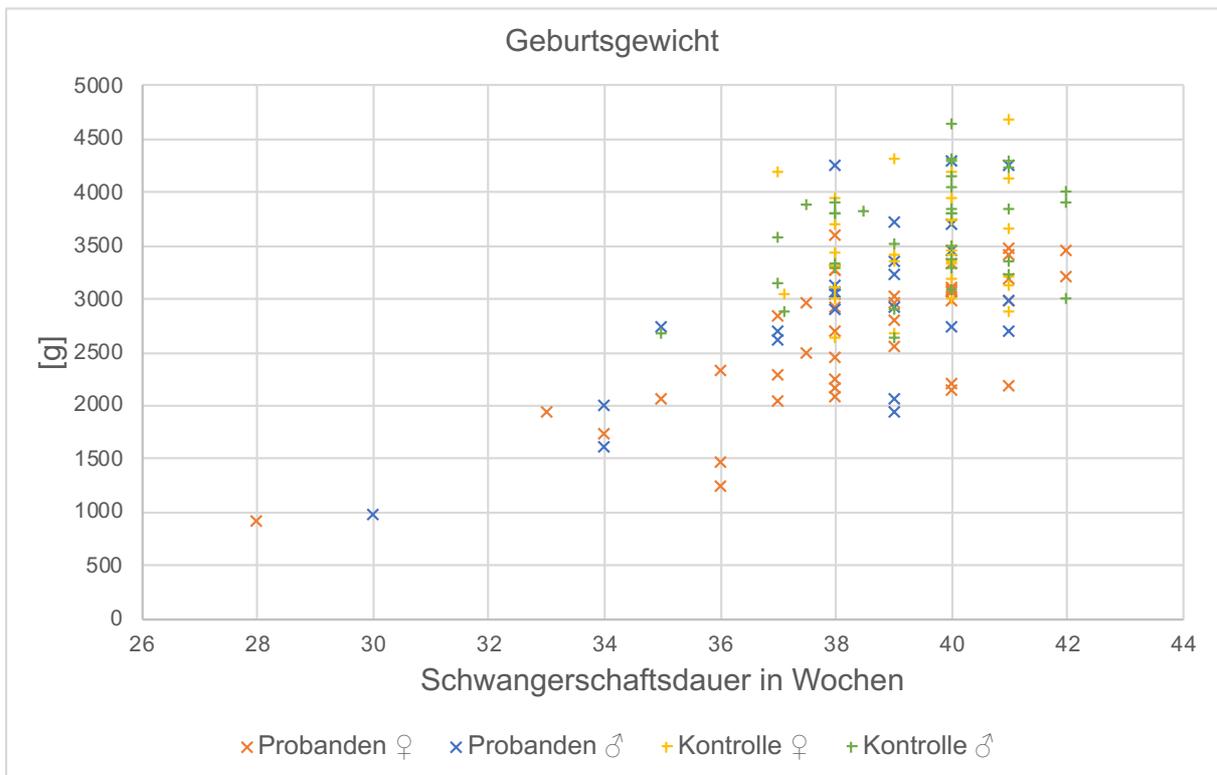
Somatische Daten von Probanden und Kontrollen in Abhängigkeit von der Schwangerschaftsdauer  
Die Werte in Klammern stehen für (beantwortete Fragen / Anzahl der Fragebögen im SSD Intervall).  
In der Kategorie "Summe der Angaben" ist (Anzahl der auswertbaren Fragebögen / Gesamtzahl der Fragebögen)  
Nicht auswertbar für diese Tabelle sind Fragebögen ohne Angabe der Schwangerschaftsdauer



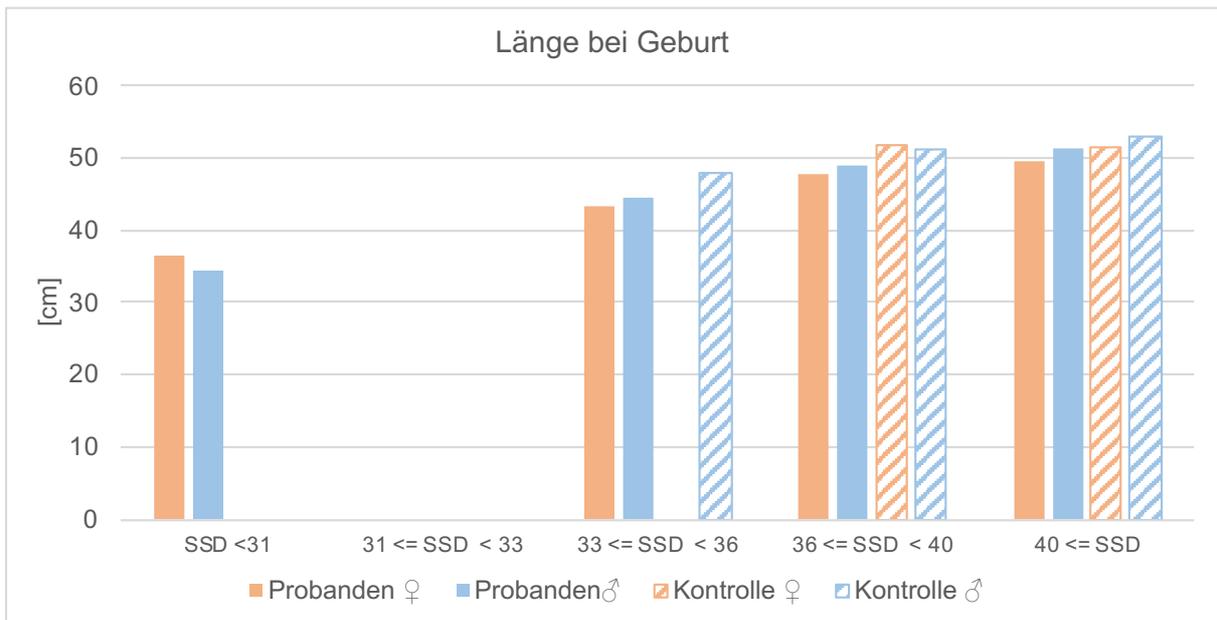
**Abbildung 4** Schwangerschaftsdauer Probanden (voll) und Kontrollen (schraffiert)



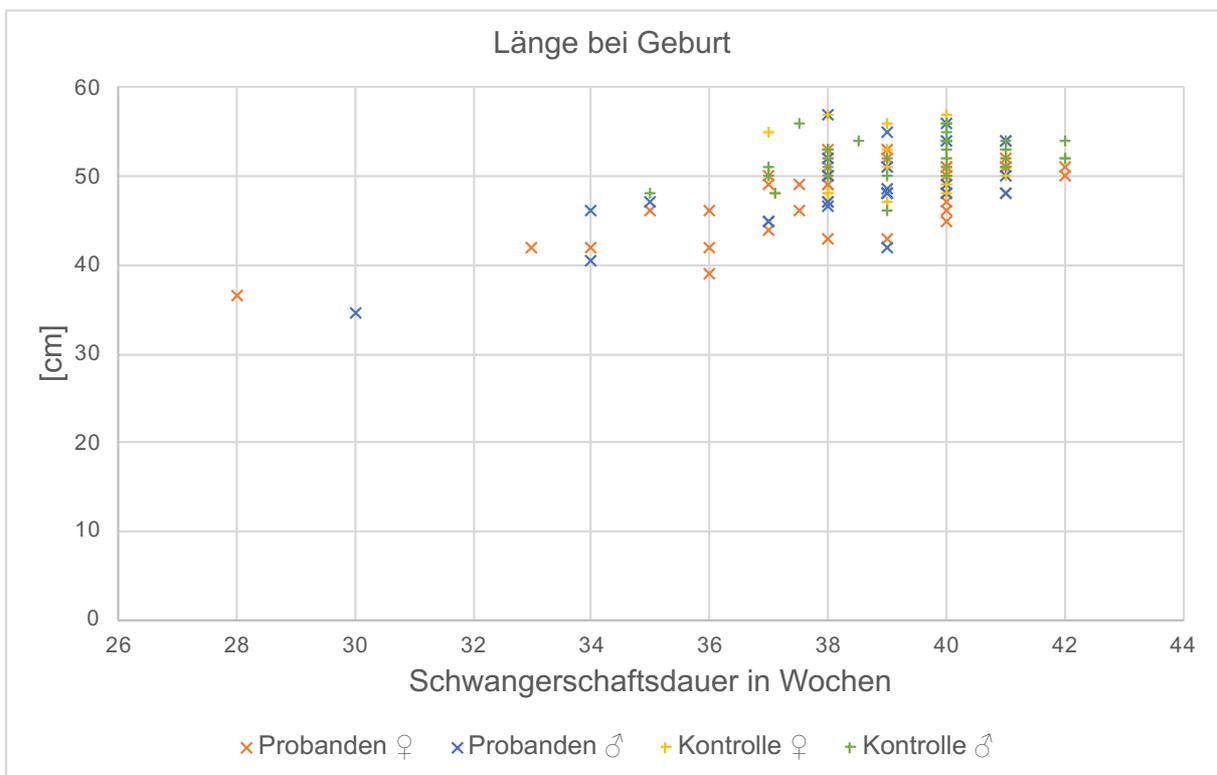
**Abbildung 5** Geburtsgewicht von Probanden und Kontrollen in Abhängigkeit der Schwangerschaftsdauer (Arithmetische Mittelwerte über SSD Intervalle)



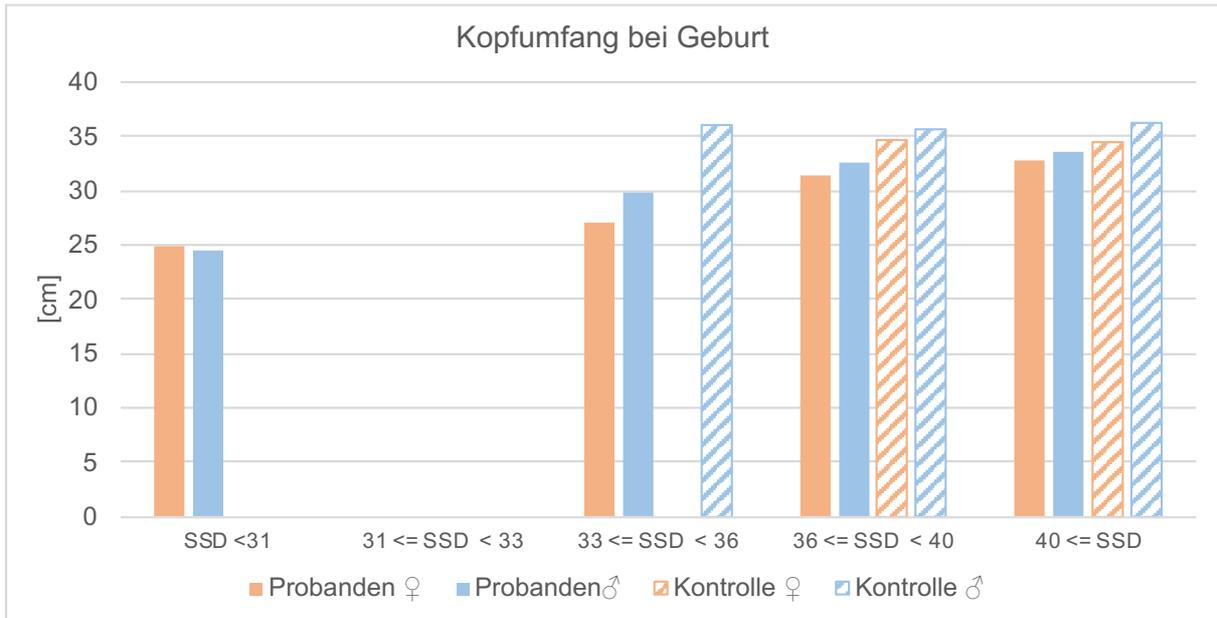
**Abbildung 6** Geburtsgewicht von Probanden (orange Punkte) und Kontrollen (blaue Kreuze) in Abhängigkeit der Schwangerschaftsdauer (Marker repräsentieren individuelle Fragebögen). (Arithmetische Mittelwerte über SSD Intervalle)



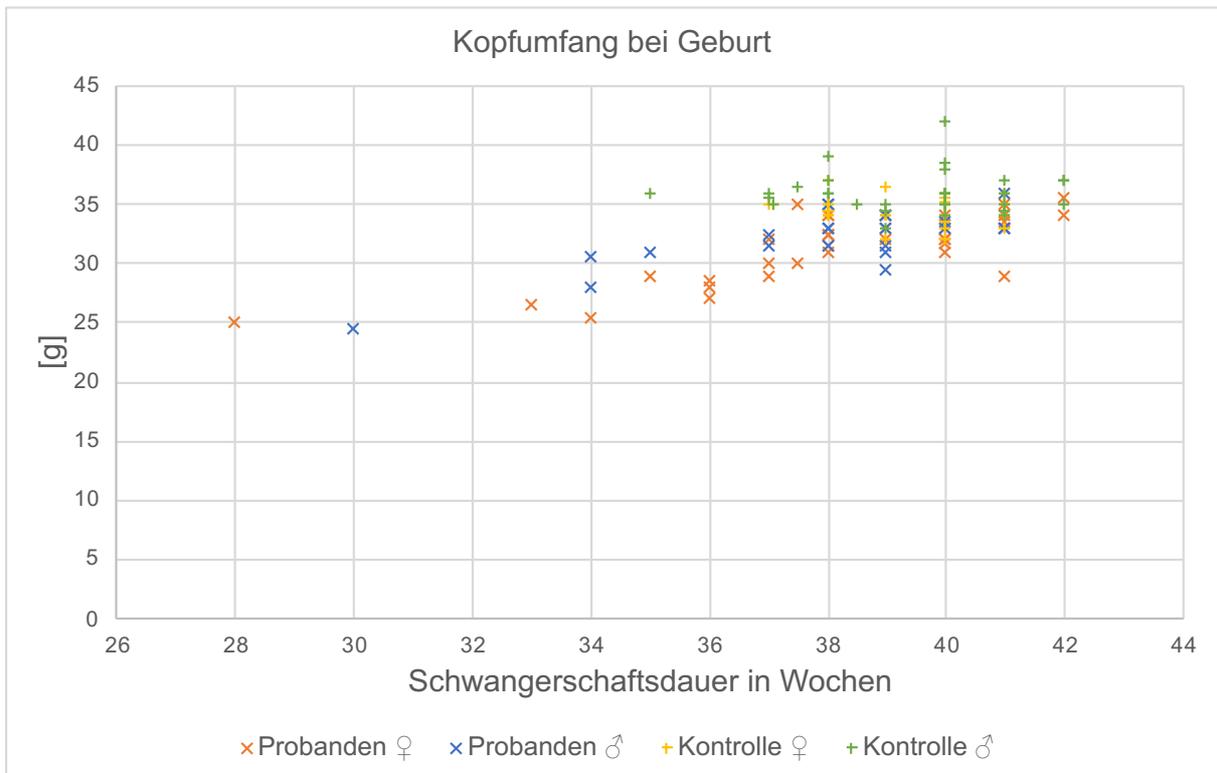
**Abbildung 7** Länge bei Geburt in Abhängigkeit der Schwangerschaftsdauer (Arithmetische Mittelwerte über SSD Intervalle)



**Abbildung 8** Länge bei Geburt von Probanden und Kontrollen in Abhängigkeit der Schwangerschaftsdauer (Marker repräsentieren individuelle Fragebögen).



**Abbildung 9** Kopfumfang bei Geburt von Probanden und Kontrollen in Abhängigkeit der Schwangerschaftsdauer (Arithmetische Mittelwerte über SSD Intervalle)



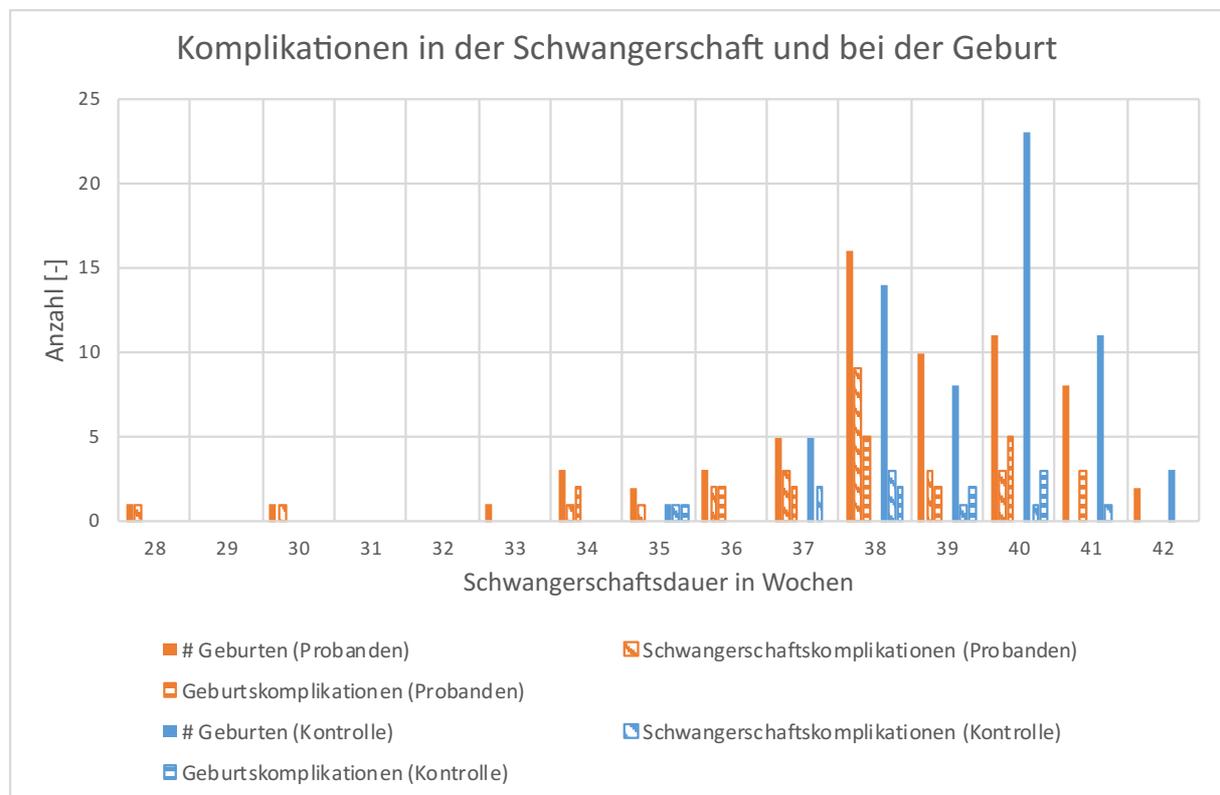
**Abbildung 10** Kopfumfang bei Geburt Probanden und Kontrollen in Abhängigkeit der Schwangerschaftsdauer (Marker repräsentieren individuelle Fragebögen).

## I.2 Schwangerschaftskomplikationen und Geburtskomplikationen

Bei Probanden wird 2- bis 3-mal häufiger von Schwangerschafts- und Geburtskomplikationen berichtet, wobei Jungen eher betroffen sind (**Tabelle 5**). Bei den Kontrollen ist das Geschlechtsverhältnis ausgeglichener.

	Probanden 67 (Kontrollen66)	Anteil ♂ 41 (Anteil ♂ 31)	Anteil ♀ 26 (Anteil ♀ 35)
	ja, nein, leer	ja, nein, leer	ja, nein, leer
Schwangerschaftskomplikationen (SSKomp)	36%,64%,0% (14%,86%,0%)	41%,59%,0% (16%,84%,0%)	27%,73%,0% (11%,89%,0%)
Komplikationen bei der Geburt (GebKomp)	33%,67%,0% (12%,88%,0%)	37%,63%,0% (10%,90%,0%)	27%,73%,0% (14%,86%,0%)

**Tabelle 5** Komplikationen in der Schwangerschaft und bei der Geburt  
(Die Prozentangaben beziehen sich auf die Gesamtzahl der eingegangenen Fragebögen für Probanden und Kontrollen, bzw. die jeweilige Anzahl der Jungen oder Mädchen in diesen Gruppen; die Angaben in Klammern (grau) beziehen sich auf die Kontrollgruppe)



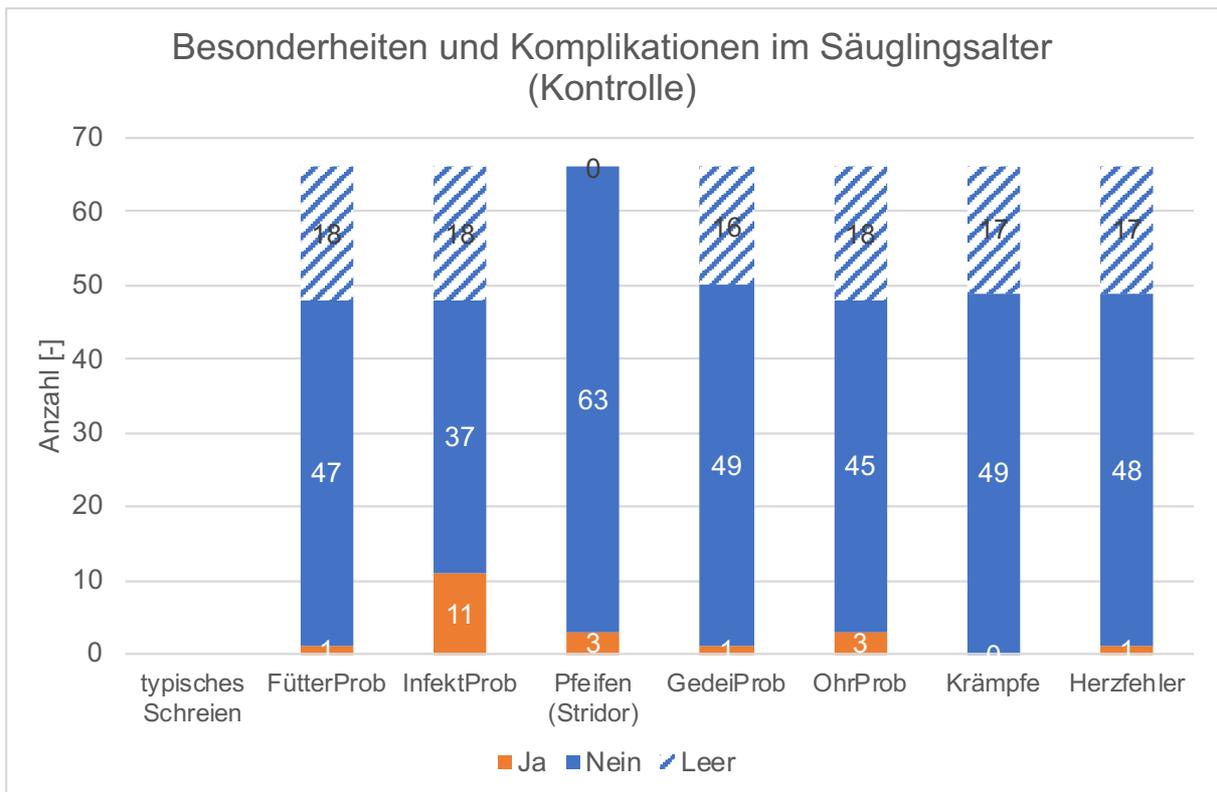
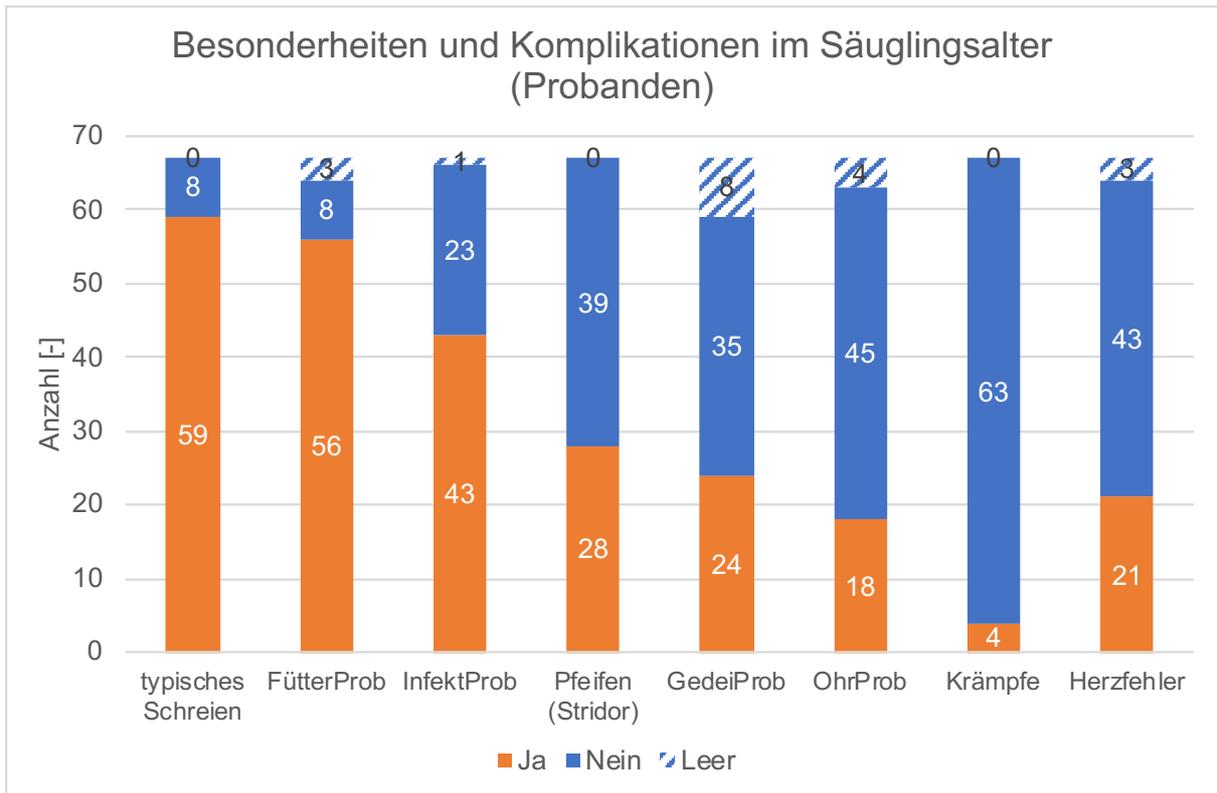
**Abbildung 11** Schwangerschaftskomplikationen (orange) und Geburtskomplikationen (blau) von Probanden und Kontrollen

### I.3 Besonderheiten und Komplikationen im Säuglingsalter

Das typische (namensgebende) **Weinen/Schreien** (Cri du Chat, Katzenschrei) wird am häufigsten beschrieben (88%) (**Tabelle 6, Abbildung 12**). Von den klinischen Problemen stehen im Vordergrund ausgeprägte **Fütterungsprobleme** (84%), die häufig eine Sondenernährung notwendig machen (keine Zahlenangaben) und zu **Gedeihproblemen** (36%) führen. **Infektionen** sind im Säuglingsalter generell häufig (6 fieberhafte Infekte pro Jahr gelten als normal („allgemeines Pädiaterwissen“)) sind aber bei den Betroffenen mit 64% deutlich häufiger als bei den Kontrollen (17%) angeführt. Explizit nach **Mittelohrentzündungen** gefragt, werden 27% bzw. 5% (Kontrollen) genannt.

Die Abfrage „**Herzfehler**“ ist nicht spezifiziert. Zur Orientierung: angeborene Herzfehler werden in der Bevölkerung mit 0,8% zum Zeitpunkt der Geburt (Inzidenz) angegeben. Das kann eine vorübergehend noch offene Vorhofscheidewand sein, ein persistierender Ductus arteriosus Botalli (PDA) (bd. meist ohne Krankheitswert) oder eine angeborene klinisch relevante Herzfehlbildung. Die hier gemachten Angaben geben Häufigkeiten von 2% bei Kontrollen und 31% bei Betroffenen an. Letztere Zahl erscheint zu hoch und ist individuell abzuklären (längstens im Hinblick auf klinische Relevanz). Schaut man in die Literatur, so werden Deletionssyndrome eher mit angeborenen Herzfehlern assoziiert (Übersicht Hills et al. 2006). Die dort angegebenen Zahlen sind nur bedingt vergleichbar, da sie ausschließlich über Probanden erfasst wurden, die sich in Herzkliniken vorgestellt haben. Generell ist bei den Zahlen Vorsicht geboten, denn die klinische Erfassung von seltenen Auffälligkeiten bei zudem seltenen Syndromen ist naturgemäß unvollständig. Genannt werden bei Hills et al. (2006) mit absteigender Häufigkeit Ventrikelseptumdefekte (VSD), persistierender Ductus arteriosus Botalli (PDA), Fallot'sche Tetralogie (TOF) und Obstruktion rechter Ventrikel/Pulmonalstenose. Diese Reihung spiegelt sich auch bei den Nennungen im **Kommentarteil I.5** wider: VSD 8x, PDA 5x, TOF 1x und Pulmonalstenose 1x.

Auch die Kategorie „**Krämpfe**“ (6% Probanden, 0% Kontrollen), die völlig unterschiedliche Ursachen haben können - wie Stoffwechselentgleisungen oder neurologische Probleme (Epilepsie) - bedarf einer individuellen Abklärung.



**Abbildung 12** Besonderheiten und Komplikationen im Säuglingsalter bei Probanden (obere Grafik) und Kontrollen (untere Grafik) (Anzahl Nennungen)

	Probanden 67 (Kontrollen 66)	Anteil ♂ 41 (Anteil ♂ 31)	Anteil ♀ 26 (Anteil ♀ 35)
	ja, nein, leer	ja, nein, leer	ja, nein, leer
Charakteristischer Schrei der Säuglinge (CdC)	88%,12%,0% (0%,100%,0%)	93%,7%,0% (0%,100%,0%)	81%,19%,0% (0%,100%,0%)
Massive Fütterungsprobleme (FütterProb)	84%,12%,4% (2%,71%,27%)	90%,5%,5% (3%,65%,32%)	73%,23%,4% (0%,77%,23%)
Infektanfälligkeit (InfektProb)	64%,34%,1% (17%,56%,27%)	61%,37%,2% (10%,58%,32%)	69%,31%,0% (23%,54%,23%)
'Pfeifen' beim Einatmen (Inspiratorischer Stridor) (Pfeifen)	42%,58%,0% (5%,95%,0%)	49%,51%,0% (3%,97%,0%)	31%,69%,0% (6%,94%,0%)
Massive Gedeihstörung (GedeiProb)	36%,52%,12% (2%,74%,24%)	39%,49%,12% (0%,71%,29%)	31%,58%,12% (3%,77%,20%)
Gehäufte Mittelohrentzündungen (OhrProb)	27%,67%,6% (5%,68%,27%)	22%,71%,7% (6%,61%,32%)	35%,62%,4% (3%,74%,23%)
Krämpfe (Krämpfe)	6%,94%,0% (0%,74%,26%)	0%,100%,0% (0%,71%,29%)	15%,85%,0% (0%,77%,23%)
Angeborener Herzfehler (Herzfehler)	31%,64%,4% (2%,73%,26%)	34%,59%,7% (3%,68%,29%)	27%,73%,0% (0%,77%,23%)

**Tabelle 6** Besonderheiten und Komplikationen im Säuglingsalter  
(Die Prozentangaben beziehen sich auf die Gesamtzahl der eingegangenen Fragebögen für Probanden und Kontrolle, bzw. die jeweilige Anzahl der Jungen oder Mädchen in diesen Gruppen; die Angaben in Klammern (grau) beziehen sich auf die Kontrollgruppe)

## I.4 Meilensteine der kindlichen Entwicklung

Die verschiedenen Stadien der kindlichen Entwicklung zeigen im Wesentlichen die gleiche Reihenfolge. Die zeitlichen Spannen können dabei sehr groß sein. Eine Abweichung weist nicht zwingend auf eine Entwicklungsstörung hin, soll jedoch Anlass zur sorgfältigen Beobachtung sein.

Die Probanden zeigen in allen Entwicklungsschritten eine deutliche Verzögerung mit sehr großen zeitlichen Spannen (**Tabelle 9, Abbildung 13**). Am stärksten betroffen sind die Sprachentwicklung, sowie die Grob- und entsprechend die Fein-Motorik. Zunächst eine Übersicht mit 4 Beispielen mit Vergleich zur Literatur:

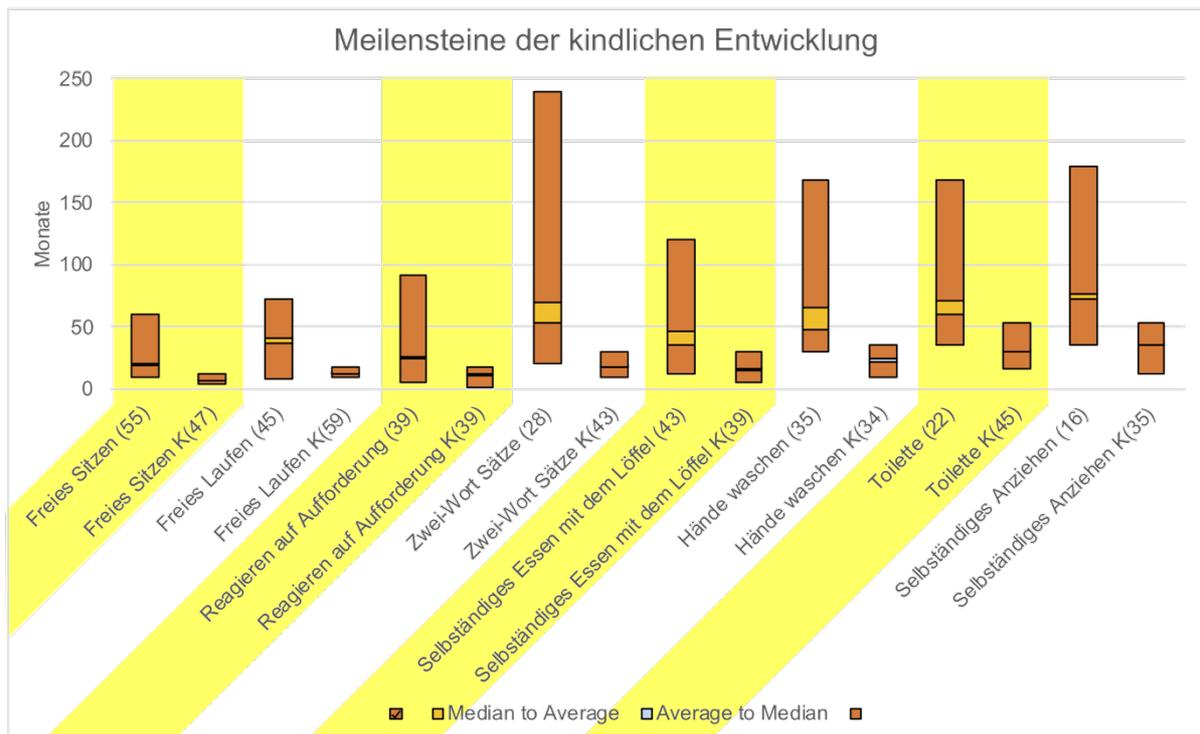
Übersicht	Probanden aus Tabelle 5 [Mon]	z. Vgl. Mainardi (2006) [Mon]
Freies Laufen	41,4	36
Zwei-Wort Sätze	70,4	66
Selbständige Essen mit dem Löffel	47,2	48
Selbständiges Anziehen	76,9	84

**Tabelle 7** Entwicklungsmeilensteine im Vergleich zu Angaben in der Literatur (Für Kinder mit 5p- Syndrom)

Besonders wertvoll sind die Angaben zu den unauffälligen Geschwistern. Sie sind in unserem Falle eine gute „interne“ Kontrolle. Vergleicht man deren „Meilensteine“ mit den Angaben aus der Literatur, so lassen sich Rückschlüsse auf die Qualität der durch die Eltern gemachten Beobachtungen ziehen. Es seien 4 Beispiele von Angaben für Geschwister angeführt (s. auch **Tabelle 9, Abbildung 13**). Sie zeigen beispielsweise eine gute Übereinstimmung mit den Werten aus dem Lehrbuch „Kinderheilkunde“ von Harnack (1999):

Übersicht	Kontrollen aus Tabelle 5 [Mon]	z. Vgl. Harnack (1999) [Mon]
Freies Sitzen	7,3	4 – 12
Freies Laufen	12,8	11 – 16
Zwei-Wort Sätze	18,1	19 - 30
Selbständige Essen mit dem Löffel	16,6	15 - 21

**Tabelle 8** Entwicklungsmeilensteine im Vergleich zu Angaben in der Literatur (Für Kinder allgemein)



**Abbildung 13** Meilensteine der kindlichen Entwicklung: Probanden und Kontrollen  
 Die Zahlen hinter den Bezeichnungen geben die Anzahl der Fragebögen an in denen die jeweilige Frage beantwortet wurde.  
 Die Querstriche in den Balken repräsentieren Median und arithmetischen Mittelwert. Wenn der Median kleiner ist als der Mittelwert ist der Raum zwischen beiden Strichen gelb eingefärbt, sonst blau.

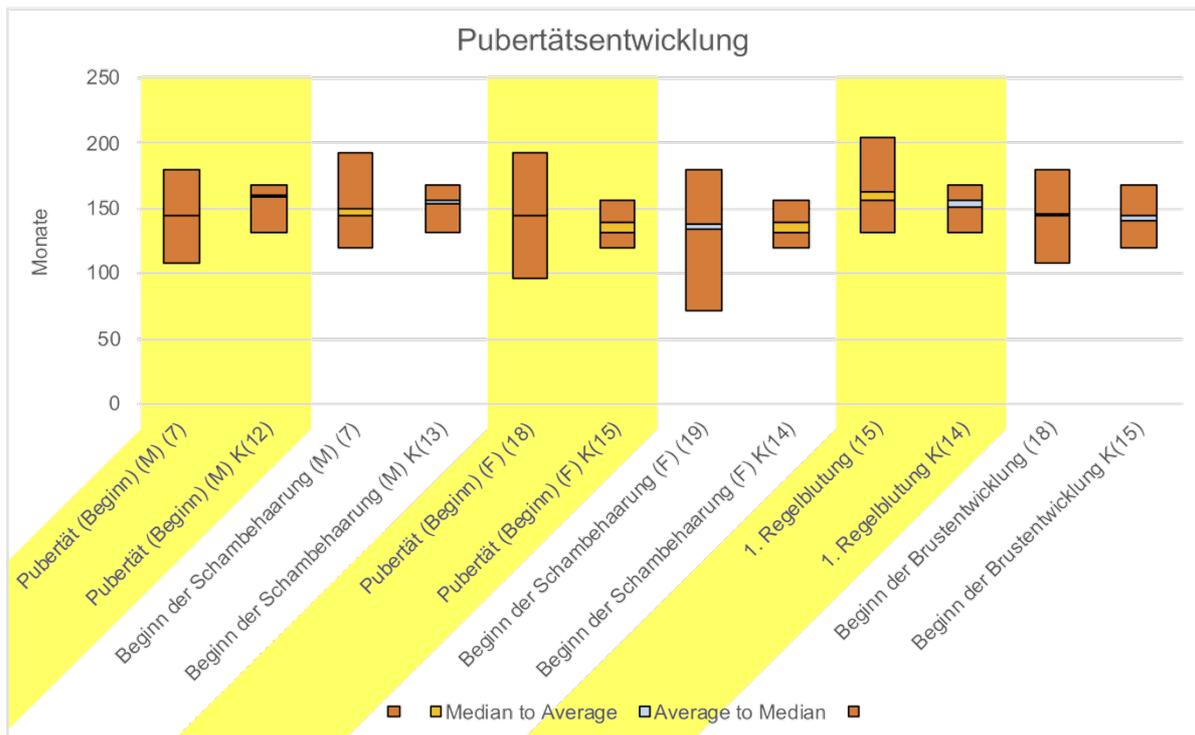
Meilenstein	Mittelwert [Mon]	Median [Mon]	Min [Mon]	Max [Mon]	Beantwortet (Anzahl)
Freies Sitzen	21.0 (7.3)	19 (7)	9 (4)	60 (12)	55 (47)
Freies Laufen	41.4 (12.8)	37 (12)	8 (9)	72 (18)	45 (59)
Reagieren auf Aufforderung	26.6 (10.8)	24 (12)	6 (2)	92 (18)	39 (39)
Zwei-Wort Sätze	70.4 (18.1)	54 (18)	20 (9)	240 (30)	28 (43)
Selbständiges Essen mit dem Löffel	47.2 (16.6)	36 (15)	12 (6)	120 (30)	43 (39)
Hände waschen	65.8 (22.2)	48 (24)	30 (10)	168 (36)	35 (34)
Toilette	71.7 (30.0)	60 (30)	36 (16)	168 (54)	22 (45)
Selbständiges Anziehen	76.9 (35.0)	72 (36)	36 (13)	180 (54)	16 (35)

**Tabelle 9** Meilensteine der kindlichen Entwicklung für die Probanden  
 Die entsprechenden Werte für die Kontrollen sind in Klammern (grau).

## I.5 Pubertätsentwicklung

Es liegen kaum Antworten vor. Die Unterschiede in der Geschlechtsentwicklung zu den Geschwistern sind gering - ganz im Gegensatz zu den Angaben zu „Meilensteine kindliche Entwicklung“. Auffallend ist jedoch die durchweg sehr große Streuung der Angaben bei den Probanden (**Tabelle 10, Abbildung 14**). Eine schlüssige Antwort haben wir nicht. Über das Warum kann nur spekuliert werden: Probanden sind unter steter Beobachtung der Eltern und entsprechend geben die Angaben vermutlich die tatsächliche große Variabilität wider. Den unauffälligen Geschwister hingegen wird sicherlich weniger Aufmerksamkeit entgegengebracht und die dort gemachten Angaben beruhen nicht nur auf eigenen Beobachtungen sondern auch auf übernommenen Erfahrungswerten/geschätzten Annahmen, die sich eher am Durchschnitt orientieren.

Im Italienischen CdC Register (Mainardi et al. 2006) zeigen 95% eine unauffällige Geschlechtsentwicklung. Über die „reproduktive Fitness“ von männlichen Probanden ist nichts bekannt. Es gibt aber einen Bericht über Mutter und Tochter mit jeweils nachgewiesener partieller 5p-Deletion (Martinez et al. 1993).



**Abbildung 14** Pubertätsentwicklung: Probanden und Kontrollen

Die Zahlen hinter den Bezeichnungen geben die Anzahl der Fragebögen an in denen die jeweilige Frage beantwortet wurde.

Die Querstriche in den Balken repräsentieren Median und arithmetischen Mittelwert. Wenn der Median kleiner ist als der Mittelwert ist der Raum zwischen beiden Strichen gelb eingefärbt, sonst blau.

Meilenstein	Mittelwert [Mon]	Median [Mon]	Min [Mon]	Max [Mon]	Beantwortet (Anzahl)
Pubertät (Beginn) (M)	144.0 (159.5)	144 (159)	108 (132)	180 (168)	7 (12)
Beginn der Schambehaarung (M)	149.1 (154.2)	144 (156)	120 (132)	192 (168)	7 (13)
Pubertät (Beginn) (F)	145.0 (138.8)	144 (132)	96 (120)	192 (156)	18 (15)
Beginn der Schambehaarung (F)	133.9 (138.9)	138 (132)	72 (120)	180 (156)	19 (14)
1. Regelblutung	162.8 (151.3)	156 (156)	132 (132)	204 (168)	15 (14)
Beginn der Brustentwicklung	146.0 (140.8)	144 (144)	108 (120)	180 (168)	18 (15)

**Tabelle 10** Pubertätsentwicklung für die Probanden

Die entsprechenden Werte für die Kontrollen sind in Klammern (grau).

## II. Einzelne Symptome

### II.0 Übersicht (Tabelle 11):

#### Erfasst:

- II.1 Erbrechen, II.2 Darmverstopfung, II.3 Orthopädische Probleme, II.4 Schmerzen, II. 5 Außergewöhnliche Vorlieben/Empfindlichkeiten:  
 a) Magische Anziehung zu Wasser,  
 b) Vorliebe für Dunkelheit,  
 c) Geräuschempfindlichkeit (Hyperakusie)

#### Übernommen aus 1. Fragebogenaktion 2009:

- II.6 Schlafstörung, II.7 Haut- und Schleimhautprobleme

#### Nicht erfasst:

- 1 Mentale Retardierung (IQ Messung), 2 Autoaggression, 3 Ängste beim Weiterlaufen, wenn sich die Farbe/Struktur des Bodenbelages ändert (Zebrastreifen, Plattenmuster, Bordstein) und überhaupt der Themenbereich 4 Neuropädiatrie.

Symptom	Alle 67 Probanden (66 Kontrollen)	Anteil weiblich 41 Probanden (31 Kontrollen)	Anteil männlich 26 Probanden (35 Kontrollen)
1 Erbrechen	70.1% (12.1%)	70.7% (12.9%)	69.2% (11.4%)
2 Darmverstopfung	68.7% (10.6%)	70.7% (9.7%)	65.4% (11.4%)
3 Orthopädische Probleme	73.1% (13.6%)	73.2% (16.1%)	73.1% (11.4%)
4 verminderte Schmerzempfindung	Bei den Probanden ist das Schmerzempfinden deutlich vermindert. Siehe Anhang Kommentare II.3		
5a Magische Anziehung zu Wasser	Diese Symptome sind bei den Probanden offensichtlich sehr ausgeprägt. Siehe Anhang Kommentare II.5		
5b Außergewöhnliche Vorliebe für Dunkelheit			
5c Außergewöhnliche Geräuschempfindlichkeit (Hyperakusie)			

**Tabelle 11 Übersicht:** Einzelne Symptome bei 67 Probanden und 66 Kontrollen (in Klammern) Die angegebenen Prozentzahlen repräsentieren den Anteil der Fragebögen der jeweiligen Gruppe bei denen für irgendeine der Fragen zu Erbrechen (bzw. Darmverstopfung, Orthopädischen Problemen, etc.) eine positive (d.h. Problem vorhanden) Antwort gegeben wurde. Zudem sei auf die Kommentare im Anhang II.1-7 verwiesen.

## II.1 Erbrechen

### Erbrechen (70%, Tabelle 11)

Bei Kontrollen wird dies nur im Säuglingsalter bei 10% als „immer wieder mal ein Problem/phasenweise/ständig“ erwähnt (**Tabelle 12**) während dies bei Probanden eines der Hauptprobleme ist.

#### Zeitlicher Verlauf und Art des Erbrechens

Gut ein Drittel aller Probanden hat bis zum Alter von 10 Jahren „immer wieder mal ein Problem“ mit Erbrechen (**Tabelle 12, Abbildung 15**). Es ist „ständig ein Problem“ im Säuglingsalter bei 19%, im Kleinkindesalter bei 8% und im Schulkindesalter bei 4%. Insgesamt nimmt das Erbrechen in der Häufigkeit ab, wird aber auch nach dem Alter von 25 Jahren noch in 7% als Problem genannt. Das Erbrechen kann immer wieder mal ein Problem sein im Säuglingsalter bei 33%, im Schulkindesalter bei 37% und bei jungen Erwachsenen in 19%. Aber nur im Säuglingsalter auch mal ein bis mehrere Wochen anhalten (6%); dieser Verlauf kann sich wiederholen. Über alle Altersklassen wird angegeben, dass meist nur kurz Erbrochen wird (14 – 24%), nur selten kann es bis zu einer Stunde anhalten (2 – 4%) (**Tabelle 13, Abbildung 16**). Dies wird bis zum Alter von 15 Jahren berichtet. Sehr heftiges Erbrechen dominiert im Säuglingsalter (27%) wird aber auch bei über 25-Jährigen noch mit 7% angegeben.

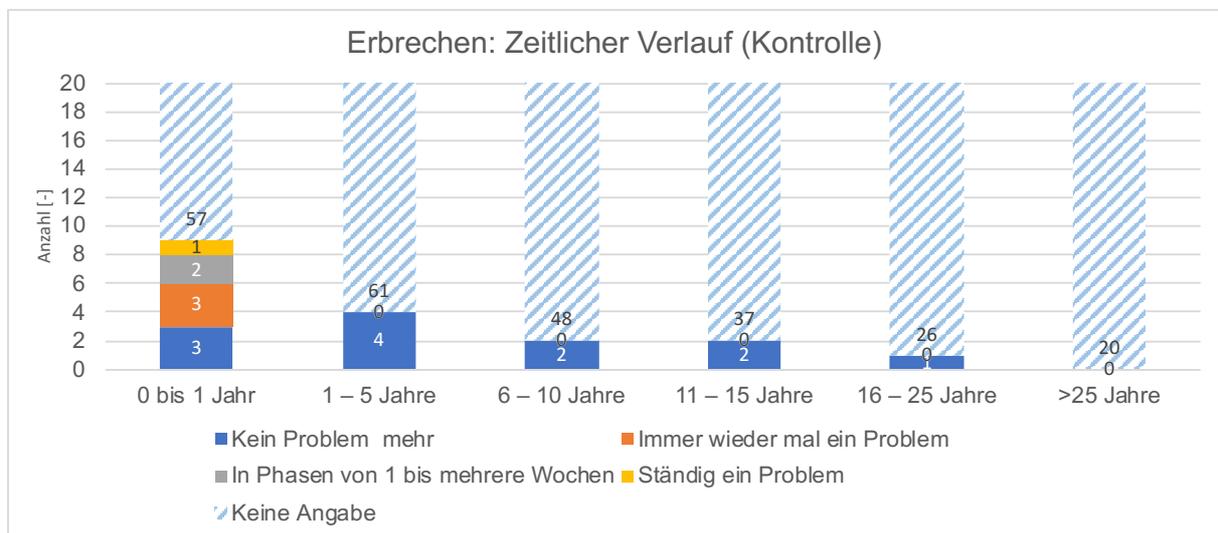
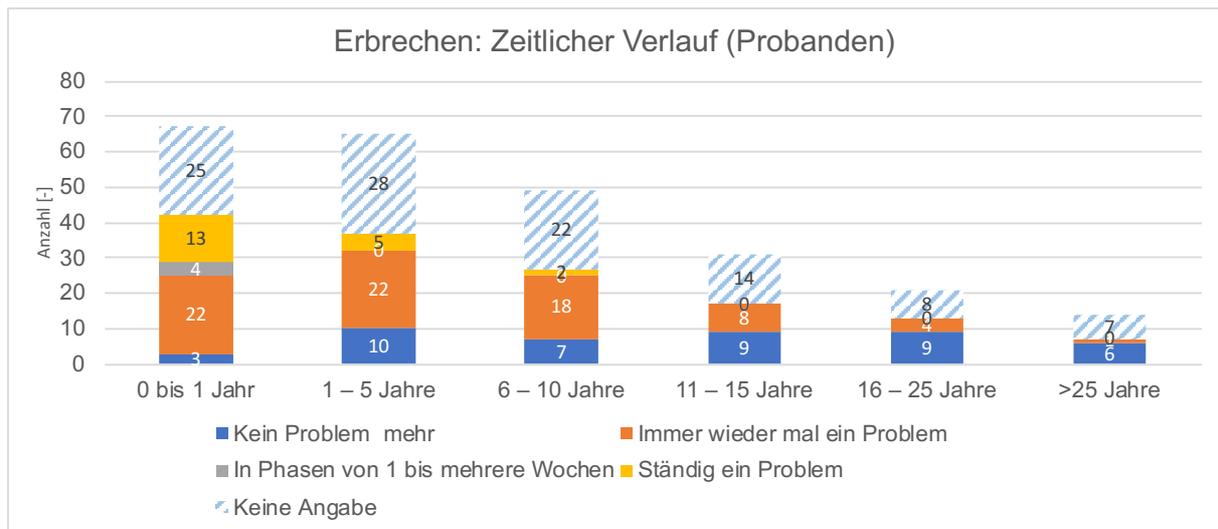
#### Ursächliche Hinweise

Es tritt am häufigsten im Zusammenhang mit den Mahlzeiten auf, wobei schlechtes Kauen (13 – 23%), zu hastiges Essen (9-14%) und in Folge davon starke Blähungen (3-19%) sowie Schluckprobleme (nicht abgefragt) als auslösend angesehen werden (**Tabelle 14, Abbildung 17**).

#### Anmerkung

Hinweis auf einen Zusammenhang von Erbrechen und Schluckproblematik könnte auch sein, dass sich unter der Therapie nach Castillo Morales die Symptomatik (möglicherweise) bessert. Als ein weiterer Auslöser werden wiederholt Blähungen genannt. Typische Medikamente, wie Vomex A, sind nicht sonderlich hilfreich, so dass allgemeine Maßnahmen, insbesondere Vermeidung von Blähungen und Ruhe (Ausstrahlen) offensichtlich im Vordergrund stehen. Meist bessert sich die Symptomatik spontan.

### a) Zeitlicher Verlauf

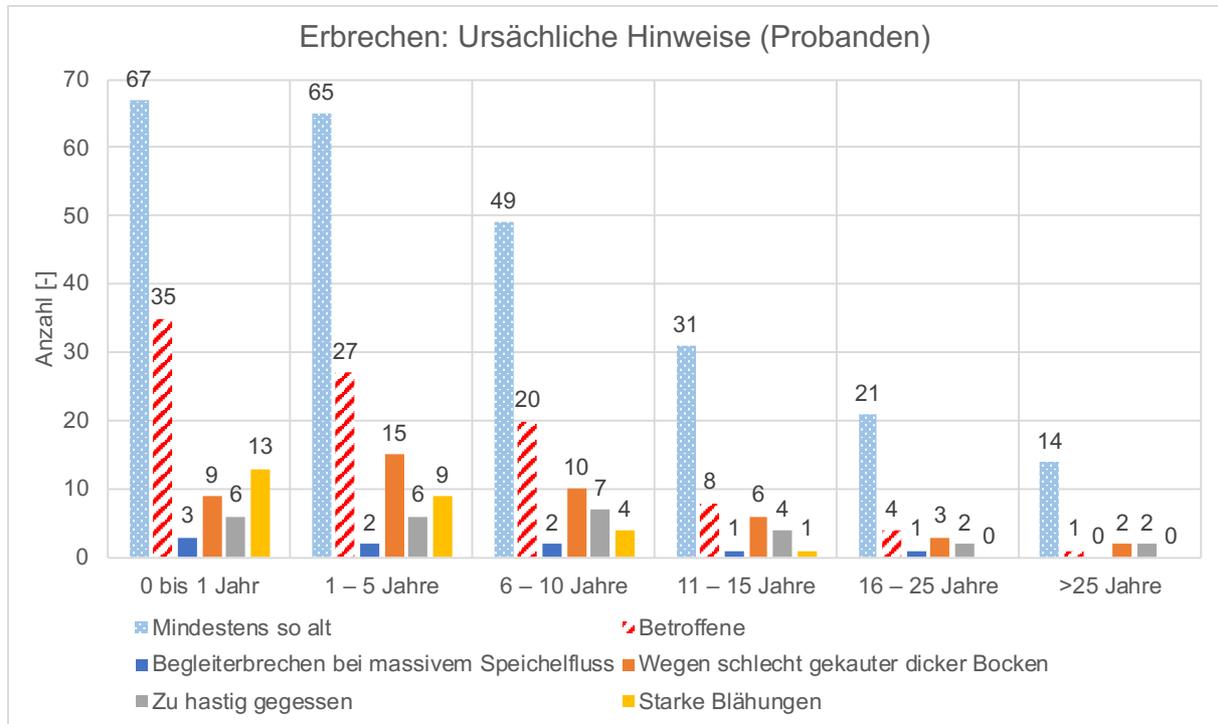


**Abbildung 15.** Erbrechen: Zeitlicher Verlauf bei Probanden (obere Grafik) und Kontrollen (untere Grafik) (Anzahl Nennungen)

Zeitlicher Verlauf	0 J bis 1 J	1 J – 5 J	6 J – 10 J	11 J – 15 J	16 J – 25 J	>25 J
Immer wieder mal ein Problem	33% (5%)	34% (0%)	37% (0%)	26% (0%)	19% (0%)	7% (0%)
In Phasen von 1 bis mehrere Wochen	6% (3%)	0% (0%)	0% (0%)	0% (0%)	0% (0%)	0% (0%)
Ständig ein Problem	19% (2%)	8% (0%)	4% (0%)	0% (0%)	0% (0%)	0% (0%)
Kein Problem mehr	4% (5%)	15% (6%)	14% (4%)	29% (5%)	43% (4%)	43% (0%)
Keine Angabe	37% (86%)	43% (94%)	45% (96%)	45% (95%)	38% (96%)	50% (100%)
Mindestens so alt	67 (66)	65 (65)	49 (50)	31 (39)	21 (27)	14 (20)

**Tabelle 12** Erbrechen: Zeitlicher Verlauf  
Die entsprechenden Werte für die Kontrollen sind in Klammern (grau).  
Die Prozentangaben beziehen sich auf die 'Mindestens so alt' Kategorie, d.h. die Anzahl der Fragebögen die die Altersgruppe abdecken.

## b) Art des Erbrechens

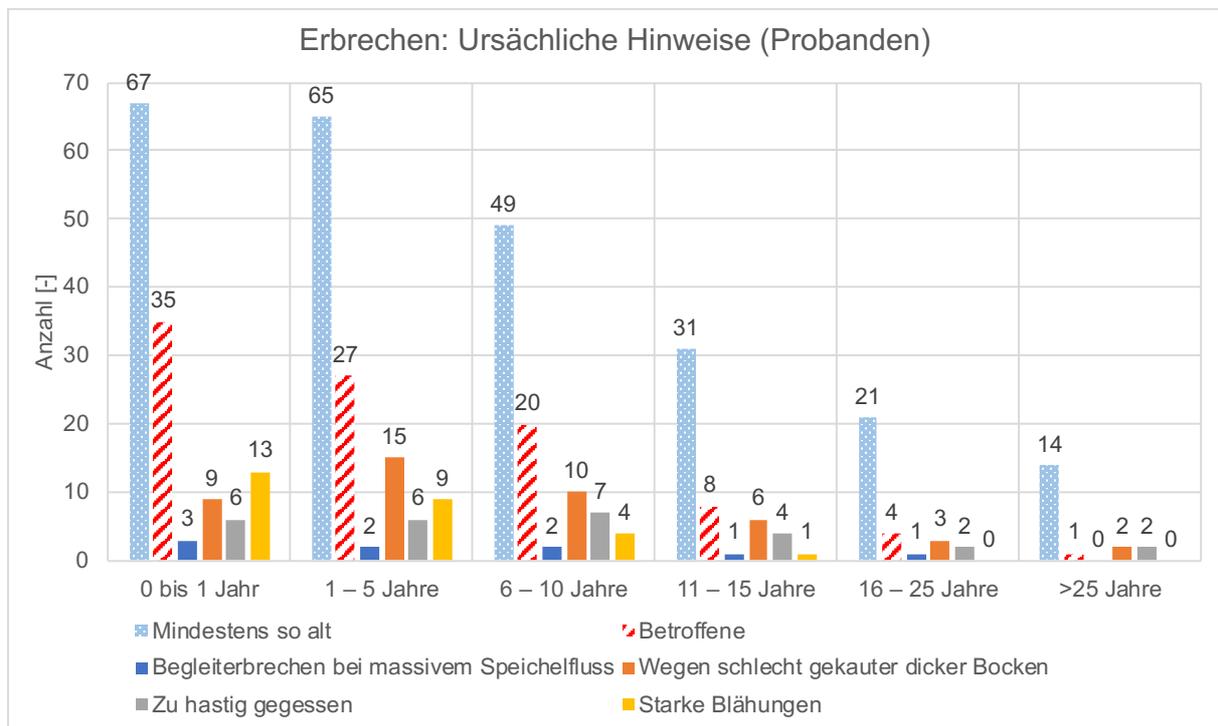


**Abbildung 16** Art des Erbrechens bei Probanden  
Dargestellt ist jeweils die Anzahl der Nennungen

Zeitlicher Verlauf	0 J bis 1 J	1 J – 5 J	6 J – 10 J	11 J – 15 J	16 J – 25 J	>25 J
Betroffene	52% (6%)	42% (0%)	41% (0%)	26% (0%)	19% (0%)	7% (0%)
Jeweils sehr milde („kötzeln“)	21% (2%)	20% (0%)	18% (0%)	10% (0%)	10% (0%)	7% (0%)
Jeweils sehr heftig	27% (5%)	12% (0%)	12% (0%)	6% (0%)	14% (0%)	7% (0%)
Kurz anhaltend	24% (6%)	22% (0%)	18% (0%)	19% (0%)	19% (0%)	14% (0%)
Lang anhaltend	3% (0%)	2% (0%)	4% (0%)	3% (0%)	0% (0%)	0% (0%)
Mindestens so alt	67 (66)	65 (65)	49 (50)	31 (39)	21 (27)	14 (20)

**Tabelle 13** Art des Erbrechens  
Die entsprechenden Werte für die Kontrollen sind in Klammern (grau).  
Die Prozentangaben beziehen sich auf die 'Mindestens so alt' Kategorie, d.h. die Anzahl der Fragebögen die die Altersgruppe abdecken.  
Die Kategorie "Betroffene" kennzeichnet Fragebögen in denen "Immer wieder mal ein Problem" oder "Ständig ein Problem" angekreuzt ist (**Tabelle 12**)

### c) Ursächliche Hinweise für das Erbrechen



**Abbildung 17** Ursächliche Hinweise für das Erbrechen bei Probanden  
Dargestellt ist die Anzahl der Nennungen

Zeitlicher Verlauf	0 J bis 1 J	1 J – 5 J	6 J – 10 J	11 J – 15 J	16 J – 25 J	>25 J
Betroffene	52% (6%)	42% (0%)	41% (0%)	26% (0%)	19% (0%)	7% (0%)
Begleiterbrechen bei massivem Speichelfluss	4% (0%)	3% (0%)	4% (0%)	3% (0%)	5% (0%)	0% (0%)
Wegen schlecht gekauter dicker Bocken	13% (0%)	23% (0%)	20% (0%)	19% (0%)	14% (0%)	14% (0%)
Zu hastig gegessen	9% (8%)	9% (0%)	14% (0%)	13% (0%)	10% (0%)	14% (0%)
Starke Blähungen	19% (3%)	14% (0%)	8% (0%)	3% (0%)	0% (0%)	0% (0%)
Mindestens so alt	67 (66)	65 (65)	49 (50)	31 (39)	21 (27)	14 (20)

**Tabelle 14** Ursächliche Hinweise für das Erbrechen  
Die entsprechenden Werte für die Kontrollen sind in Klammern (grau).  
Die Prozentangaben beziehen sich auf die 'Mindestens so alt' Kategorie, d.h. die Anzahl der Fragebögen die die Altersgruppe abdecken.  
Die Kategorie "Betroffene" kennzeichnet Fragebögen in denen "Immer wieder mal ein Problem" oder "Ständig ein Problem" angekreuzt ist (**Tabelle 12**)

## II.2 Darmverstopfung

### Darmverstopfung (69%, Tabelle 11)

Massive Darmverstopfung wird von 69 % (Kontrollen 10%) angegeben, während andererseits auch Stuhlinkontinenz von mehr als der Hälfte (Angaben aus 1. Fragebogenaktion) bejaht wird.

#### Zeitliches Auftreten und Verlauf

Im Säuglingsalter wird dies bei 52% als „Immer wieder mal ein Problem“ bzw. „Ständig ein Problem“ berichtet. Bis 5 Jahre sind es 44% und bleibt bei bis zu 1/3 der Probanden zeitlebens ein Problem (Tabelle 15). Die Darmverstopfung tritt bereits im Säuglings und Kleinkindesalter bei jeweils 20% auf und mit Verzögerung auch bis zum Alter von 25 Jahre bei weiteren 22% (Tabelle 16). Wie lange die Phasen dauern ist unklar, da kaum Angaben vorliegen. Tendenziell sind es Tage (ca. 10%) bis 2 Wochen (ca. 5%) und selten auch über 4 Wochen (1-5%) jeweils in den Altersklassen bis 10 und 15 Jahren.

#### Stuhlkonsistenz

Mehr als 1/3 über alle Altersklassen geben an, dass der Stuhl hart bis steinhart sei – häufig in Form „kieselsteingroßer Brocken“ oder gar einzelne, das gesamte Darmlumen ausfüllende Brocken (Tabelle 17, Abbildung 20).

#### Angenommene Ursachen

14 – 16% geben an „Deutlich zu wenig getrunken zu haben in Phasen der Darmverstopfung“. Von spontaner Besserung berichten 1/6 (Angaben aus 1. Fragebogenaktion).

#### Therapieversuche

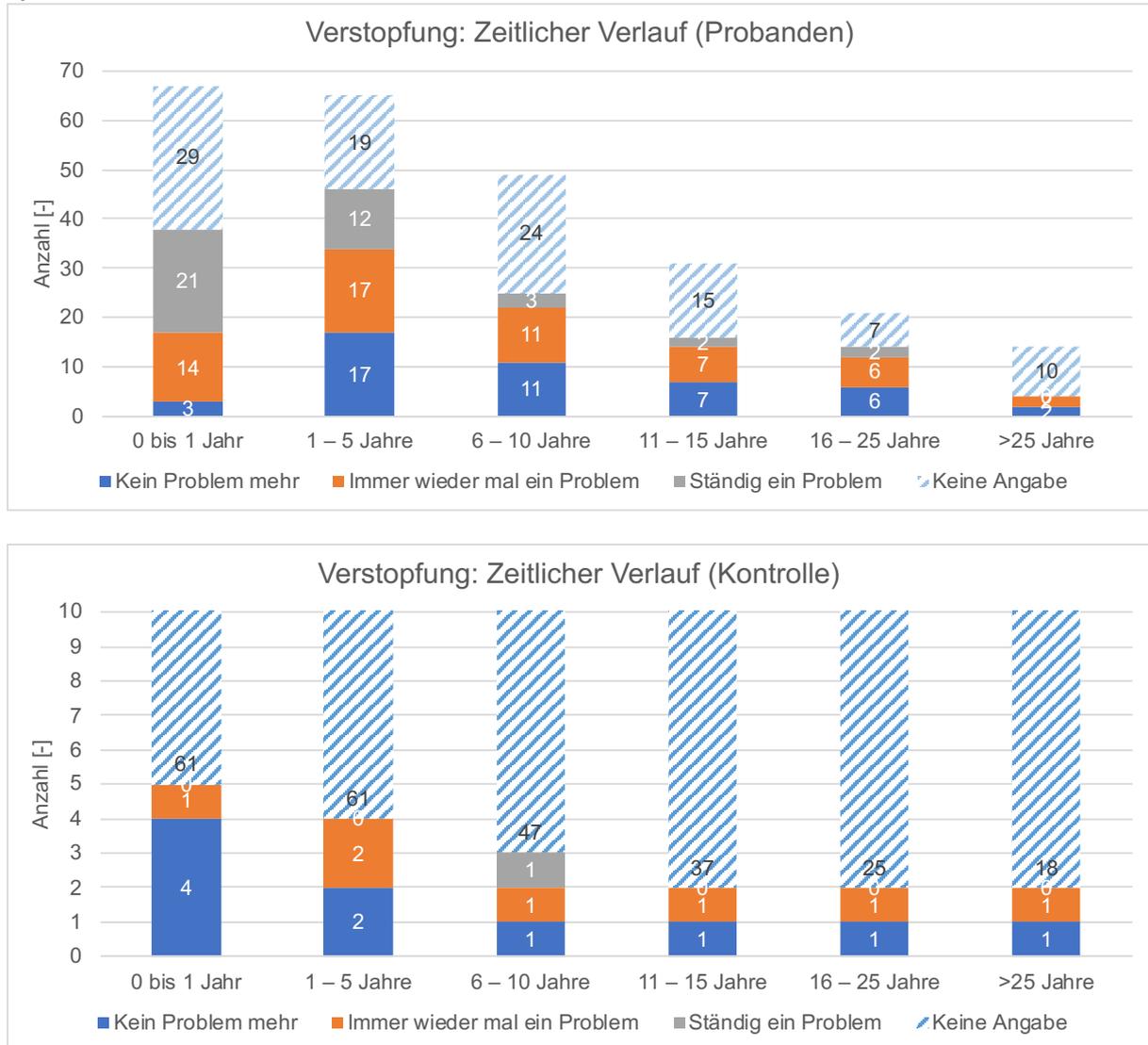
In der 1. Fragebogenaktion geben mehr als 1/3 an regelmäßig Klistiere und Massage anzuwenden, 1/6 auch Laxantien, wie Lactulose und Movicol. Dass Darmverstopfung ein Problem ist, zeigt auch die 2. Fragebogenaktion: Ca. die Hälfte bis zum Lebensalter von 5 Jahren –danach weniger werdend - wenden eine Maßnahme/Therapie an (**Tabelle 18**). Ballaststoffreiche Ernährung und Lactulose werden am erfolgreichsten gewertet. Klistiere werden zwar ähnlich häufig bis zum Alter von 5 Jahren angewendet jedoch nur mit geringem Erfolg.

#### Anmerkung

Aus pädiatrischer Sicht kann zu wenig Trinken sicherlich eine Darmverstopfung fördern. Liegt jedoch bereits eine ausreichende Trinkmenge vor, so bessert sich auch durch vermehrtes Trinken die Stuhlkonsistenz nicht weiter. Bei leichter Darmverstopfung hilft ballaststoffreiche Kost mit Vollkornprodukten. Obst und Gemüse sind zwar sehr gesund und sollten deswegen auf jedem Ernährungsplan stehen, aber sie sind eher nicht wirksam bei Darmverstopfung, da ein Großteil der in Ihnen enthaltenen Ballaststoffe bakteriell spaltbar ist. Zu einer „Selbstvergiftung“ durch seltenen Stuhlgang kann es – entgegen landläufiger Meinung - nicht kommen. Eine chronische Darmverstopfung ist in der Regel harmlos, kann aber häufig die Lebensqualität vermindern. Bei extrem hartem Stuhl sollte jedoch eine Behandlung durchgeführt werden. Hier hat sich **Movicol** bewährt, das früher zur Darmreinigung vor diagnostischen Eingriffen eingesetzt wurde. Da der Wirkungseintritt eher langsam ist, sollte es täglich genommen werden. Eine Gewöhnung scheint nicht vorzukommen. Lactulose mag zwar bei leichteren Formen angebracht sein, kann aber zu erheblichen Blähungen führen (die wiederum Erbrechen provozieren können (!?)) und ist bei langsamer Darmpassage (vermutlich häufig bei Betroffenen (!?)) schlecht wirksam.

Eine massive Darmverstopfung führt zu Verhaltensauffälligkeiten, vor allem zur Unruhe, was sich auch als Wippen mit dem Oberkörper oder gar Kopfschlagen zeigt. Ein Drittel gibt an solches, wenn auch meist in milder Form, zu sehen (Angaben aus 1. Fragebogenaktion).

a) zeitlicher Verlauf

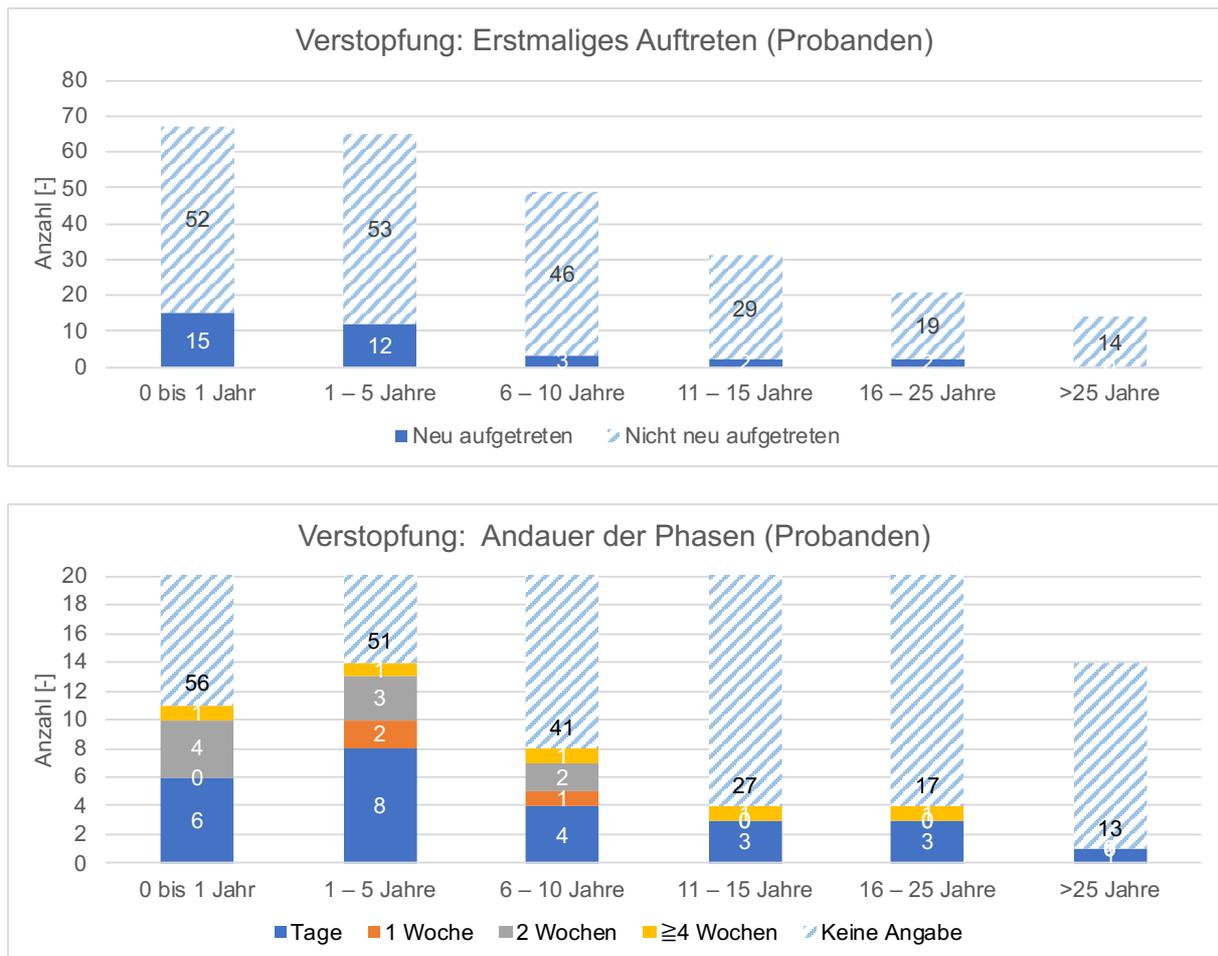


**Abbildung 18** Darmverstopfung: Zeitlicher Verlauf bei Probanden (obere Grafik) und Kontrollen (untere Grafik)

Zeitlicher Verlauf	0 J bis 1 J	1 J – 5 J	6 J – 10 J	11 J – 15 J	16 J – 25 J	>25 J
Kein Problem mehr	4% (6%)	26% (3%)	22% (2%)	23% (3%)	29% (4%)	14% (5%)
Immer wieder mal ein Problem	21% (2%)	26% (3%)	22% (2%)	23% (3%)	29% (4%)	14% (5%)
Ständig ein Problem	31% (0%)	18% (0%)	6% (2%)	6% (0%)	10% (0%)	0% (0%)
Keine Angabe	43% (92%)	29% (94%)	49% (94%)	48% (95%)	33% (93%)	71% (90%)
Mindestens so alt	67 (66)	65 (65)	49 (50)	31 (39)	21 (27)	14 (20)

**Tabelle 15** Darmverstopfung: Zeitlicher Verlauf  
Die entsprechenden Werte für die Kontrollen sind in Klammern (grau).  
Die Prozentangaben beziehen sich auf die 'Mindestens so alt' Kategorie, d.h. die Anzahl der Fragebögen die die Altersgruppe abdecken.

## b) Erstmaliges Auftreten und Dauer der Darmverstopfung

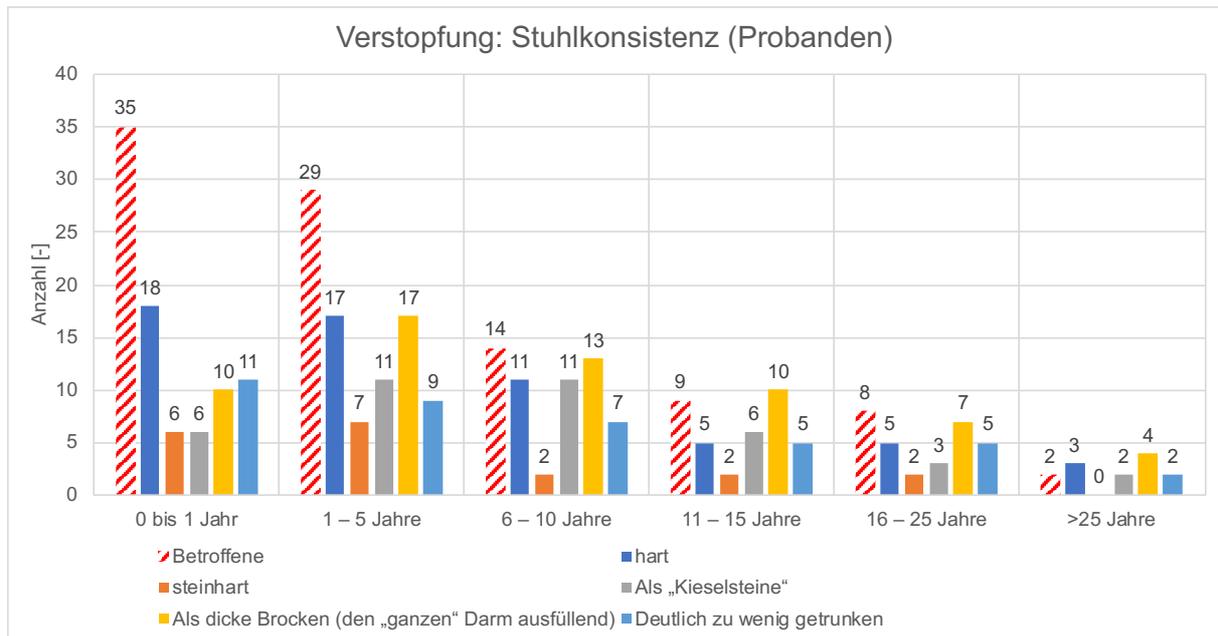


**Abbildung 19.** Darmverstopfung: Erstmaliges Auftreten bei den Probanden sowie Andauer der Phasen mit "immer wieder mal ein Problem" oder "ständig ein Problem"

Zeitlicher Verlauf	0 J bis 1 J	1 J – 5 J	6 J – 10 J	11 J – 15 J	16 J – 25 J	>25 J
Neu aufgetreten	22%	18%	6%	6%	10%	0%
Tage	9%	12%	8%	10%	14%	7%
1 Woche	0%	3%	2%	0%	0%	0%
2 Wochen	6%	5%	4%	0%	0%	0%
≥4 Wochen	1%	2%	2%	3%	5%	0%
Keine Angabe	84%	78%	84%	87%	81%	93%
Mindestens so alt	67	65	49	31	21	14

**Tabelle 16** Darmverstopfung: Erstmaliges Auftreten bei den Probanden sowie Andauer der Phasen mit "immer wieder mal ein Problem" oder "ständig ein Problem"  
Die Prozentangaben beziehen sich auf die 'Mindestens so alt' Kategorie, d.h. die Anzahl der Fragebögen die die Altersgruppe abdecken.

### c) Stuhlkonsistenz

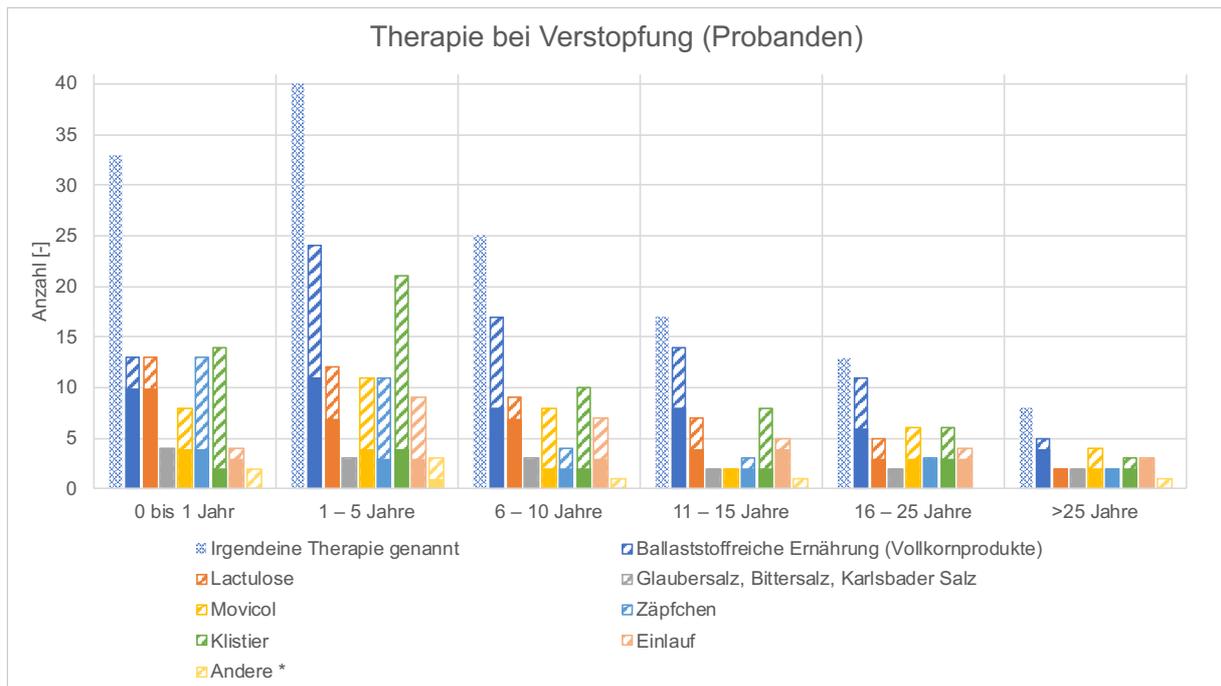


**Abbildung 20** Darmverstopfung: Stuhlkonsistenz in Phasen mit Darmverstopfung  
Die Kategorie "Betroffene" ist die Anzahl der Fragebögen in denen für das jeweilige Altersintervall für Darmverstopfung entweder "immer wieder mal ein Problem" oder "ständig ein Problem" angegeben ist (**Tabelle 15**).

Stuhlkonsistenz	0 J bis 1 J	1 J – 5 J	6 J – 10 J	11 J – 15 J	16 J – 25 J	>25 J
Hart	27%	26%	22%	16%	24%	21%
Steinhart	9%	11%	4%	6%	10%	0%
Als „Kieselsteine“	9%	17%	22%	19%	14%	14%
Als dicke Brocken (den „ganzen“ Darm ausfüllend)	15%	26%	27%	32%	33%	29%
Deutlich zu wenig getrunken in Phasen der Darmverstopfung	16%	14%	14%	16%	24%	14%
Betroffene	52%	45%	29%	29%	38%	14%
Mindestens so alt	67	65	49	31	21	14

**Tabelle 17** Darmverstopfung: Stuhlkonsistenz in Phasen mit Verstopfung  
Die Prozentangaben beziehen sich auf die 'Mindestens so alt' Kategorie, d.h. die Anzahl der Fragebögen die die Altersgruppe abdecken.

## d) Therapie



**Abbildung 21** Therapie bei Darmverstopfung

Dargestellt ist die Anzahl der Fragebögen bei denen für die jeweilige Therapie entweder "angewandt mit Erfolg" (ausgefüllt) oder "angewandt ohne Erfolg" (schraffiert) angegeben ist. Zusätzlich ist unter "Irgendeine Therapie genannt" die Anzahl der Fragebögen angegeben, in denen für die jeweilige Altersgruppe mindestens eine Therapieform bewertet worden ist.

Zeitlicher Verlauf	0 J bis 1 J	1 J - 5 J	6 J - 10 J	11 J - 15 J	16 J - 25 J	>25 J
Ballaststoffreiche Ernährung (Vollkornprodukte)	10J, 3N	11J, 13N	8J, 9N	8J, 6N	6J, 5N	4J, 1N
Lactulose	10J, 3N	7J, 5N	7J, 2N	4J, 3N	3J, 2N	2J, 0N
Glaubersalz, Bittersalz, Karlsbader Salz	4J, 0N	3J, 0N	3J, 0N	2J, 0N	2J, 0N	2J, 0N
Movicol	4J, 4N	4J, 7N	2J, 6N	2J, 0N	3J, 3N	2J, 2N
Zäpfchen	4J, 9N	3J, 8N	2J, 2N	2J, 1N	3J, 0N	2J, 0N
Klistier	2J, 12N	4J, 17N	2J, 8N	2J, 6N	3J, 3N	2J, 1N
Einlauf	3J, 1N	3J, 6N	3J, 4N	4J, 1N	3J, 1N	3J, 0N
Andere *	0J, 2N	1J, 2N	0J, 1N	0J, 1N	0J, 0N	0J, 1N
Irgendeine Therapie angewandt	33	40	25	17	13	8
Betroffene	35	29	14	9	8	2
Mindestens so alt	67	65	49	31	21	14

**Tabelle 18** Therapie bei Darmverstopfung. Die Kategorien "Betroffene" und "Mindestens so alt" sind wie in Abbildung 20 und Tabelle 17, die Kategorie "Irgendeine Therapie angewandt" wie in Abbildung 20a. J = ja, mit Erfolg, N = nein, ohne Erfolg

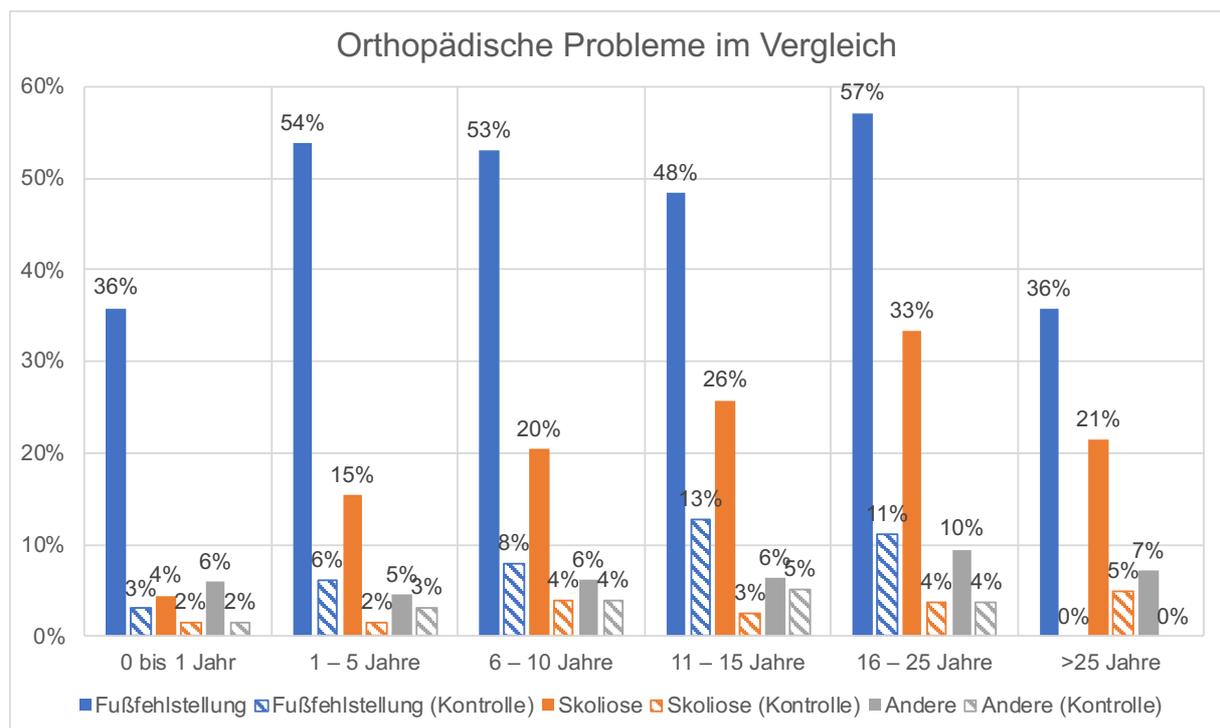
## II.3 Orthopädische Probleme

Die meisten Nennungen in der Kategorie „II. Einzelne Symptome“ sind „Orthopädische Probleme“ (**Tabelle 11**, Probanden 73%, Kontrollen 13,6%), – dies sind vor allem Fußfehlstellungen und Skoliose. Andere Orthopädische Probleme sind nur einzelne Nennungen und werden nicht weiter betrachtet (**Abbildung 25**).

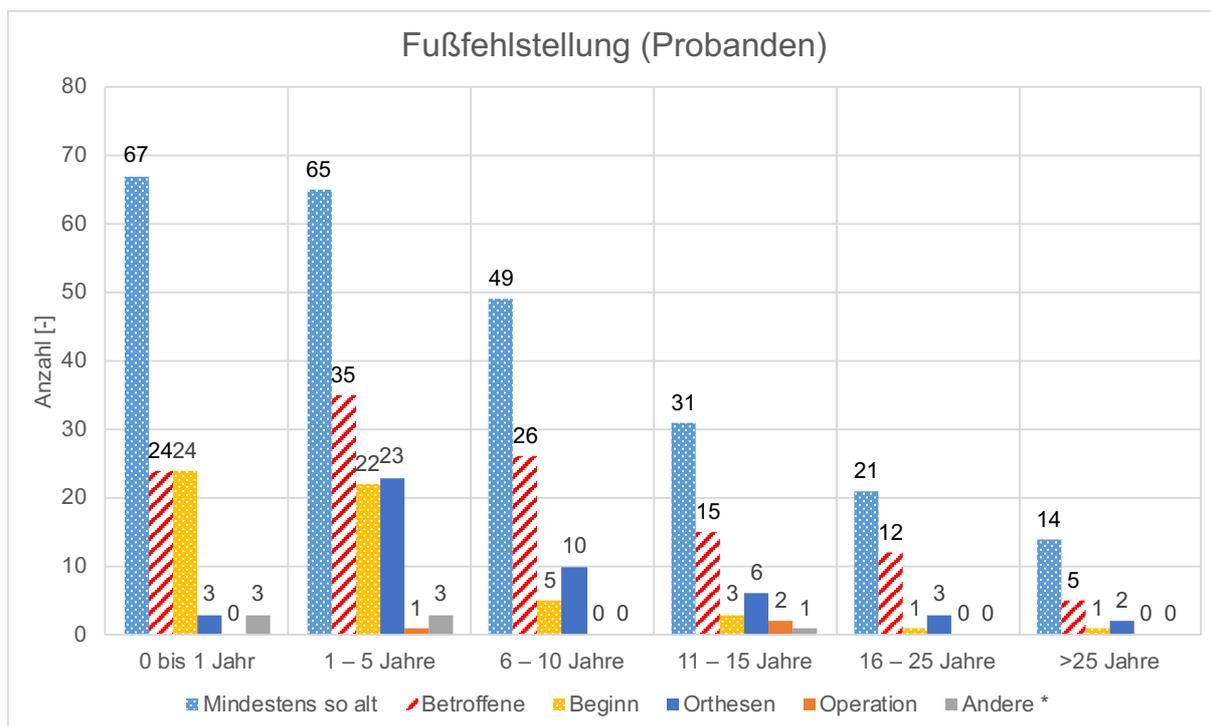
Über alle Altersklassen werden Fußfehlstellungen (36-57%) angegeben. (**Abbildung 22**). Diese werden bereits im Säuglingsalter (13%) mit Orthesen behandelt, am häufigsten dann im Kleinkindesalter (66%) aber auch in den späteren Altersklassen zwischen 25 und 40%. Eine operative Korrektur wird nur im Kleinkindesalter (3%) und zwischen 11 und 15 Jahren (13%) angegeben (

**Tabelle 19, Abbildung 23**). Bei Kontrollen liegen die Angaben im niedrigen 1-stelligen Prozentbereich und werden nicht mehr weiter aufgeschlüsselt.

Die Anzahl von Probanden mit Skoliose nimmt vom 1. Lebensjahr (4%) bis zum Alter von 25 Jahren (33%) kontinuierlich zu (**Abbildung 22**). Ab dem Kleinkindesalter bis zum Alter von 25 Jahren tragen 30-50% zeitweise ein Korsett. Ein operatives Vorgehen wird bei keinem der Probanden berichtet (**Tabelle 20, Abbildung 24**).



**Abbildung 22** Orthopädische Probleme bei Probanden und Kontrollen  
Die Prozentangaben beziehen sich auf die Anzahl der Fragebögen in der jeweiligen Altersklasse.

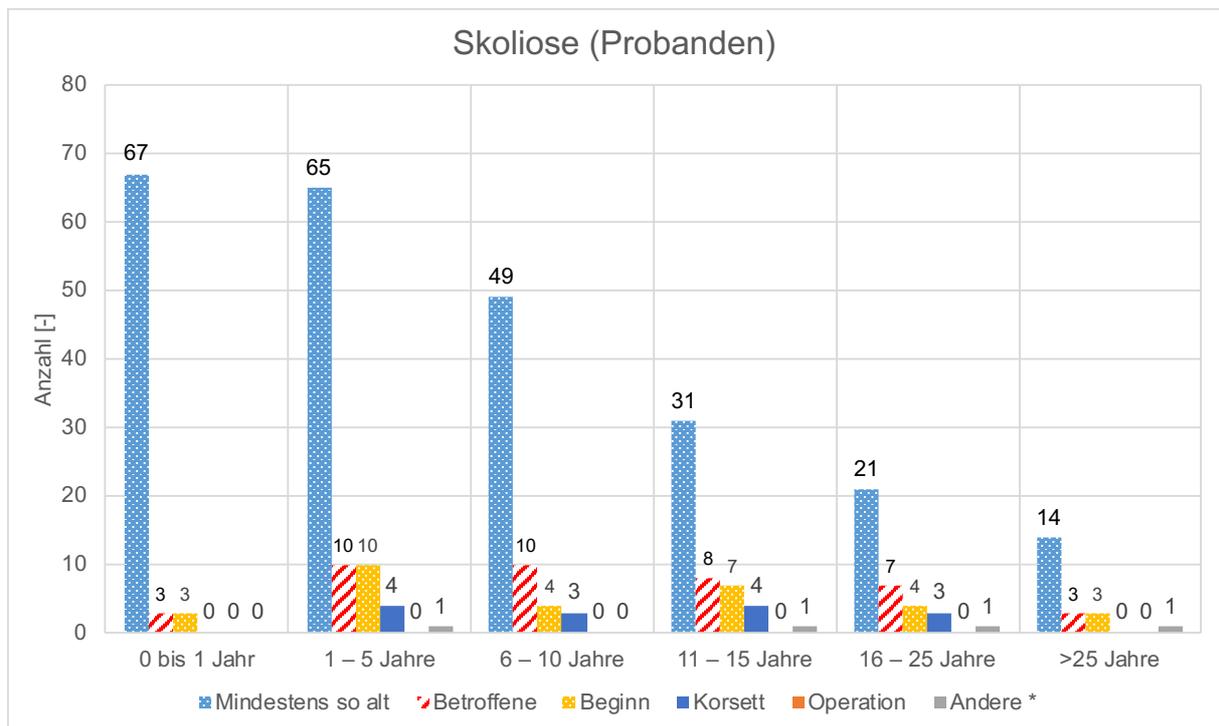


**Abbildung 23** Therapieformen angewandt bei Fußfehlstellung bei Probanden.  
 Betroffene: Fußfehlstellung in dieser oder einer früheren Altersklasse erstmalig erwähnt.  
 Beginn: Erstmalige Erwähnung in dieser Altersklasse  
 Alle Angaben als Anzahl der Fragebögen

Zeitlicher Verlauf	0 J bis 1 J	1 J - 5 J	6 J - 10 J	11 J - 15 J	16 J - 25 J	>25 J
<i>Beginn</i>	100%	63%	19%	20%	8%	20%
Orthesen	13%	66%	38%	40%	25%	40%
Operation	0%	3%	0%	13%	0%	0%
Andere *	13%	9%	0%	7%	0%	0%
Betroffene (Anzahl)	24	35	26	15	12	5
Mindestens so alt (Anzahl)	67	65	49	31	21	14

\*Nur in einem Teil der Fragebögen erfasst.

**Tabelle 19** Therapieformen angewandt bei Fußfehlstellung bei Probanden  
 Prozentangaben beziehen sich auf die Anzahl der Betroffenen

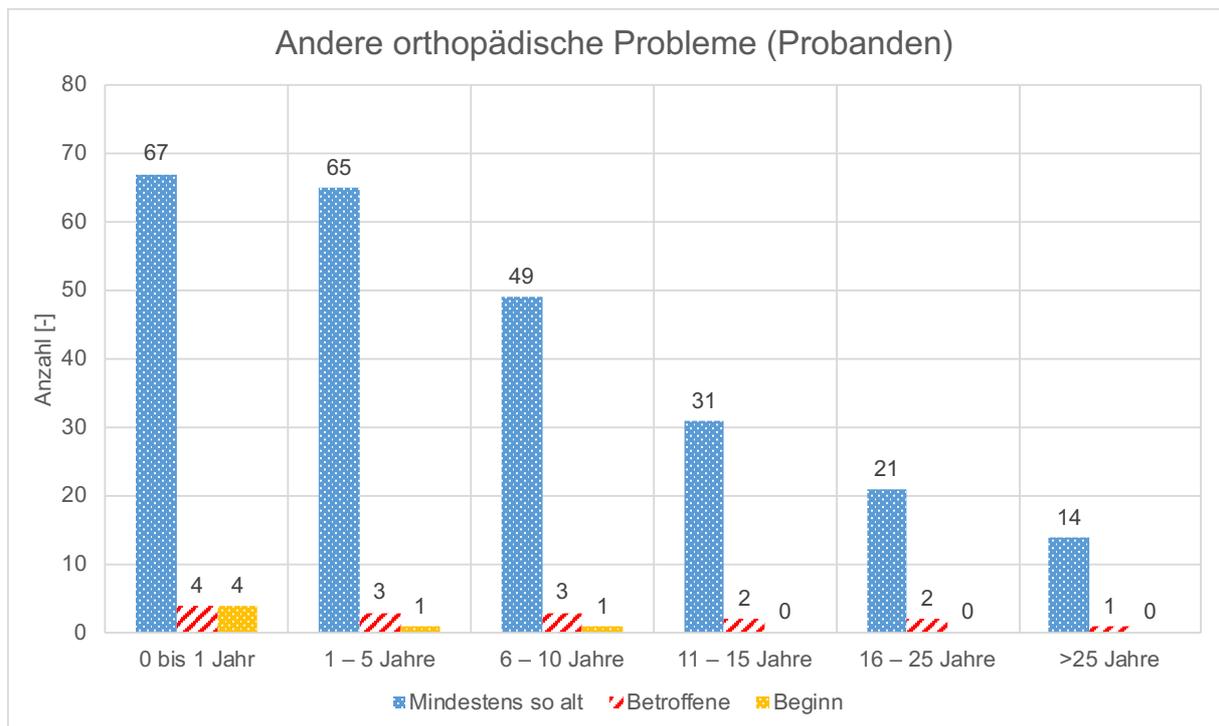


**Abbildung 24** Therapieformen angewandt bei Skoliose bei Probanden.  
 Betroffene: Skoliose in dieser oder einer früheren Altersklasse erstmalig erwähnt.  
 Beginn: Erstmalige Erwähnung in dieser Altersklasse  
 Alle Angaben als Anzahl der Fragebögen.

Zeitlicher Verlauf	0 J bis 1 J	1 J – 5 J	6 J – 10 J	11 J – 15 J	16 J – 25 J	>25 J
<i>Beginn</i>	100%	100%	40%	88%	57%	100%
Korsett	0%	40%	30%	50%	43%	0%
Operation	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Andere *	0%	10%	0%	13%	14%	33%
Betroffene	3	10	10	8	7	3
Mindestens so alt	67	65	49	31	21	14

\* Nur in einem Teil der Fragebögen erfasst.

**Tabelle 20** Therapieformen angewandt bei Skoliose bei Probanden  
 Prozentangaben beziehen sich auf die Anzahl der Betroffenen



**Abbildung 25** Andere orthopädische Probleme bei Probanden  
 Betroffene: Problem in dieser oder einer früheren Altersklasse erstmalig erwähnt.  
 Beginn: Erstmalige Erwähnung in dieser Altersklasse

## II.4 Schmerzempfindung

### Schmerzempfindung (75%)

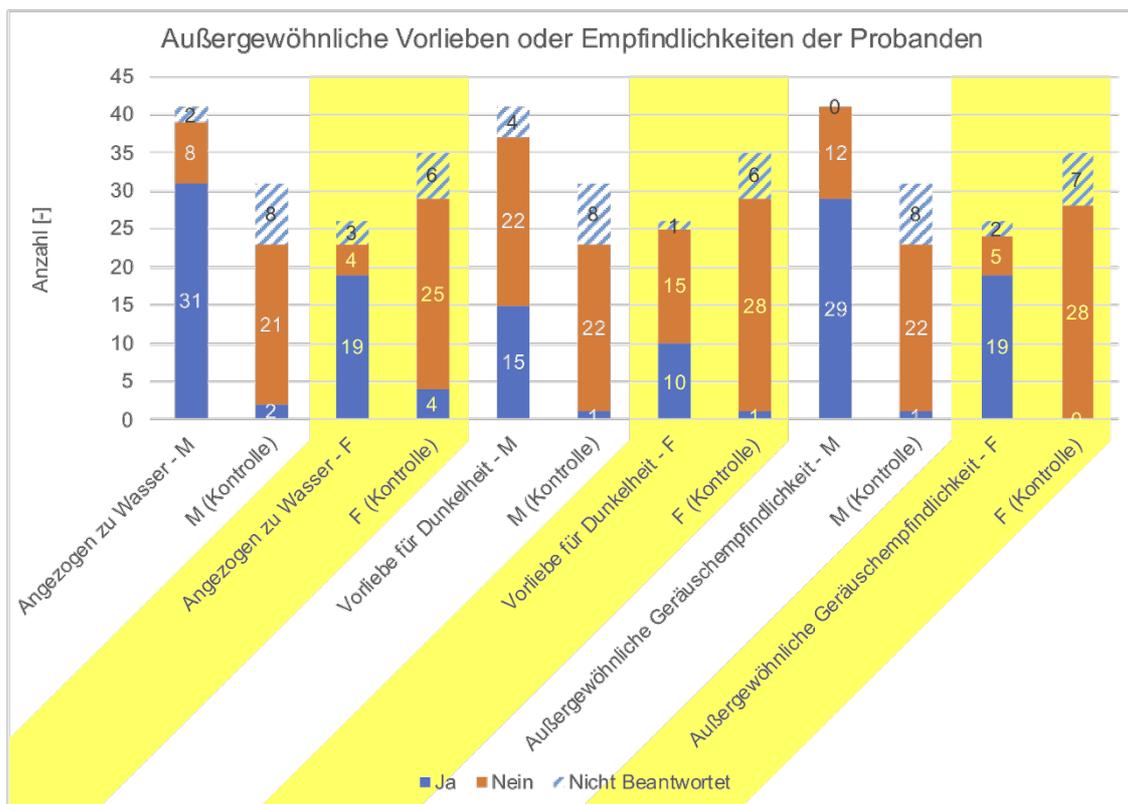
Die Schmerzempfindung ist bei 75% vermindert (Angaben aus 1. Fragebogenaktion). So zeigen manche selbst auf Wespen- und Bienenstiche kaum Reaktionen. In einem Fall wird berichtet, dass Zähne ohne Betäubung gezogen worden sind. Siehe Angaben unter **Kommentare II.4**

### II.5 Außergewöhnliche Vorlieben oder Empfindlichkeiten

Aus vielen Gesprächen haben sich folgende Besonderheiten bei Probanden ergeben:

- Magische Anziehung zu Wasser
- Außergewöhnlich Vorliebe für Dunkelheit
- Außergewöhnliche Geräuschempfindlichkeit (Hyperakusie)

Diese lassen sich zahlenmäßig (**Abbildung 26**) und qualitativ (Kommentare II.5) im Vergleich mit den Kontrollen sehr deutlich machen. Die Angaben zur Geräuschempfindlichkeit bei unseren Probanden liegen in der gleichen Spanne 70,2 % (männlich) bzw. 79,2% (weiblich) wie in der Studie von der Amerikanischen 5p- Society zitiert (70 – 80%, Ngyuen et al. 2015).



**Abbildung 26** Außergewöhnliche Vorlieben oder Empfindlichkeiten bei Probanden und Kontrollen

## II.6 Schlafstörung

Hier liegen nur Angaben aus der 1. Fragebogenaktion vor:

Massive Schlafstörungen geben 65% an. Die Hälfte hat dies schon seit Geburt beobachtet. Meist liegt es am Durchschlafen (2/3), z.T. auch am Einschlafen (1/3). Die Hälfte gibt an, sehr wechselnde Schlaf-Wach-Phasen zu haben, die teilweise wochenlang anhalten. Über Schlafwandeln wird häufig berichtet. Zahlen haben wir nicht. Ab Kleinkindesalter/Schulalter können die Schlafstörungen seltener werden, dies trifft aber nur für einige zu. Ansonsten bleibt dies ein ständiges Problem. Inwieweit ein Zusammenhang mit zu viel Aktivität am Tage, Aufregung beliebiger Art, Wetterfühligkeit und Mondphasen besteht ist unklar, wird aber von 1/4 - 1/2 als ursächlich angesehen. 2/3 geben an, dass sich der Schlafmangel am Tag bemerkbar mache. Reagiert wird mit Kopfschlagen, Unkonzentriertheit und Gereiztheit (1/2). Die Anderen finden keine derartigen Symptome nach Nächten mit wenig Schlaf. Inwieweit hier eine ausreichend lange Tiefschlafphase stattgefunden hat bleibt offen.

Maas et al. (2009) vergleichen das Schlafverhalten von jeweils 30 Individuen mit CdC Syndrom und Down Syndrom und finden Schlafprobleme in 30% bzw. 10%. Bei 20% der Probanden mit CdC beobachten sie Schlafwandeln.

## II.7 Haut- und Schleimhautprobleme

Hier liegen nur Angaben aus der 1. Fragebogenaktion vor (50%).

Haut- und Schleimhautprobleme scheinen - bis auf Aphten (1/6) - nicht häufiger vorzukommen als bei anderen Kindern. Die Aphten sind sicherlich auf die beständigen Selbstinfekte (Hand-Mund Kontakt/Speichelfluss) zurückzuführen.

### III. Kommunikationshilfen

Aufgrund der ausgeprägten Schwierigkeiten bei der (Laut-)Sprachentwicklung nutzen im Kleinkindesalter 46% (**Tabelle 21, Abbildung 27**) eine Gebärden-unterstützte Kommunikation (hier eher Zeichensprache) (z.Vgl. in der Amerikanischen Sp- Society sind dies 50% (Nguyen et al. 2015)). Da das Sprechvermögen zeitlebens ein Problem bleibt, wird – in zwar abnehmender Häufigkeit - auch noch nach 25 Jahren eine Zeichensprache (mit)verwendet (35 – 14%). Diverse elektronische Hilfen kommen seltener zur Anwendung (9 – 24%).

Es sind daher hauptsächlich Kommunikationshilfen von Bedeutung die parallel zur Lautsprache eingesetzt werden eventuell auch mehrere unterschiedliche gleichzeitig oder je nach Situation verschiedene. Im Fragebogen wird nach drei Kategorien unterschieden:

#### Zeichensprache

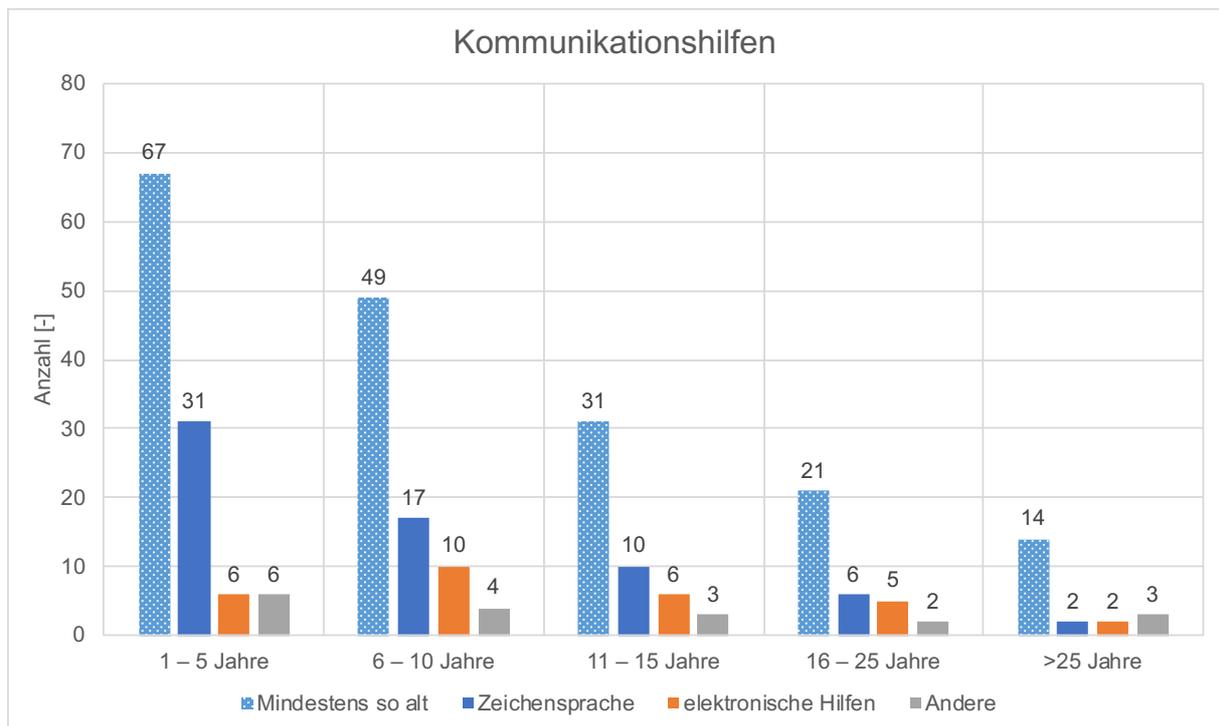
- Hierunter wird Gebärdenunterstützte Kommunikation (GUK) mit Systemen von Gebärden die für Menschen mit geistiger Behinderung und motorischen Einschränkungen geeignet sind verstanden.

#### Elektronische Hilfen

- Hier sind Geräte (Talker, oder Software auf einem Tablet Computer) gemeint mit denen, durch Tasten gesteuert, eine Sprachausgabe einzelner Worte oder Sätze möglich ist.

#### Andere

- Zum Beispiel Symbolkarten.



**Abbildung 27** Von Probanden verwendete Kommunikationshilfen

Zeitlicher Verlauf	1 J – 5 J	6 J – 10 J	11 J – 15 J	16 J – 25 J	>25 J
Zeichensprache	46%	35%	32%	29%	14%
Elektronische Hilfen	9%	20%	19%	24%	14%
Andere	9%	8%	10%	10%	21%
Mindestens so alt	67	49	31	21	14

**Tabelle 21** Kommunikationshilfen  
Die Prozentangaben beziehen sich auf die 'Mindestens so alt' Kategorie, d.h. die Anzahl der Fragebögen die die Altersgruppe abdecken.

## IV. Weitere Untersuchungsdaten

### Anmerkung:

Auf der letzten Seite der Zweiten Fragebogenaktion haben wir nach weitergehenden Informationen aus ärztlichen Berichten gebeten:

Auch wenn es mühsam ist, die Arztbriefe herauszusuchen oder bei den Ärzten anzufordern – es lohnt sich! Denn nur so kann eine gute Dokumentation des Gesamtbildes erfolgen.

Von besonderen Interesse sind:

- Chromosomenbefunde
- Neuropädiatrische Arztbriefe, Berichte aus Sozialpädiatrischen Zentren (SPZ)
- Orthopädische Arztbriefe
- Gelbes Heft
- Andere Arztbriefe mit wesentlichen Befunden

Ein weiteres Anliegen war, an objektive Befunde zu kommen, die vielleicht ursächliche Hinweise für Darmverstopfung, Schlaflosigkeit oder vermindertes Schmerzempfinden geben können:

Liegen für folgende Untersuchungsmöglichkeit bereits Erfahrungen/Berichte vor? (ggf. bitte Kopien zuschicken):

- Defäkographie (Röntgendarstellung des Mastdarms bei der Entleerung zur Untersuchung einer Entleerungsstörung) Ja  Nein
- Schlaf EEG (REM-Phase, Tiefschlafphase) Ja  Nein
- Schädel MRT Ja  Nein
- Objektivierung Schmerzempfinden Ja  Nein

### Rücklauf:

Erhalten haben wir nur wenige Berichte, die für eine Auswertung nicht ausreichen.

Dass nur 4x EEG-Befunde und 5x Schädel- MRT-Befunde eingegangen sind, kann natürlich auch daran liegen, dass hierfür bei den Probanden nur selten eine Indikation gegeben ist. Hirnfehlbildungen scheinen nicht häufiger mit einem 5p- Syndrom assoziiert zu sein.

## V. Ausblick

Folgende Fachgebiete/Themenkataloge sind insbesondere relevant für die Betreuung der Probanden. Hier lohnt es sich weiterhin stetig Informationen zu sammeln.

- Humangenetik  
Abklärung erbliche nicht-erbliche Form  
Lokalisierung und Größe der 5p- Deletion zur Einschätzung der klinischen Relevanz  
Genotyp-/Phänotyp Korrelation
- Neuropädiatrie  
Erfassung und Begleitung der motorischen und kognitiven Entwicklung mit Einleitung entsprechender Fördermaßnahmen
- Orthopädie  
Therapieempfehlungen bei Fußfehlstellung, Skoliose
- Physiotherapie (funktionsorientierter Ansatz) mit Teilgebieten Krankengymnastik und Manuelle Therapie: Bobath, Vojta, Castillo Morales-Konzept  
Ergotherapie (handlungsorientierter Ansatz, kognitiv, psychisch)
- Logopädie

## VI.1 Anhang Kommentare

Die Kommentare sind wörtlich aus den verschiedenen Kategorien des Fragebogens übernommen. Eine Überprüfung/Nachfrage erfolgte nicht. Z.B wird unter „I.4 Krämpfe“ ein „heftiger Moro Reflex“ angeführt; dies ist ein Frühkindlicher Reflex und nicht mit einem Krampfanfall/Epilepsie zu assoziieren. Die Art und Häufigkeit der Nennungen erlauben jedoch einen guten Einblick in die objektiven und subjektiven (Alltags-)Probleme. Soweit informativ sind die Kommentare inhaltlich in Gruppen geordnet und wenn angebracht ist jeweils das Lebensalter in Jahren (J) und Monaten (M) zum Zeitpunkt der Fragebogenerfassung angegeben.

## I. Geburtsanamnese und Entwicklung

### I.1 Schwangerschaftskomplikationen, I.2 Geburtskomplikationen

Anmerkung: Kommentare zu I.1 und I.2 wurden zusammengefasst, da die Antworten nur z.T. zwischen den Kategorien trennten.

#### Geschwister

Blutungen bis zur 12. Woche; nur 1 Nabelschnurarterie vorhanden, andere war verkümmert  
Vorzeitige Wehen, insgesamt 14 Wochen KH-Aufenthalt, Cerclage  
Vorwehen  
Cervixdystokie, vorzeitiger Blasensprung  
Schwangerschaftsdiabetes  
Karpaltunnel Syndrom, bds.  
Blasenentzündung, Ödeme  
Bluterguss wegen Gebärhocker, viel Blut verloren, Kephalhämatom  
Zwillingschwangerschaft, Geburtseinleitung  
Zwillingschwangerschaft, Geburtseinleitung

#### Probanden

Blutungen bis zur 12. Woche,, nur 1 Nabelschnurarterie, leicht erweitertes Nierenbecken im  
Ultraschall-Befund  
Frühblutungen (ca. 8.-10. SSW)  
4. Monat Schmierblutung, ab 7. Monat Wehen  
Blutung 7. SSW, Frühgeburt 28. SSW  
7.-9. Woche leichte Blutungen, Medikamente: Gestrogen + Valium  
Frühe Wehen, Tokolyse (Wehenhemmer)  
Vorzeitige Wehen ab 32. SSW  
Vorwehen  
Cerclage, vorzeitige Wehen  
Gestose, Cervixdystokie, vorzeitiger Blasensprung  
Gestationsdiabetes  
Schwangerschaftsdiabetes  
HELLP-Syndrom, Schwangerschafts-Gestose, Bluthochdruck  
Path. CTG 37. SSW  
Bluthochdruck  
Zuerst Steißlage, dann 2 Wochen vor Geburt gedreht  
Plazenta konnte am Schluss das Kind nicht genügend versorgen, da sie zu klein war und ein Teil nicht mehr funktionierte.  
  
Plazentainsuffizienz  
Polyhydramnion 22-32 SSW, kindl. Harnstauung beidseits  
Kindliche Ovarialzysten

Kind zu klein  
Allgemeinbefinden mäßig, brauchte oft Ruhe  
4. Monat Zusammenbruch, Sehnennervenentzündung

## I.3 Infektanfälligkeit

### Geschwister

Spast. Bronchitis, Allergie gegen Tierhaare, Hausstaubmilben  
Spast. Bronchitis als Kind, als Erwachsener Heuschnupfen  
Bronchitis  
Bronchitis  
Nasennebenhöhlen  
Alle gängigen Infekte und Kinderkrankheiten  
Erkältungen  
Häufige Erkältungen  
Häufige Erkältungen, starkes Asthma, Bronchitis  
Häufige Erkältungen, Bronchitis, Schnupfen

### Probanden

Mittelohrentzündungen im ersten Lebensjahr 3x, Lungenentzündung mit stationärem Aufenthalt mit 1.2 und 1.8 Jahren; bis zum Alter von 2 Jahren sehr häufige Gabe von Antibiotika wegen häufiger Bronchitis; von 2 Jahren bis heute nur eine Antibiotikagabe erforderlich.

Als Kind sehr Infekt anfällig, ständig eitriger Schnupfen-Infekte und Fieber beim Zahnen. Wenn Fieber, dann sehr hoch. Hauptsächlich Halsinfekte, auch heute, mit zunehmenden Alter stabiler geworden

Er war sehr oft verkühlt und hatte immer wieder Bronchitis und dabei sehr hohes Fieber. In der Kindergartenzeit immer wieder Infekte. Er hat Kinderkrankheiten, Windpocken, Scharlach und Masern gehabt. Jetzt im Erwachsenenalter hat er ein-zweimal jährlich eine Verkühlung, die ist allerdings immer sehr heftig, da jeder Schnupfen zu hohem Fieber führt.

Alle gängigen Infekte und Kinderkrankheiten

Infektanfälligkeit gegenüber allem, doch besonders von Bronchialerkrankungen, er hat nur eine Niere (rechts)

Bronchitis  
Bronchitis  
Bronchitis  
Bronchitiden  
Bronchitiden  
Bronchien  
Bronchitis, Pneumonien  
Bronchitis, Angina, Mittelohrentzündung  
Obere Atemwegsinfekte, mit 2 Jahren Nierenbeckenentzündung  
Fast seit Geburt leichte Infekte der oberen Atemwege, bisher eine Bronchitis.  
Ab 5 Mon. oft Pseudokrampfanfälle + Infekte der oberen Atemwege  
Infekte der Atemwege, oft Paukenerguss  
Lungenentzündung, Infekte haben mit ca. 3 Jahren aufgehört, ist z.Z. selten krank  
Lungenentzündung  
Lungenentzündung  
Erkältung  
Erkältung  
Erkältungen  
Häufige Erkältungen  
Öfter lang dauernde Erkältungen  
Erkältung, nach 2 Tagen wieder fit  
Erkältung, Husten, Schnupfen

Erkältungskrankheiten aller Art in den ersten 2 Lebensjahren.  
Erkältungskrankheiten wie Schnupfen, Husten, Lungenentzündung (2x)  
häufig Schnupfen, Husten mit leichtem Fieber  
Schnupfen, Husten, äußere Gehörgangsentzündung, da eng  
Schnupfen und Schleimansammlungen in den Bronchien  
Fieber, Magen-Darm  
Mundinfekte  
Bis 4. Jahr  
Altersgemäß

## **I.4 Krämpfe**

### **Geschwister**

Keine Kommentare

### **Probanden**

0-7 Monate heftiger Moro-Reflex, ca. 10-20 mal täglich

2 Epileptische Anfälle, noch auf der Neurologie (erste 5 Wochen)

Er hat Epilepsie seit seinem 4. Lebensjahr. Er nimmt Lamictal und hat immer wieder einmal (alle 6-7 Wochen) einen kleinen Anfall beim Aufwachen.

Ab 2-3 Monaten massive Affektkrämpfe mit steifer Muskulatur und anschließend Bewusstlosigkeit; Als Säugling fast täglich, z.T. mehrmals. Mit der Zeit rückläufig, im Alter von 4-5 Jahren waren die Affektkrämpfe weg; Sie traten in der Regel im Zusammenhang mit dem Schlafen auf - meist beim Einschlafen bzw. bei Müdigkeit oder beim Aufwachen.

## **I.5 Herzfehler**

### **Geschwister**

Systolikum li parasternal

### **Probanden**

8 x VSD:

- Kleiner Ventrikelseptumdefekt
- Ventrikelseptumsdefekt
- Ventrikelseptumdefekt
- VSD
- VSD (klein), ist aber schon verwachsen. Sie besitzt nur 1 Niere.
- Kleiner VSD
- multipel muskuläre VSD
- VSD, mittlerweile geschlossen

5 x PDA:

- Ductus Botalli, keine OP notwendig, da er sich geschlossen hat
- Offener Ductus, von selber verschlossen nach ca. 3-4 Wochen
- Offener Ductus
- Ductus
- Ductus

2 x

- Kammerseptumdefekt

Loch in Herzscheidewand  
1 x  
valvuläre PA Stenose  
1 x TOF  
Fallot Tetralogie  
Varia  
Leichtes Herzgeräusch, hat sich irgendwann normalisiert, war nie ein Problem  
Reifeproblem: Bradykardie-Syndrom, heute alles ok

## I.6 Auffälliges Schreien

### Nur Probanden

4 Wochen  
1 Monat  
1-4 Lebensmonat  
3-4 Monate  
4 Monate  
einige Monate  
Erste 6 Monate  
Ca. 6 Monate  
Ca. 6 Monate  
Halbes Jahr  
Ca. halbes Jahr  
Zuerst nur wenig, dann 7 Monate kontinuierlich, Beendigung durch "Handauflegen"  
Säuglingsalter, 8 Monate  
3/4 bis 1 Jahr  
4J ca. 9 Monate, heute noch sehr hohe Stimme  
9M Geburt bis aktuell  
Bis zum 1. Geburtstag sehr auffällig  
1. Jahr  
Ca. 1 Jahr  
Ca. 1 Jahr  
Ca. 1 Jahr  
1. Lebensjahr  
Im 1. Lebensjahr  
Erstes Lebensjahr  
Im Babyalter  
Im Babyalter  
0 - 1,5 Jahre  
1J 6M ab dem 1. Schrei ca. 4 Monate, anschließend (bis heute) katzenähnliche Geräusche  
Bis ca. 2 Jahre  
Bis ca. 2 Jahre  
Noch immer (2 Jahre)  
Anfangs hat sie gar nicht geschrien, später und eigentlich bis heute weint sie "anders" (3 Jahre)  
3 J Bis heute hohe Stimme / Miauen: 6 Monate  
3J 6M ab Geburt  
3J 6M sehr wenig  
5 Jahre  
7J von Geburt an eigentlich bis heute  
Als Baby viel geschrien, mehrere Jahre ohne Stimme  
6J von Anfang  
Ca. 8 Jahre  
8J bis jetzt eigentlich  
8J 6M subjektiv ja, Krankenhaus sagte "nein"  
11J bis heute

17J von Geburt an  
32J hat nur niemand entsprechend wahrgenommen

## **I.7 Pfeifen (Stridor) beim Einatmen**

### **Geschwister**

Ein bisschen Asthma (Anmerkung Ingo: hier Stridor beim Ausatmen)

### **Probanden**

9M wenig / schwach  
0 - 1,5 Jahre (OP-Gaumenverschluss)  
Ca. 1 1/2 Jahre  
3J röchelt eher (ab und an)  
23J manchmal, selten

## **I.8 Massive Fütterungsprobleme**

### **Geschwister**

Ersten Wochen  
Leichte Fütterungsprobleme in den ersten 2 Wochen, danach normal gestillt.

### **Probanden**

1 Woche

Erste Lebenswochen

Einige Wochen

Ersten Monate

die ersten Monate

1 Monat, danach 7 Monate voll gestillt, normales Essverhalten

Ca. 2 Monate Trinkschwäche. Weiterhin noch kein altersgemäßes Kauen, Stücke lässt sie zu, kommt aber auf die Nahrung an. Fleisch/Wurst wird noch nicht gekaut. Durch logopädische Behandlung sollte das Kauen stimuliert werden. Einen kleinen Fortschritt kann man schon bemerken

Die ersten 10 Wochen per Magensonde, danach normal per Flasche, heute mit Löffel, immer noch keine gute Esserin, aber o.k.

2.5 Monate

Die ersten 3 Monate

ca. 10-15 Wochen. Leichte Fütterungsprobleme immer noch. Stillen war möglich aber schwierig, Flasche funktioniert, muss aber ab und zu gezwungen werden.

Die ersten 4 Monate

Bis zum Beginn der Beikost (ca. 5 Monate); Trinken bis heute nur sehr geringe Mengen

6 Monate

Die ersten 6 Monate

6 Monate, wurde besser als sie vom Löffel essen konnte

3/4 Jahr viel Erbrochen

8 Monate

Sehr langsames Trinken und Stillprobleme, aber noch im Normbereich  
als Säugling Saugschwäche, später Kauprobleme, Blähungen  
ab Geburt bis ca. 10 Monate  
im Babyalter extrem, verweigerte Nahrungsaufnahme  
ca. 12 Monate  
1 Jahr  
1 Jahr  
1 Jahr  
Ca. 1 Jahr massiv, danach Besserung, aber immer noch schwierig  
Bis zur Breifütterung ca. 1 1/2 - 2 Jahre  
1. Lebensjahr nur Muttermilch, voll gestillt, ab 18 Monate Brei  
2-3 Jahre  
1,5 Jahre  
Von Anfang an (Flaschennahrung) wurde erst ab ca. 1,5 Jahren besser (normale Kost mit Löffel)  
1J 8M seit Geburt  
0 - 2 Jahre, besserte sich zunehmend nach Gaumenverschluß)  
Anfangs Stillprobleme, ca. 2 Jahre lang viel Spucken, Würgen, Erbrechen, nur kleine Mengen konnten  
gegeben werden  
Bis 2 Jahre  
Fast 2 Jahre  
Die ersten 2 Jahre  
2 Jahre  
Bis zur Aufnahme fester Nahrung mit ca. 2 Jahren  
Die ersten 6 1/2 Monate wurde via Magensonde ernährt, bis 2 Jahre immer wieder rezidiv Erbrechen  
2J Seit Geburt  
Bis ca. 3 Jahre  
ca. 4 Jahre  
5 Jahre  
5 Jahre  
5J immer noch  
5-6 Jahre  
Bis zum 6. Lebensjahr  
Über 6 J. extrem, zur Zeit weniger  
Bis 8 Jahre  
8J Magensonde bis heute  
Magensonde, PEG bis 3,5 Jahre für Flüssigkeit breiige Nahrung konnte Zoe ab ca. 6 Monaten essen  
Von Geburt an sondiert bis zum Alter von 10 Jahren  
16J lange Zeit kleine Mengen getrunken

## **I.9 Massive Gedeihstörungen**

### **Geschwister**

Diagnose Autismusspektrumstörung (Asperger-Syndrom) mit 5 Jahren

### **Probanden**

Geringe Gewichtszunahme

Ca. 5. Perzentile

Als Baby und Kleinkind bis ca. 3 Jahre minimale Nahrungsaufnahme und sehr oft Durchfälle, Entwicklung war elendig mit anzusehen

Zu Beginn kaum Gewichtszunahme bis 6. Woche, danach zu gefüttert (Flasche), leichtere Gewichtszunahme

Bis 8 Monate

Aber erst nach drei Monaten angefangen

War sehr klein, jetzt ein normaler Junge

Anfangsproblem: Saugproblem beim Stillen; leichte Gedeihstörung

Fast 2 Jahre

2J 6M Bis heute ist sie stark untergewichtig, bei einer aktuellen Körpergröße von 82 cm wiegt sie 8kg.

eher etwas adipös

38J Er hat schwer zugenommen.

## **II.1 Erbrechen**

### **Geschwister**

2J In den ersten 3 Monaten

13J 3 Monate Blähungen

27J Drei Monate Blähungen

5J 1M Sie hat als Säugling viel gespuckt

7J Er hat nach dem Stillen jeweils ein wenig erbrochen. Nachdem er feste Nahrung bekommen hat, ist dies nicht mehr vorgekommen

24J Als Baby hat er sehr hastig und zu viel getrunken, beim Aufstoßen kam wieder Milch heraus. Bis heute Genussesser, neigt auch zum Zunehmen, ist aber schlank und sportlich, weil er viel Sport treibt und diszipliniert isst. Während der Pubertät hatte er mehr Gewicht

8J Erbrechen: Überfütterung

14J Kein auffälliges Erbrechen

## **Probanden**

### **Art der Nahrung**

6J 7M Sie kann noch nicht mit grober Nahrung umgehen. Sie schluckt alles sofort runter ohne zu kauen. Seit ihrem 2. Geburtstag akzeptiert sie allerdings schon gröbere Nahrung. Bei z.B. kleinen Nudeln gibt es also keine Probleme, bekommt sie etwas Größeres in den Mund, löst es sofort Brechreiz aus.

7J Im ersten/zweiten Jahr war die Nahrungsaufnahme (gerade auch durch häufigen Infekte und damit einhergehender Verschleimung) ein Problem. Zumal hochkalorische Nahrungsergänzungsmittel nicht angenommen und/oder erbrochen wurden. Eine Magensonde lehnten wir ab, weil er immer Interesse am Essen zeigte. Mit Unterstützung der Castillo Morales Therapie, lernte er das Essen, und damit relativierten sich Essschwierigkeiten. Bis heute mag er natürliche, fruchtige, geschmacksintensive Lebensmittel.

12J In den letzten Jahren hat sie nur noch erbrochen, wenn Sie in der Schule zu viel Knoblauch bekam.

18J 8M Wollte zu Anfang keine feste Nahrung (Brocken), hat schnell gewürgt. Hat beim Essen eher Probleme mit der Konsistenz, z.B. bei Reis. da wusste er nicht, ob er Schlucken oder Kauen soll.

25J Erbrechen nur bei runterwürgen von großen Stücken, Blähungen immer mal wieder (Movicol)

### **Blähungen/Druck auf Magen, Kolliken, Nahrungsunverträglichkeit**

6J Null bis 1 Jahr Überfütterung mit Sondomat

7J Das Erbrechen scheint für uns auch einen Zusammenhang mit der chronischen Verstopfung zu haben. Wenn lange kein Stuhlgang, dann Erbrechen und Fieber

8J Bei Verstopfung häufiges Erbrechen, wegen Klumpen im Essen, 0-7 Jahre (immer noch ein Problem)

25J Sie hatte ca. 6 Monate sehr starke Blähungen.

17J Sie wurde sondiert bis zum Alter von 10 Jahren. Das Brechen kam schwallartig und brachte die ganze Flüssignahrung in einem raus. Ursächlich: Drücken (wegen Blähungen oder Bauchschmerzen), Rumschlotten mit Speichel und dann verschlucken, Gewollt: selbst erbrochen.

1J 9M Hat zu Hause oft Kolliken gehabt aufgrund einer Milcheiweißunverträglichkeit die mit 7 Monaten festgestellt wurde. Mittlerweile "normale" hochkalorische Nahrung (Infatrini) etwas Obstmus. Seitherig Phasen Erbrechen nach den Mahlzeiten (kein Bäuerchen gemacht), aber oft "nur" schleimartiges Erbrechen und wenig.

2J 1M Unverträglichkeit von Kuhmilch. Große Schwierigkeiten mit (Luft) Aufstoßen, z.T. erst 30-60 Minuten nach der Mahlzeit, z.T. Unterbrechung der Mahlzeit bis zum Aufstoßen.

### **Überfütterung**

4J 9M Habe im Nachhinein den Eindruck, sie wurde überfüttert. Von ärztl. Seite hätte sie 600ml täglich trinken sollen, sondiert haben wir max. 480ml, drinnen geblieben sind vielleicht 300ml und ihr hat das trotzdem gereicht, um kontinuierlich zuzunehmen.

### **Schlecht gekaut**

3J Null bis 1 Jahr: ausspucken/erbrechen von Flüssignahrung, heute: ab und an Würgereiz wegen schlecht gekauter Nahrung, daraufhin Erbrechen, Häufigkeit alle 2 Monate 1x

38J 2M Er kaut schlecht und hat deshalb oft Probleme beim Schlucken. Seit er in der Tageswerkstätte ist, schlingt er sein Essen immer sehr rasch runter und verschluckt sich dann sehr oft. beim Husten kommt das Essen dann manchmal retour.

### **Gerüche**

15J Reagiert bei bestimmten Gerüchen mit Würgereiz (Schafe, gebrannte Mandeln, Zuckerwatte), wenn jemand Trompete oder Tuba spielt.

### **Aufregung**

9J Passiert eigentlich nur, wenn sie bei meiner Mutter übernachtet.

20J Bei Aufregung, aber auch Freude

2J 9M Die Ursachen für das Erbrechen liegen meiner Meinung nach eher im unbändigen Bewegungsdrang, also direkt nach dem Essen mehrmals ins Bällebad fallen lassen (am besten auf dem Bauch) u.a.; außerdem auch in stressigen Situationen, als Ausdruck der Überforderung, so denken wir. Haben wir in ihrem gesamten Leben bisher ca. 4mal erlebt.

23J Es kommt zum Hochwürgen kein Erbrechen, ca. 2-3x/Woche bei Erregung/Aufregung oder Krankheit. Bei Krankheit muss Vomacur 70 gegeben werden, damit Lena Essen aufnehmen kann, Brechreiz erfolgt sonst sofort beim Erblicken der Nahrung.

### **i.R. starker Verschleimung**

4M Kind erbricht sich bisher nur, wenn sie abhustet. Das Erbrochene ist dann sehr zähflüssig (Schleim). Im Normalfall erbricht sie nicht. Wir machen aber IMMER ein Bäuerchen. Der Kinderarzt sagte, dass sich auch "gesunde" Kinder erbrechen, wenn sie starken Husten haben.

7J 6M Er erbricht noch gelegentlich. Wenn er verschleimt ist häufiger. Er hat einen verstärkten Würgereiz, der z.B. wenn er aufgeregt ist auch öfter mal einsetzt. Es kann sein dass er vor Aufregung erbricht, aber nur gelegentlich.

26J Reflux und Schleim vom 1. Lebensjahr bis über 25 Jahre. Es gibt Phasen, in denen sie weniger bricht und Phasen häufigeren Übergebens. Sie erbricht oft Schleim (aus dem Magen oder Hals (bei Entzündung)?) Es wurde auch ein leichter Reflux festgestellt. Ablauf: Sie weint, verzieht das Gesicht, sagt: aua Bauch. Bricht essen aus, oft mit Schleim. Im Zusammenhang mit Infekt schlimmer. Sie isst auch hastig, trinkt schnell und viel auf einmal. Kaut nicht richtig und redet oft beim Essen (schlecht Luft). Das Essverhalten ist aber ständig, das Brechen aber nur phasenweise, kann also allein nicht ursächlich sein. bei Infekt und Regel schlimmer.

### **i.R. Infekt, Krankheit**

4J 5M Er hatte 3x in den letzten 4 Jahren eine Magen-Darm-Erkrankung.

11J Als Baby hat sie nur kleine Mengen Nahrung zu sich genommen. Später trat Erbrechen massiv auf in Verbindung mit Krankheit, sie verweigert dann Nahrung und Flüssigkeitsaufnahme, so dass sie häufig intravenös behandelt bzw. Flüssigkeit/Medikamente zugeführt werden mussten. Im Alltag bei gesundem Zustand kein Erbrechen nach dem Essen, ab und zu beim Aufstoßen etwas kötzeln.

12J Bei Infekt trat Erbrechen auf, welches bis zu 12 Stunden andauerte, wobei ca. alle 15min immer kleinere Mengen, zuletzt nur Schleim erbrochen wurde. Erbrechen hat zuletzt vor 6 Monaten nach Zahnextraktion (4 Zähne) + Narkose auf. Erbrechen trat immer über Nacht auf, wobei sie zwischendurch immer wieder tief einschlieft.

17J Erbrechen in der Regel nur bei Infekten, auch Erkältungen

32J Oft mit leichtem Fieber einhergehend. Endete oft mit acetonischem Erbrechen, Gewichtsverlust 2-4 kg. Verweigerte nach 1-2 Tagen jegliches Essen und Trinken. Irgendwann (oft nach 4-5 Tagen) begann Sarah wieder unvermittelt zu trinken (1-2 Gläser) und alles war wieder ok.

## **Verschiedenes**

9M Die ersten 4 Monate sehr heftig, dann schwächer werdend

8J Reflux (Essen und Trinken zurückgelaufen), OP nach Nissen -> kein Problem mehr

13J Nach dem Essen, kam die Nahrung wieder raus.

40J Die ersten zwei Jahre waren schwierig, weil immer wenig gegessen wurde. Erst Flasche, dann Breit und dann auch die festen Mahlzeiten. Ich habe mit allen Tricks dieses Kind zum Essen bewegt. Irgendwann habe ich gemerkt, sie isst mal wenig (morgens) holt sich aber im Laufe des Tages alles wieder rein. Das ist bis heute so geblieben.

## **Eigentlich kein Problem**

5J 1M Leni hatte mit Erbrechen nie Probleme, außer im Krankheitsfall.

8J Keine Probleme, er hat sich selten übergeben und das hat sich auch nicht geändert.

9J 10M Er hat nur als Säugling gelegentlich "geköztelt".

28J 1M Erster bis 6. Lebensmonat Spuckkind, nach dem Stillen hat es sich erledigt.

3J 2M Sie hatte nie Probleme mit extremen Erbrechen. Was sie hat ist oft Schluckauf nach dem Trinken bzw. Essen.

36J Mit Erbrechen keine Probleme, große Appetitlosigkeit im Baby und Kleinkindalter

## **II.2 Verstopfung**

### **Geschwister**

3J Keine Probleme, Stuhlkonsistenz normal

23J 11M Ferritin-Einnahme hat zur Verstopfung geführt.

### **Probanden**

#### **Ernährung, Trinken**

2J 9M Es ist uns ein absolutes Rätsel, warum die Verstopfung punktgenau mit dem 2. Geburtstag begann. Wir ernähren uns sehr gesund (Vollkornprodukte, Obst, Gemüse, ...), auch sie isst und trinkt gerne gesunde Nahrung. Tatsächlich trinkt sie auch zu wenig, aber auch das war schon immer so. Wir haben bisher mit allen Tricks keine Möglichkeit gefunden, dass sie mehr Flüssigkeit zu sich nimmt; seit ca. 2 Monaten ist die Verstopfung noch schlimmer geworden, wir bewegen uns hier eher rückwärts als vorwärts.; Der Kinderarzt hat Lactulose verschrieben, das SPZ rät uns, dass sie mehr trinken muss.

3J 2M Milchprodukte, nie Joghurt mit hohem Fettgehalt, frisch gepresster O-Saft

7J Mit zunehmender Erhöhung der Nahrungsmenge, der Verbesserung des Kauens, sowie die vollwertige Ernährung, sorgten für einen regelmäßigen und lockeren Stuhlgang. Puddings führen auffällig zur Verhärtung des Stuhls.

8J Die Wirksamkeit [von?, Anmerkung I.K.] war nur von kurzer Dauer, schnell wieder verstopft.

9J Öl Zugabe zum Essen

9J Trotz viel Trinken und Bewegung Verstopfungen. Speiseöl im Essen hat sehr gut gewirkt.

12J Ballaststoffreiche Ernährung nur für kurze Zeit wirksam

13J Ernährung

14J Abführende Fruchtsäfte

20J Nüsse

38J 2M Gebe einen Löffel Olivenöl vor dem Essen.

## Medikation

- 1J 9M Dauermedikation, 1xtäglich 1 Beutel Kinderlax (Wirkstoff **Macrogol**)
- 3J 8M Bereits als Säugling **Movicol**, da bereits mit Muttermilch Verstopfung
- 4J 9M Aktuell bekommt Lara täglich 1 TL **Macrogolum** 4000 Pulver, hat so alle 3 Tage Stuhlgang, Konsistenz weich-hart unterfährt sich abwechslungsreich. So haben wir es ganz gut im Griff.
- 5J Ein bis 5 Jahre **Mucozink**
- 6J 5M **Macroedum** (?) Pulver. Super Sache! Keine Verstopfung mehr!
- 7J 7M Er bekommt täglich einen Beutel **Movicol** Junior. Mit Gabe von viel Obst und Gemüse benötigt er zur Zeit keine weiteren Gaben von Zäpfchen oder Einläufen.
- 8J Da sie wenig trinkt, hilft ihr **Movicol** sehr gut; hat fast jeden Tag Stuhlgang.
- 25J **Movicol** machte Blähungen. Stuhlgang war weich, aber kam nicht von alleine raus. Braucht den Reiz vom Klistier.
- 26J Alles mal probiert, bisschen geholfen, mal besser, mal schlechter. Vollkornbrot fein gemahlen, weil spitze Körner Darm verletzen, dazu viel trinken. Bewegung gut! Salat ist gut! Warmes Wasser (Badewanne, Bewegungsrad)! Erst spät **Movicol** entdeckt, funktioniert! Zurzeit klappt's ohne **Movicol**. Halbes Jahr Buch geführt. Relativ hart, geht aber.

## Massage, Bewegung, Physiotherapie

- 2J 6M Massage
- 4J 9M Homöopathie, Osteopathie
- 7J Massage des Bauches, Wärme, Bewegung
- 7J Wenn sie gelaufen ist, kommt meistens der Stuhl in Gang und sie macht.
- 8J Sie trinkt im Allgemeinen sehr wenig, sie bringt ihren Stuhl selbstständig heraus, meist nach Bewegung im Wasser.
- 8J Viel Bewegung
- 26J Baby Fieberthermometer
- 32J Von ca. 11-23 Jahren an; tägliches Toilettentraining hat geholfen, dass sie normalen täglichen Stuhlgang hatte. Danach (ca. 23 Jahre) durch mangelnde Ausdauer wieder Verstopfungsphasen (2-3 Tage)

## Zeitlicher Verlauf

- 9M Die ersten 3 Monate, danach kein Problem mehr.
- 2J 1M Beginn mit 6 Monaten, bis zu 2 Wochen kein Stuhlgang
- 4J Ab ca. 6 Monaten hat sie Verstopfung bekommen bis ca. 12. Monat. Mit 12 Monaten hat sie angefangen sich zu rollen und das Problem ist verschwunden. Danach war sie ca. 9 Monate ohne Beschwerden. Dann hat die Verstopfung wieder angefangen und hält sich seither d.h. ca. 1 1/4 Jahre hartnäckig
- 5J Konsistenz des Stuhlgangs war zu Zeiten der Verstopfung ganz okay, Sie hatte allerdings eindeutig zu wenig Stuhlgang. Bis heute hat Sie nur zu Hause Stuhlgang, nicht im Kindergarten.
- 7J 6M Phasen unterschiedlich lang anhaltend, kein Problem mehr ab 3-4 Jahren; Beginn ab Beikostalter, zeitweise auch normal. Mit ca. 2 1/2 Jahren wurde es allmählich immer besser.
- 8J 7M Ab 3 Jahren kein Problem mehr

12J Nach ca. 3-4 Tagen kommt es zum Überlaufdarm, d.h. es entleert sich Stuhl breiiger Konsistenz, wobei dieser am harten Stuhl vorbeifließt

25J Sie hat nur alle 3-4 Tage Verdauung, hart

38J Er plagt sich beim Stuhlgang schon immer sehr. Seit er selbständig das WC aufsucht, tut er sich etwas leichter. Er ernährt sich ausgewogen und trinkt auch ausreichend.

### **(eigentlich) kein Problem**

4M Kind hatte bisher keine Verstopfung. Kind hat ca. 2 Monate Muttermilch (abgepumpt oder Brust) bekommen. Seit einiger Zeit erhält sie HA-Pre-Milch.

3J im 1. Lebensjahr harten Stuhl, aber regelmäßige schmerzfreie Verdauung, seitdem normal geformter Stuhl

4J 5M Er hatte 1x nach einem Virusinfekt (Adenovirus) und Antibiotikagabe eine heftige Verstopfung, dafür 1x Einlauf.

4J 5M Wir achten auf gesunde und abwechslungsreiche Ernährung. Er konnte von Beginn an normal essen, kauen und schlucken. Wir schauen dass er ausreichend trinkt.

5J 1M Sie hatte mit Verstopfung noch nie Probleme.

11J Sie hat eher weiche Stühle, die auf die schlecht gekaute Nahrung (grobe Stücke) hinweisen. Zeitweise hat sie bis zu 6mal am Tag Stuhlgang, dann 2 Tage nichts.

15J Kein Problem mehr, geht ca. jeden 2 Tag

22J Hat Stuhlgang alle 2-3 Tage

23J Nicht so stark, da sie viel Obst und Gemüse isst.

23J Stuhl kommt etwas verhärtet, ohne dass er Probleme macht, bis heute keine Therapie oder Maßnahme erforderlich

35J Kein Problem, es wird versucht, regelmäßig zum Trinken aufzufordern

36J Den Stuhlgang bezeichne ich im Erwachsenenalter als hartleibig, Verstopfungen nein, im Baby und Kleinkindalter hatte sie massive Durchfälle

### **Verschiedenes**

3J 2M Manchmal weint sie dabei, wenn der Stuhlgang sehr groß ist.

## **II.3 Orthopädische Probleme**

### **Geschwister**

13J Spitzfußgang

20J Hüftprobleme

21J Öfter Schmerzen im Rücken, Schulter, Oberarm, trotz vieler Untersuchungen nichts gefunden; neueste Vermuten eines Osteopathen, dass es von den Nerven kommt. Muss noch untersucht werden. Fuß: als Kind auch kurz Einlagen getragen, treibt Sport, sehr schlanke sportliche Figur

21J Leichter Rundrücken

25J Sie hat ebenfalls Hüftdysplasie - leider erst mit 21 Jahren entdeckt worden.

37J Mit 12. Lebensjahr Morbus Perthes

7J Fußgewölbe nicht gut entwickelt, leichte X-Beine

## **Kein Problem**

24J Treibt viel Sport. Keine orthopädischen Probleme

## **Probanden**

### **Gehprobleme**

20J Mit 19 Jahren Verschlechterung der Gehfähigkeit, verschiedene Untersuchungen brachten keine Diagnose. Zustand wechselte zwischen ganz schlecht laufen bis wieder ganz gut, wie im erreichten Zustand mit 20 Jahren (eingeschränkte Fähigkeit).

36J Seit ca. dem 26. Lebensjahr Auffälligkeiten beim Laufen. Sie verliert mehr und mehr den aufrechten Gang. Stein und Betonfußböden werden gemieden - Gang kaum noch möglich - auf Rasenfläche wird Gang dagegen wieder flüssiger. Völlig verkrampfte Fußstellung, Oberkörper wird weit nach vorn gebeugt. Auffällig ist seit dem Kleinkindalter, dass sie sehr schreckhaft auf kleinere Reaktionen einer Nebenperson reagiert und zusammenzuckt oder sogar vor Angst auf die Knie fällt. Das kann nur Arm ausstrecken sein, um ihr unverhofft z.B. ein Bild zu reichen.

### **Fußfehlstellung**

3J Seit Geburt bds. lockere Klumpfußhaltung und bds. Sichelfüße

4J 5M Sichelfüße ab Geburt, seit 2018 (4 1/2 Jahre) hat er Schuheinlagen

5J 1M Knick-Senk-Spreizfuß

7J Seit seinem 3. Lebensjahr steht er in einem Stehgerät. Seit dem trägt er auch täglich Orthesen. Da er sonst beide Füße sehr nach außen dreht. Seine Füße sind ihm übrigens wichtig. Ohne Strumpfhose, sind die Socken schnell ausgezogen. Seine Füße scheinen sehr empfindlich zu sein. Der Stand auf sandigen, rasigen Untergrund bedarf der Gewöhnung.

8J Er erhält seit seiner Geburt 2x /Woche Krankengymnastik zur Vorbeugung von Fehlstellungen.

8J Es steht zur Debatte evtl. Operation an den Füßen wegen Knick-Senk-Füssen.

15J Hatte keine Probleme mit den Füßen, hat zwar Einlagen; letztes Jahr wurde ein leichter Senkfuß festgestellt. Aber ansonsten keine Probleme

28J 1M Knick-/Senkfuß, immer wieder Einlagen

38J 2M Er geht einwärts, hat aber kein orthopädisches Problem. Er kann trotz des Einwärtsganges lange und ausdauernd gehen.

40J Bisher nicht. Sie rollt ihre Füße nicht richtig ab, dadurch entsteht ein staksiger Gang

### **Skoliose**

9J 10M Skoliose Beginn 2013

12J Eine leichte Skoliose wurde vom Osteopathen diagnostiziert, bisher keine Handlungsnotwendigkeit, Senkfuß, Sandalenzehe ca. seit 7/8 Lebensjahr

20J Er hat eine massive Skoliose ca. 120° und soll nicht operiert werden da Risiko eines Querschnittes zu groß sind. Korsett wurde von ihm nicht mehr akzeptiert

25J OP bei Skoliose nicht sinnvoll, da nach OP lange im Korsett oder Streckbett. Würde ihm zu sehr einschränken. Er bewegt sich rutschend auf dem Po. Ist immer in Bewegung

### **Hüftdysplasie**

9M Hüftluxation rechts, 10 Wochen Otto-Beck Schiene, 6 Wochen Hockergips.; Beginn mit ca. 5

Wochen

8J Hüftdysplasie

8J 7M Hüftdysplasie, Diagnose re mit 1Jahr, li mit 1,5 Jahren

17J Hüftfehlstellung, möglicherweise der Ausgangspunkt für Fußfehlstellung und Skoliose

23J Leichte Hüftdysplasie von Mutter geerbt

26J Rechtsseitige Hüftluxation seit Geburt

32J Seit Geburt Fehlstellung der Hüfte. Im Säuglingsalter Spreizhose. Danach nur noch Kontrolle. Allerdings bis heute Krankengymnastik nach Bobath. Ansonsten keinerlei Probleme.

## **Therapien (Fußfehlstellung, Skoliose, Hüftdysplasie, etc.)**

### **Probanden**

2J 1M Physiotherapie

2J 9M Seit Geburt Rumpfschwäche, Hypotonie v.a. in den Beinen

2J 9M Physiotherapie seit Geburt

3J 2M Orthopädische Schuhe. Ortetten sind bei uns spezielle Einlagen.

4J 10M Hüftdysplasie beidseitig, Therapie Tübinger Hüftschiene 04/13 bis 07/13 (erste 3 Lebensmonate)

5J 1M Physiotherapie

7J Krankengymnastik nach Bobath

8J Treppen steigen lassen

8J 7M Skoliose mit 2 J., Krankengymnastik

8J Stabilisierende Krankengymnastik

9J 10M Krankengymnastik Vojta (1x pro Woche)

10J Physiotherapie

11J Sie hat mit 3 Jahren Nancy-Hilton-Orthesen getragen, seit 2 Jahren Unterschenkel-Orthesen, die sie gut annimmt. Die Fußfehlstellung ist dadurch nicht schlechter geworden.

12J Krankengymnastik

12J Krankengymnastik bis zum 10. Lebensjahr

12J Trägt seit dem 7. Lebensjahr Einlagen zur Stimulierung.

14J Sichelfüße, über Jahre Einlagen, Stabilschuhe, Antivarusschuhe (nur bis zum 12. Lebensjahr)

17J Ab Juni 2001 die ersten Orthesen nach Nancy Hilton

17J Da sie mit Verhaltensproblemen auf korrigierende Therapien reagiert, werden sie bei ihr nicht angewandt.

17J Krankengymnastik

17J Krankengymnastik

20J Krankengymnastik, 1x Botoxspritzen

22J Krankengymnastik, Reiten, Schwimmen

23J Die starke Fußfehlstellung (Knickfüße, Sichelfüße) sollte eigentlich optimiert werden, doch mit dem Beginn des Laufens wurde die Fußfehlstellung bedeutend geringer, so dass das Tragen von Antivarusschuhen ausreichte.

26J Krankengymnastik nach Bobath, Reiten, Schwimmen

26J Pawlik Bandage (ca. 8 Monate getragen)

26J Muskuläre Probleme, vermeidet Bauchlage und hat Schwierigkeiten beim Stützen auf den Armen

36 J Ständiges Turnen durch Physiotherapeuten. Rollator ist auch vorhanden. Hat in der ersten Zeit Wunder bewirkt. Im Moment läuft sie mit dem Rollator ebenfalls verkrampft.

### **Keine Probleme**

4M Bisher keine orthopädischen Probleme, Hüftdysplasie konnte ausgeschlossen werden.

### **Geschwister**

10J Krankengymnastik

27J Fünf Jahre Turnen, dann Ballett bis zum 13. Jahr

## **II.4 Schmerzempfinden**

### **Geschwister**

#### **Schmerzempfindlich**

24J Sehr schmerzempfindlich. Als Baby und Kleinkind war jeder Arztbesuch eine Katastrophe. Panische Angst vorm Blutabnehmen

#### **Schmerzunempfindlich**

18J LRS Schwäche und visuelle Wahrnehmungsstörung. Er ist auch schmerzunempfindlicher wie andere Kinder.

### **Probanden**

#### **Schmerzempfindlich**

4M Bisher nicht als schmerzunempfindlich aufgefallen. So weint sie etwa, wenn sie eine Spritze bekommt oder Blut abgenommen wird.

3J Wir denken schon, dass Sie sehr schmerzunempfindlich ist, da sie sich öfters heftig stößt ohne zu weinen. Ab und an weint sie - führe dies aber eher auf den Schrecken zurück. Finger unter Türe gequetscht, Spritze beim Arzt scheint Schmerzen zu verursachen. Sie weint. Sie reagiert sehr empfindlich auf Kälte und ungewohnte Bodenbeläge. Steine, Gras, etc. empfindet sie als sehr unangenehm, ist wie versteinert.

19J 8M Keine Auffälligkeit

36J Auffallend schmerzunempfindlich nein! Sie ist eher wehleidig, auch gegenüber anderen, sie empfindet mit. Sehr auffällig ist, dass sie sich in großen Abständen die Haare rausreißt. Die Rausreißphasen sind lang anhaltend. Außerdem kratzt sie sich am Körper auch offene Stellen, z.B. Augenlider, Ellenbogenbeugen, Hals, Nase, Rücken

#### **Auffallend Schmerzunempfindlich**

9M Beim Kopfstoßen, Kratzen o.ä. reagiert sie etwas spät oder gar nicht auf Schmerz.

3J 7M Bisher 5 Riss-Platzwunden am Kinn, wegen des Schrecks kurz geweint, jedoch nie anhaltend. Versorgung in Ambulanz nie ein Problem - keine Anästhesie beim Nähen, keine Anzeichen von Scherzhaftigkeit.

3J 8M Beim Fallen weint Hannah selten

4J 9M Sie reagiert jeweils mit Weinen, wenn sie sich stößt oder verletzt. Wenn, dann hat sie allenfalls eine verminderte Wahrnehmung. Selbstverletzendes Verhalten zeigt sie bisher nicht.

5J 1M Es liegt eine deutliche Schmerzunempfindlichkeit vor. z.B. schlimme Stürze oder Verletzungen, bei denen das Kind nicht einmal weint.

7J Schmerzempfinden ist deutlich gemindert

7J Mit 6,5 Jahren hat unser Sohn seinen ersten Milchzahn verloren. Er hat ihn unmerklich beim Spielen verloren. Wir fanden den Zahn auf dem Boden. Ist er unzufrieden, schlägt er seinen Kopf gegen unserer Hände. Bisweilen trifft er auch den Fußboden, Glasplatte des Tisches. Der Schmerz scheint leicht verzögert (wie im zweiten Moment) aufzutreten. Und nicht abschätzbar zu sein.

7J 6 M Es mussten bisher 3 Platzwunden genäht werden. Betäubungsspritze und Nähen hat Ferdi problemlos weggesteckt.

7J 7M Im Vergleich zu seinem Bruder deutlich weniger schmerzempfindlich.

7J 9M Mit Kopf auf Tisch: unempfindlich, kann jedoch Schmerzen wahrnehmen.

8J Er weint nicht bei Spritzen. Die Schmerzempfindlichkeit hat aber zugenommen stetig im Verlauf der Entwicklung

8J Sie ist schmerzunempfindlich.

8J 7M Kaum Schmerzempfinden nach Stürzen o.ä.

8J 7M Fügt sich selber Schmerzen zu, wenn er irgendwelche Tätigkeiten nicht machen will.

9J 10M Sie scheint schmerzunempfindlicher als die gesunden Kinder, einen Zahn zu ziehen ohne Betäubung wäre aber nicht möglich. Sie merkt z.B. wenn sie fällt schon, dass das wehtut und fängt an zu weinen.

10J Sich selbst beißen bis es blutet, Finger am Herd verbrennen und nichts merken bzw. erwähnen, Loch im Kopf und weiter spielen als wäre nix

11J Als Kleinkind hat sie wenig Schmerz gezeigt, mittlerweile weint sie und zeigt, wenn es weh tut (Aphten im Mund, hingefallen, es blutet, ...).

12J Schmerz wird verzögert empfunden; scheint nicht so stark empfunden zu werden (kratzt sich die Hornhaut des Auges, kratzt sich Wunden immer wieder auf).

12J Unauffällig, Sie zeigt wenn ihr etwas weh tut, jammert, wenn es ihr schlecht geht.

12J Reißt sich Haare aus, hat sich früher fest den Kopf auf den Boden gehauen.

12J Krallt nachts die Zehen sehr fest in das Bettgestell, kratzt sich die Nagelhaut weg, bis es blutet.

13J Pyelonephritis (mit 3 Wochen hat nur gestöhnt), Armbruch leichtes Weinen, Kopfplatzwunde leichtes Weinen.

13J Auffallend unempfindlich, lässt sich brav Blut abnehmen und ist immer sehr tapfer bei OPs.

14J Trotz freiliegendem Zahnnerv über Tage keine Klagen, Zehennagel mit den Zähnen abgebissen/abgerissen; ständiges Kopfschlagen mit der Faust

15J Sie ist sehr schmerzunempfindlich. Sie hat das große Problem mit dem Aufkratzen. Hab schon sämtliche Salben durch, Haaranalyse, usw. Manchmal gibt sie 1 Woche Ruhe und dann geht's wieder los. Vor allem Arme (Innenseite), Hände, Fußsohlen und Gesicht (ist besser geworden). Sie ist auch schon ganz schön vernarbt.

17J Zahn ziehen ohne Betäubung, steile Holzterasse mit Kopf nach unten auf den Rücken runtergefallen und unten angekommen einen Lachanfall bekommen

17J Schwierig zu beschreiben, sie verspürt und äußert Akutschmerz, z.B. bei Verletzungen, bei länger andauernden Schmerzen sind ihre Ausdrucksmöglichkeiten begrenzt, sie wird ruhig und zieht sich zurück.

- 20J Sie weint selten, auch nicht wenn sie gestürzt ist oder nach OP brauchte Sie keine schmerzstillende Mittel.
- 22J Schmerz verzögert z.B. beim Impfen, war schon fast wieder angezogen hat dann erst geweint.
- 23J Ist schmerzempfindlich, evtl. etwas verzögertes Schmerzempfindung
- 25J Ist schmerzverzögert, am Fuß Blasen durch Orthesen macht ihm nicht aus. Beißt sich selber bei Frust immer wieder gleiche Stelle in den Oberarm.
- 26J Unterschiedlich: Spritzen kein Problem. Sie pult in Wunden, scheint nicht weh zu tun. Sie klagt aber über Bauschmerzen bei der Regel, vorm Übergeben. Spürt Juckreiz. Bei Verstauchung spürt sie auch Schmerzen. Nach ihrer letzten Zahnoperation hatte sie ein sehr stark geschwollenes Gesicht, Fieber. Konnte 4 Tage gar nicht essen. Sie klagte nicht über Schmerzen, wollte sogar wieder ins Krankenhaus, weil sie es dort so interessant findet.
- 28J 1M Schmerzempfinden ist vorhanden, aber deutlich herabgesetzt.
- 32J Steht nah an der Heizung trotz starker Hitze. Oft leichte Verbrennungen an den Beinen
- 35J Schmerzempfinden abgesenkt, keine Beispiele parat
- 38J 2M Er weint kaum, wenn er stürzt und sich verletzt (Knie aufschlagen etc.).
- 40J Sie hat nicht so ein Schmerzempfinden wie wir. Mit Ca. 13-17 Jahren hatte sie oft Furunkel, die ihr aber nicht so viel ausmachten, obwohl es am Bauch auch mal ein etwas größerer war.
- 42J Selbst kratzen und beißen bis Blut kommt

## **II.5 Außergewöhnliche Vorlieben oder Empfindlichkeiten**

### **a) Magische Anziehungskraft zu Wasser**

#### **Geschwister**

- 1J 11M Sie liebt Wasser und ist kaum aus der Badewanne zu bekommen. Würde es aber nicht als magische Anziehungskraft bezeichnen.
- 8J Normal
- 13J Schwimmt genauso gern wie Ihre Schwester

#### **Probanden**

##### **Hinweis für starke bis magische Anziehung**

- 1J 9M Mag super gerne im Wasser sein, entspannt sich dabei.
- 2J 9M Sie badet sehr gerne. Wenn sie irgendwo Wasser sieht, dann muss sie es berühren. Weint dann bei Verbot bitterlich (sie weint sehr selten). Lieblingsbeschäftigung: im Wasser sitzend/hockend mit einer flachen Hand auf das Wasser patschen.
- 3J Sie liebt die Badewanne und Planschbecken; jegliche Form von Wasserspielzeug findet sie prima. Sie fast beim Trinken sehr häufig in ihr Glas und freut sich wie wild.
- 3J Große Freude am Baden, Schwimmen, Planschen
- 3J 8M Pfützen, Baden, Duschen findet sie super - steckt dann sofort die Finger in den Mund.
- 4J 5M Er liebt Wasser. Er badet und duscht gerne, planscht gern im Planschbecken und geht gerne mit uns ins Schwimmbad. Er trinkt (leider) auch gerne das ganze Wasser.
- 4J 9M Davon fühlt sie sich magisch angezogen. Früher hat es oft geholfen sie wieder zu erden, wenn in ihrem Kreislauf aus "Schreien, Hunger, Erbrechen" gefangen war.

- 5J Die Vorliebe für Wasser führe ich darauf zurück, dass Sie früh an Wasser gewöhnt wurde und seit dem 8. Lebensmonat 1x wöchentlich schwimmen ging
- 5J 1M Wenn Leni Wasser hört, läuft sie direkt darauf zu. Dies ist aber nicht so ausgeprägt, dass sie allein geht. Sie versichert sich, dass Eltern in der Nähe sind.
- 6J 7M Will sofort in Badewanne oder Schwimmbecken
- 7J Sieht er Wasser, ist er nicht mehr zu halten. Sofort will er es erreichen, mit den Händen planschen und diese in den Mund stecken. Er wirkt völlig angstfrei
- 7J 7M Möchte am liebsten in jedes Wasser springen, egal ob Pfütze, Teich oder Moor
- 8J Sie liebt Wasser über alles, sie würde am liebsten stundenlang im Wasser bleiben
- 8J 7M Bis 2 Jahre massiv, jetzt mit 6 Jahren große Anziehung, aber voll im Rahmen
- 11J Er riecht förmlich (er sieht es oft vorher nicht - kein Witz), überall das Wasser, liebt warmes Wasser, wenn es keins gibt nimmt er auch kaltes, stundenlanges Wasserspielen
- 12J Badet leidenschaftlich gerne zu Hause und im Schwimmbad. Geht an keinen Brunnen vorbei ohne nass zu werden. Spielt am Waschtisch
- 12J Sie trinkt aus Tümpeln, Meer, Schwimmbad, Brunnen, Wasserhahn, Sie spielt gerne mit/im Wasser -> warmes Wasser
- 13J Taucht sehr gerne, bleibt sehr lange unter Wasser, zum Schrecken von den Lehrern
- 14J Wasserratte ohne Gleichen, duschen mit viel Schaum und reichlich Wasser, im Garten immer am Wasser interessiert (im Sandkasten u.a.)
- 15J Schwimmt gern, schmeißt gerne Steine ins Wasser, liebt alles was mit Wasser zu tun hat
- 19J 8M Er liebt Wasser, taucht gerne, hat aber auch keine Angst davor, springt einfach rein.
- 20J Ganz extrem, egal ob Wasserhahn, Planschbecken, Badewanne, Toilettenwasser. Ab ca. 16 Jahren besser.
- 20J Wasser findet er toll, egal ob schwimmen, baden, duschen oder matschen
- 23J Liebt Wasser über alles, aber ist auch verfroren, so dass nie Gefahr bestand draußen zu ertrinken. Hat sehr niedrigen Blutdruck 70/90 [Anmerkung: wohl 90/70 mmHg]
- 25J Liebt die Badewanne, ist gerne im Wasser
- 26J Von klein auf sehr gern im Wasser und mit Wasser gespielt. Wannenbad hat Entspannung gefördert und Stuhlgang angeregt. Schwimmbad (meistens hat sie hinterher Stuhlgang). Ist sie zu lange im Wasser kann sie mitunter auch überdreht/überreizt sein, ähnlich beim Schaukeln.
- 32J Badet sehr gerne in der Badewanne wie im Schwimmbad (Hundepaddeln). Hat nach einem Schlüsselerlebnis großen Respekt vor tiefem Wasser

### **Kein Hinweis auf sehr starke/magische Anziehung**

- 4M Sie badet gerne.
- 3J 7M Egal welche Art
- 2J 1M Durfte in den ersten 18 Monaten nicht Baden (wg. Nieren-Ableitung).
- 4J Wir würden die Anziehung zu Wasser nicht als magisch bezeichnen, allerdings ist sie sehr viel weniger wasserscheu als ihre Brüder. Sie badet sehr gerne, wenn das Wasser nicht kalt ist.
- 6J Liebt Wasser
- 6J Liebt Wasser und fühlt sich darin in seinem Element
- 6J 5M Brunnen, Pool, Hallenbäder, Regen
- 7J 6M Er mag sehr gerne Wasser, aber als magische Anziehungskraft würde ich es nicht bezeichnen.

8J Meist zeigt sie ich habe Durst, nimmt mich bei der Hand und marschier bis Badezimmer und setzt sich in die Wanne.

9J Trinken, Waschen, Spielen, Matschen, Schwimmen

9J 10M Das hat mit 8 Jahren etwas nachgelassen.

11J Ist gern im Wasser, steckt Hände hinein, aber nicht magisch, schwimmt und planscht gern (baden, duschen).

16J Lange sitzen und Baden im Wasser

17J Von 1. bis 14 Lebensjahr alt extrem; auch im Winter im eiskalten Wasser rumgespielt; seit dem Alter von 15 Jahren nicht mehr ins eiskalte Wasser, lieber nur dem Wasser zusehen

19J War bis zum 17. Lebensjahr schlimm; die letzten Jahre ist es kein Problem mehr.

35J Wasser und Fische/Meer; Schwimmkurse bis zur Einschulung - Schwimmen aber nicht erlernt. Keine Angst ins Wasser zu gehen.

36J Normaler kleinkindlicher Umgang mit Wasser. Im Sommer wäscht sie gern und ausdauernd ihr Spielzeug mit hohem Spülmittelverbrauch.

38J 2M Er hat keine Angst vor Wasser und besucht mit uns gemeinsam sehr gerne eine Therme. Dort liebt er das Whirlpool.

40J Gerne Baden und Schwimmen gehen

42J Keine Angst vor tiefem Wasser

## **b) Außergewöhnliche Vorliebe für Dunkelheit/hohe Nachtsichtigkeit**

### **Geschwister**

14J Ganz im Gegenteil! Schläft heute noch mit Licht (13 Jahre)

45J Vorliebe für geringe Beleuchtung

### **Probanden**

9M Starke Lichtempfindlichkeit bis ca. zum 7. Monat.

3J Ob Sie im Dunkeln besonders gut sieht, kann ich nicht beurteilen. Wenn Sie nachts allerdings schon mal wach wird, findet sie sich in ihrem Zimmer offensichtlich sehr gut zurecht, sie spielt und fühlt sich anscheinend sehr wohl.

4J 9M Sie ist sehr zufrieden, wenn sie in ihrem Zimmer im Bett bei geschlossenen Jalousien spielen kann. Dort ist sie das zufriedenste Kind.

5J 1M Generell stellen wir fest, dass ihr die Sonne bei "normaler" Einstrahlung zu grell ist. Bei schönem Wetter verlässt sie das Haus meist mit Sonnenbrille.

6J Spielen im Dunkeln nicht außergewöhnlich, aber kommt tatsächlich im Dunkeln auch woanders gut zurecht.

6J 5M Speziell! Er spielt tatsächlich sehr gerne im abgedunkelten Zimmer, immer auf seinem Wasserbett und dazu will er täglich seinen Pyjama anziehen.

7J Steht abends oft mehrmals auf und spielt im Dunkeln, macht sich aber auch Licht an. Tagsüber sollen wir auch mal die Rollläden runtermachen, seit 6 Jahre alt Angst im Dunkeln, Schlaflicht an

8J Dunkelheit macht ihr nichts aus, hat keine Angst.

8J 7M Wandelt nachts wie Schlafwandler durch stockdunkle Wohnung, Spielen o.ä. jedoch nie im Dunkeln.

12J Sie hat die Rollläden selbst geschlossen und im Dunkeln Musik gehört oder gespielt. Seit ca. 1 Jahr macht Sie das nur noch selten.

10J Muss durch die Schulbeförderung bedingt in der Woche 5:45 Uhr aufstehen, macht es dann auch am Wochenende und baut im Dunkeln (speziell im Winter oder mit geschlossener Jalousie) mit seinen Legobausteinen tolle Dinge

11J Er macht sich selten Licht an (z.B. Wachphasen)

12J Hohe Nachtsichtigkeit, sehr gute Orientierung im Dunkeln (zu Hause/fremde Umgebung)

13J Wenn er nachts wach wird, macht alleine Licht an und spielt alleine im Dunkeln

15J Schläft im total dunklen Zimmer, hat keine Probleme z.B. im Urlaub im dunklen Raum

17J Ist seit frühesten Lebensjahren unverändert geblieben: Spielen im Dunkeln auch in fremder Umgebung, Tagsüber oft auch Decke über den Kopf ziehen und so im Dunkeln spielen

20J Er macht in seinem Zimmer zu 90% am Tage die Rollos runter, hat nur Licht wegen Fenster

20J Gute Orientierung in der Dunkelheit, auch Spielen im Dunkeln

22J Ist gern im Dunkeln, macht das Licht aus

25J Hat keine Angst in Dunkelheit. Liegt lange wach im Bett und spielt mit seinem Tuch.

26J Sie holt nachts ihre Kuscheltiere aus den verschiedensten Ecken (auch, wenn ich sie bewusst woanders hingelegt habe) ins Bett. Morgens habe ich öfter mal den Verdacht, dass sie nachts gespielt hat (dem Spielzeug nach zu urteilen). Allgemein sehr gute Orientierung und Erinnerung an Dinge in Räumen über viele Jahre

36J Dies trifft für den Heimbereich zu

42J Bücher anschauen und malen

### **Kein Hinweis**

4M Sie schläft sowohl bei Tageslicht, wie auch nachts. Sie kneift die Augen zusammen, wenn sie geblendet wird (Sonne). Eher unauffällig.

2J 1M Mag aber kein direktes Sonnenlicht.

3J 2M wurde noch nicht beobachtet

4J 5M Kann ich schwer beurteilen. Er schläft alleine in seinem Zimmer ohne Nachtlicht und nachts zu uns. Gang ist aber immer ein wenig beleuchtet.

6J Kann nicht beurteilt werden

7J Eher nein, konnte ich nicht beobachten

8J 7M Vom Bett aufstehen und zur Tür laufen.

9J Eher große Angst im Dunkeln

12J Hat Angst in absoluter Dunkelheit

17J Kein Vorzug von Dunkelheit, kann sich aber im Dunkeln orientieren und hat keine Angst davor

23J Mag Dunkelheit, aber eher im Rahmen des Normalen, Orientierung in Dunkelheit normal

## **c) Außergewöhnliche Geräuschempfindlichkeit**

### **Geschwister**

5J 1M Sie mag es nicht, wenn es laut ist

## Probanden

4M Normales schreckhaftes Verhalten bei lauten Geräuschen. Reagiert eher zaghaft bei leisen Geräuschen. Hörschaden wird Ende April geprüft.

3J Laute Geräusche findet Sie sehr unangenehm, reagiert ängstlich

3J 2M Zumindest nicht bewusst wahrgenommen

38J 2M Er ist nicht immer geräuschempfindlich, nur wenn es gerade nicht in seinen "Kram" passt, z.B. Veranstaltungen wie Ball oder Tanz in seiner Werkstätte, da ist es immer zu laut. Hingegen am Fußballplatz kann es nicht laut genug sein.

3J 8M Flugzeuge, laute Geräusche verursachen Panik. Föhn, Staubsaugen mag sie gar nicht, Musik kann laut ertragen werden.

4J Sie hat auf ziemlich alle Geräusche empfindlich reagiert. Es war nicht möglich in die Stadt oder ein Restaurant zu gehen. Wir denken es war die Angst vor unbekanntem Geräuschen. Sehr lange hatte sie vor raschelnden Gegenständen, wie z.B. Plastiksäcke, Angst. Heute noch reagiert sie ängstlich (manchmal sehr stark) auf unbekannte oder sehr laute Geräusche. Ganz speziell auf Lautsprecher-Ansagen. Sie empfindet es auch als bedrohlich, wenn sie ein Geräusch (ein lautes) hört, aber nicht sieht woher es kommt

4J 5M Teilweise; Bei plötzlich auftretenden Geräuschen wie Sirene, Alarm, Hubschraube bekommt er Angst, laute Blasmusik findet er toll.

5J Besonders bei tiefen Tönen. Das führe ich auf die mittelgradige Schwerhörigkeit zurück, bei der eine niedrige Reizschwelle in machen Tonlagen vorliegen kann.

5J In der 2-jährigen „Säuglingsphase“ (als Liegekind) schreckhaftes Reagieren

5J 1M Straßenlärm, laute Musik, Schreien, lautes Singen, Sirenen

6J Bestimmte Geräusche wie Bohrmaschine o.ä. mag er nicht. Zeigt mit Gesten an, wenn er etwas als sehr laut empfindet. Kann auch leise Geräusche sehr gut orten.

6J 7M Lautes Rufen erschreckt sie sehr

7J Eher ja. Kommen Geräusche unerwartet und/oder sind sie gefühlsbeladen, rollen dicke Tränen. Mit zunehmendem Alter und Kiga (integrativ) ist eine Verbesserung zu spüren. Ein Martinshorn bringt ihn nach wie vor zum Weinen.

7J Manche Geräusche (Küchengeräte, Flugzeuge oder auch mal Singen) macht ihr Angst

7J 6M Von 2-4 Jahren am stärksten ausgeprägt, z.B. konnte ihn Rascheln mit einer Tüte total verstören. Inzwischen ist es fast gut.

8J Allerdings mit dem Alter lässt es nach

8J 7M LKW, Motorrad, Flüge, Trompete

8J 7M Wurde mit den Jahren besser. Bis 3 ganz empfindlich (besonders bei lauten und mechanischen Geräuschen). Noch jetzt Panik vor Geräuschen, die nicht "erklärlich" z.B. "sprechende" Stofftiere

9J Erschreckt sich sehr schnell schon bei nicht sehr lauten Geräuschen (Flugzeug, Musik, Kirchenglocken) ist ihr alles viel zu laut

10J Hält sich sofort wenn es laut wird die Ohren zu, zuckt extrem zusammen und rennt wenn möglich weg, sobald es laut wird.

11J Als Baby/Kleinkind stark, mittlerweile nur noch bei bestimmten Geräuschen wie Gitarre, spontanes Lachen (früher auch Autos, Staubsauger)

12J Hat mit zunehmendem Alter massiv abgenommen

23J Hohe Töne fand sie sehr furchtbar (weinen), bestimmte Lieder (v.a. Schlaflieder) erzeugen starke Emotionen (weinen).

- 11J Ängste vor lauten Geräuschen, Panik vor Geräuschen, wo er die Herkunft nicht sieht, z.B. Tiefflieger, Helikopter usw. - hört sehr gut.
- 12J Die Haushaltsgeräte, Fön, elektr. Zahnbürste, dagegen gibt es Geräusche, die furchtbar sind aber Zoe gut findet
- 12J Leicht erhöhte Schreckhaftigkeit bzgl. Geräuschen, besonders wenn sie unerwartet kommen.
- 12J Wenn Sie Gewitter, laute Flugzeuge, Züge hört, steckt Sie ihre Finger in die Ohren. Ihre Stereo-Anlage dreht Sie immer sehr laut auf, dass macht ihr nichts aus.
- 13J Mag keine lauten Geräusche, hat Angst, hält sich die Ohren zu und bekommt Panikattacken
- 13J Hat Angst wenn ich nach seinen Geschwistern rufe, Bohrmaschine
- 14J Wenn Heißluftballon dicht vorbeifliegt hat er extreme Angst, Silvesterknaller nur mit Ohren zuhalten.
- 15J Hatte bis ca. 9 Jahren Angst vor Kreissägen, Motorsägen. Jetzt nicht mehr. Musik und Fernseher zu laut, Traktoren und Blasmusik
- 16J Luft-Ballon-Geräusch, Babyweinen/Schreien, läuft gleich zum Kinderwagen
- 17J Hochfliegende Flugzeuge, unbekannte Geräusche
- 17J 8M Wurde weniger im Laufe der Jahre
- 19J 8M Bei bestimmten Tönen, schlecht zu kategorisieren.
- 20J Sehr schreckhaft, Angst vor unbekanntem, hohen Geräuschen, Bohrmaschinen, Kreissägen etc.
- 20J Er erschreckt bei fremder Geräuschkulisse und wenn es plötzlich kommt
- 22J Als kleines Kind. Geräusche wie Bohrmaschine, Mixer, Staubsauger etc., hat dann geweint
- 23J Angst vor lauten Geräuschen. Toleriert keine sehr lauten und unerklärlichen Geräusche: Flugzeug, Maschinen
- 25J Erschreckt sich wenn sehr lautes an ihm vorbeizieht z.B. Musik (Trommeln)
- 26J Sie sagt sehr oft mit schmerzverzerrtem Gesicht: zu laut! Sie hält es nicht aus, wenn mehrere Leute gleichzeitig sprechen. Auf Familiengeburtstagen z.B. jammert sie oft, sagt: "Ich kann das nicht ertragen!" und fliegt in ihr Zimmer. Öffentliche Veranstaltungen sind ein Graus. Dilemma, weil sie eigentlich gern Kontakt zu Menschen hat.
- 32J Liebt jegliche Art von Musik auch gern laut (z.B. Trommelmusik, Konzerte oder Musicalbesuche, oder Pop und Heavy Metal
- 35J z.B. Mopeds
- 36J Lärm ist ihr nicht geheuerlich.
- 40J Wenn es plötzlich laut wird, sucht sie Schutz bei mir (in dem sie mir um den Hals fällt, mich geradezu anspringt).
- 42J Hört sehr gut

## Zweite Fragebogenaktion

Ergänzend zur Vorbefragung im Sommer 2009

und aufbauend auf der Diskussion auf dem letzten Treffen in Olpe am  
26.09.2009

### Vorbemerkung

Viele Fragen sind nur aussagekräftig im Vergleich mit den Geschwistern.  
**Bitte füllen Sie daher für jedes (!) Ihrer Kinder einen kompletten Bogen aus** – auch wenn sie das meiste mit „Nein“ ankreuzen werden!

Bitte machen sie alle mit. Auch Hinweise, dass Sie diese(s) Problem(e) nicht kennen, sind wichtig für die Einschätzung der Häufigkeit.

Ihre Angaben helfen wesentlich dabei, die Gemeinsamkeiten aber auch die Vielfalt des 5p<sup>-</sup> - Syndroms aufzuzeigen und Vorurteile bzw. Unwissen (z.B. Betroffene würden das Säuglingsalter nicht überleben) abzubauen.

Bitte geben Sie für Rückfragen folgende Daten an:

Kontaktperson:

Straße:

Wohnort:

Telefon:

e-mail:

Betroffene(r)

Geschwisterkind

Name:

Vorname:

Geb.-Datum:

Reicht Ihnen der Platz in den Formularblättern nicht aus, legen Sie bitte einfach Zusatzblätter bei.

Alle Ihre Angaben werden streng vertraulich behandelt und unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Eine eventuelle Präsentation der Daten auf dem nächsten Treffen in Olpe erfolgt ausschließlich anonym.

Bitte den ausgefüllten Bogen – möglichst mit Arztbriefkopien und Fotos (soweit vorhanden) – an folgende Adresse schicken:

Prof. Dr. med. Ingo Kennerknecht  
Institut für Humangenetik  
Vesaliusweg 12 – 14  
48149 Münster

Ansprechpartner:

Prof. Dr. med. Ingo Kennerknecht, Dr. med. Thomas Neumann  
Institut für Humangenetik der Universität Münster, Tel. 0251/8355412, [kennerk@uni-muenster.de](mailto:kennerk@uni-muenster.de)

Frau Agnes Kröll-Schulte, Daisendorferstr. 23-2, 88709 Meersburg  
Tel. 07532/48995, [webmaster@5p-syndrom.de](mailto:webmaster@5p-syndrom.de)

# I. Geburtsanamnese und Entwicklung

Alter der Mutter bei Geburt:

Alter des Vaters bei Geburt:

Schwangerschaftsdauer:

Geburtsgewicht:

Geburtslänge:

Kopfumfang bei Geburt:

Schwangerschaftskomplikationen: nein  ja  welche:

Geburtskomplikationen (z.B. Sauerstoffmangel [Asphyxie]): nein  ja  welche:

Auffälliges Schreien (CdC): nein  ja  über welchen Zeitraum:

„Pfeifen“ beim Einatmen (Inspiratorischer Stridor): nein  ja

Massive Fütterungsprobleme: nein  ja  über welchen Zeitraum:

Massive Gedeihstörung: nein  ja

Infektanfälligkeit: nein  ja  welche: (gehäufte Mittelohrentzündungen: nein  ja )

Krämpfe: nein  ja  welche:

Häufigkeit:

Angeborener Herzfehler : nein  ja  welcher:

## Meilensteine der Entwicklung

(soweit zutreffend bitte jeweils das Alter angeben)

Freies Sitzen:

Freies Laufen:

Reagieren auf Aufforderung:

Zwei-Wort Sätze:

Selbständiges Essen mit dem Löffel:

Hände waschen:

Toilette:

Selbständiges Anziehen:

Pubertät (Beginn):

Beginn der Schambehaarung:

1. Regelblutung:

Beginn der Brustentwicklung:

## II. Einzelne Symptome

### 1. Erbrechen

Zeitlicher Verlauf	0 bis 1 Jahr	1 – 5 Jahre	6 – 10 Jahre	11 – 15 Jahre	16 – 25 Jahre	>25 Jahre
Immer wieder mal ein Problem						
In Phasen von 1 bis mehrere Wochen						
Ständig ein Problem						
Kein Problem mehr						

Art des Erbrechens	0 bis 1 Jahr	1 – 5 Jahre	6 – 10 Jahre	11 – 15 Jahre	16 – 25 Jahre	>25 Jahre
Jeweils sehr heftig						
Jeweils sehr milde („kötzeln“)						
Kurz anhaltend						
Lang anhaltend						

Ursächliche Hinweise	0 bis 1 Jahr	1 – 5 Jahre	6 – 10 Jahre	11 – 15 Jahre	16 –25 Jahre	>25 Jahre
Begleiterbrechen bei massivem Speichelfluss						
Wegen schlecht gekauter dicker Bocken						
Zu hastig gegessen						
Starke Blähungen						

Kommentare/Ergänzungen:

## 2. Verstopfung

Zeitlicher Verlauf	0 bis 1 Jahr	1 – 5 Jahre	6 – 10 Jahre	11 – 15 Jahre	16 – 25 Jahre	>25 Jahre
Beginn mit:						
Immer wieder mal ein Problem						
Wie lange halten diese Phasen an?						
Tage						
1 Woche						
2 Wochen						
4 Wochen						
länger						
Ständig ein Problem						
Kein Problem mehr (ab welchem Alter?)						

Stuhlkonsistenz zu Zeiten der Verstopfung	0 bis 1 J.	1 – 5 J.	6 – 10 Jahre	11 – 15 Jahre	16 – 25 Jahre	>25 Jahre
hart						
steinhart						
Als „Kieselsteine“						
Als dicke Brocken (den „ganzen“ Darm ausfüllend)						
Deutlich zu wenig getrunken in Phasen der Verstopfung						

Therapie	0 bis 1 Jahr		1 – 5 Jahre		6 – 10 J.		11 – 15 J.		16 – 25 J.		>25 Jahre	
	wirksam		wirksam		wirksam		wirksam		wirksam		wirksam	
	Ja	Nein	Ja	Nein	Ja	Nein	Ja	Nein	Ja	Nein	Ja	Nein
Ballaststoffreiche Ernährung (Vollkornprodukte)												
Lactulose												
Glaubersalz, Bittersalz, Karlsbader Salz												
Movicol												
Zäpfchen												
Klistier												
Einlauf												
Andere												
Welche:												

Kommentar/Ergänzungen zum Thema Verstopfung:

### 3. Schmerzen

Kommentar/ detaillierte Beschreibung wenn auffallend Schmerzunempfindlich (z.b. Zahn ziehen ohne Betäubung):

### 4. Orthopädische Probleme

	0 bis 1 Jahr	1 – 5 Jahre	6 –10 Jahre	11 – 15 Jahre	16 – 25 Jahre	>25 Jahre
Fußfehlstellung Beginn:						
Therapie: Orthesen						
Operation						
Andere						
Welche andere Therapie?						
Skoliose Beginn:						
Therapie: Korsett						
Operation						
Andere						
Welche andere Therapie?						
Andere Probleme Welche?						
Beginn:						
Therapie:						

Kommentar/Ergänzungen zum Thema orthopädische Probleme:

### 5. Magische Anziehungskraft zu Wasser

Nein  Ja  Kommentar/Ergänzungen:

### 6. Außergewöhnliche Vorliebe für Dunkelheit/hohe Nachtsichtigkeit

z.B. sehr gute Orientierung in der Dunkelheit (auch in fremder (!) Umgebung); gern Spielen im Dunkeln (ggf. bei geschlossenen Rollläden):

Nein  Ja  Kommentar/Ergänzungen:

### 7. Außergewöhnliche Geräuschempfindlichkeit

Nein  Ja  Kommentar/Ergänzungen:

### 8. Verwendung von Kommunikationshilfen

	Bis 5 Jahre	6 – 10 Jahre	11 – 15 Jahre	16 – 25 Jahre	>25 Jahre
Zeichensprache					
elektronische Hilfen					
Andere					

Kommentar/Ergänzungen:

### III. Bitte um Arztbriefkopien !!

Auch wenn es mühsam ist, die Arztbriefe herauszusuchen oder bei den Ärzten anzufordern – es lohnt sich! Denn nur so kann eine gute Dokumentation des Gesamtbildes erfolgen.

Von besonderen Interesse sind:

Chromosomenbefunde

Neuropädiatrische Arztbriefe, Berichte aus Sozialpädiatrischen Zentren (SPZ)

Orthopädische Arztbriefe

Gelbes Heft

Andere Arztbriefe mit wesentlichen Befunden

### IV. Bitte um Fotos !!

Wir möchten dokumentieren, wie sich äußere Merkmale im Laufe der Zeit charakteristisch verändern. Ideal ist eine Serie von Bildern vom Säuglingsalter bis heute (eingescannt / gut abfotografiert in guter Auflösung (mind. 300 dpi) als CD oder per email (kennerk@uni-muenster.de). Sie können uns auch die Originale zuschicken. Wir werden die Bilder dann selbst einscannen und die Vorlagen wieder zurückschicken. Bitte unbedingt das jeweilige Alter auf den einzelnen Bildern notieren.

Wir, die Eltern, sind einverstanden, dass diese Fotos evtl. für eine spätere Präsentation auf einem Treffen in Olpe verwendet werden dürfen: Ja  Nein

Wir, die Eltern, sind einverstanden, dass diese Fotos evtl. für eine spätere Präsentation in ärztlichen und/oder wissenschaftlichen Medien verwendet werden dürfen: Ja  Nein

### V. Ausblick

Liegen für folgende Untersuchungsmöglichkeit bereits Erfahrungen/Berichte vor? (ggf. bitte Kopien zuschicken):

- Defäkographie (Röntgendarstellung des Mastdarms bei der Entleerung zur Untersuchung einer Entleerungsstörung) Ja  Nein
- Schlaf EEG (REM-Phase, Tiefschlafphase) Ja  Nein
- Schädel MRT Ja  Nein
- Objektivierung Schmerzempfinden Ja  Nein

Vielen Dank, Münster, April 2010, Prof. Dr. med. Ingo Kennerknecht