

Entwicklungs- und Verhaltensstörungen

Alle Eltern freuen sich, das erste Wort ihres Kindes zu hören, meist ist dies im zweiten Lebensjahr der Fall. Verzögert sich die Entwicklung, sollte geprüft werden, ob das Kind besondere Unterstützung benötigt oder ob möglicherweise auch die Erwartungen der Familie angepasst werden müssen.

Viele Entwicklungsstörungen im Kindesalter haben eine genetische Ursache, „Sauerstoffmangel“ bei der Geburt oder Infektionen in der Schwangerschaft oder im Säuglingsalter sind viel seltener.

In den meisten Familien sind ähnliche Fälle nicht bekannt – die ursächlichen genetischen Veränderungen sind häufig zufällig entstanden.

Die Diagnostik ist wichtig, um Ihr Kind optimal zu fördern, notwendige Hilfen und Förderungen zu beantragen und Sie bei der weiteren Familienplanung unterstützen zu können.

Wir sind für Sie da! Und für Ihr Kind!

In der amedes-Gruppe sind zahlreiche Fachärzte für Human-genetik tätig, einer findet sich auch in Ihrer Nähe. Gerne können Sie einen Termin vereinbaren.

Die Kosten für die genetischen Beratungen und Untersuchungen sind Leistungen der gesetzlichen Krankenkassen. Auch private Krankenversicherungen erstatten bei Kindern die Kosten in der Regel komplett.

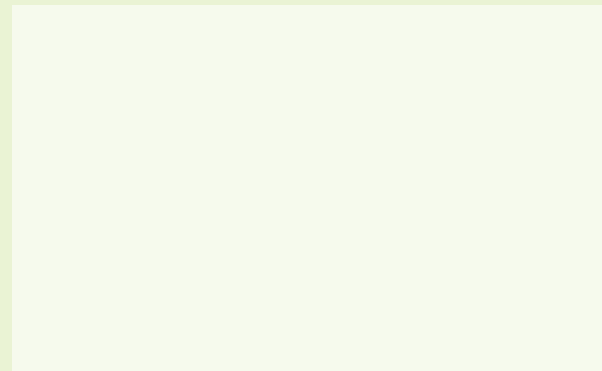
Zum Termin bringen Sie bitte ärztliche Vorbefunde und Krankenhausberichte sowie unbedingt das gelbe Kinderuntersuchungsheft mit. Für eine Blutentnahme muss Ihr Kind nicht nüchtern sein.

Wenn möglich, sollten keine weiteren Kinder zum Termin mitkommen, da dann die Konzentration auf das hilfesusuchende Kind beeinträchtigt wird.

Bei der Terminvereinbarung können Sie notwendige Fragen zur Organisation stellen.

Ihre Praxis

Sprechen Sie uns an – wir beraten Sie gerne.



Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird bei Berufsbezeichnungen ausschließlich die männliche Form verwendet. Sie bezieht sich auf Personen aller Geschlechter.

Ein Service von amedes

Für Nachbestellungen dieser Broschüren wenden Sie sich bitte an service@amedes-group.com. Weitere Informationen finden Sie unter www.amedes-group.com.

Genetiksprechstunde für Kinder

PATIENTENINFORMATION



Sie haben ein besonderes Kind?

Etwa 3-5 % aller Kinder werden mit einer oder mehreren Anomalien oder Fehlbildungen geboren. Dies können ganz harmlose Varianten wie zwei teilweise zusammengewachsene Zehen sein, es können aber auch das gesamte Leben bestimmende Veränderungen vorliegen.

Das wiederholt beobachtete gemeinsame Auftreten von bestimmten Anomalien und/oder Fehlbildungen wird als Syndrom bezeichnet.

Die Erkennung eines Syndroms ermöglicht die Vergleichbarkeit mit anderen Betroffenen und hilft oft, die gesundheitliche Betreuung und erzieherische Förderung eines Kindes zu verbessern. Der Ausschluss eines Syndroms kann die Familie von unnötigen Sorgen entlasten und einem Kind unnötige Untersuchungen ersparen.

Seltene Erkrankungen – Was ist das?

Als seltene Erkrankungen werden Gesundheitsstörungen bezeichnet, die weniger als 1 von 2.000 Menschen betreffen. Naturgemäß haben daher nur wenige Ärzte und Therapeuten Erfahrungen mit derartigen Krankheiten.

Unsere Aufgabe ist es, Ihnen bzw. Ihrem Kind durch eine gezielte Diagnosestellung den Kontakt zu geeigneten Spezialisten und Behandlungszentren zu ermöglichen, Austausch mit anderen Betroffenen zu vermitteln und Sie über die Bedeutung für Ihre Familie bzw. weitere Kinder zu informieren.

Dazu sind wir mit vielen spezialisierten Fachärzten und Kliniken, Forschungsinstituten, Reha-Einrichtungen und Sozialpädiatrischen Zentren auch über Deutschland hinaus vernetzt und bilden uns kontinuierlich auf Fachkongressen weiter.

Wenn sich mehrere Betroffene und die entsprechenden Fachleute zusammenschließen, ist die Krankheit zwar immer noch selten, aber man ist nicht mehr in der Situation allein.

Wir unterstützen Sie dabei, Kontakt zu anderen betroffenen Familien herzustellen.



Welche Organe sind betroffen?

Viele angeborene Fehlbildungen sind zunächst schwerwiegend, können aber operativ korrigiert werden und bleiben dann ohne Einfluss auf die weitere Entwicklung, zum Beispiel die meisten Herzfehler oder eine verschlossene Speiseröhre (Ösophagusatresie).

Bei folgenden Organveränderungen ist jedoch eine weitergehende Abklärung häufig sinnvoll:

- Gedeihstörung im Säuglings- und Kleinkindalter
- große Nabelbrüche, insbesondere bei sehr hohem Geburtsgewicht
- Skelettveränderungen (z.B. kurze, verformte oder brüchige Knochen)
- komplexe Herzfehler in Verbindung mit weiteren, auch harmlosen, Anomalien oder Fehlbildungen
- ZNS-/Hirnfehlbildungen
- Epilepsien/Anfallsleiden
- Kleinwuchs oder Großwuchs in Verbindung mit weiteren Anomalien oder Fehlbildungen
- Niereninsuffizienz
- sehr kleiner oder sehr großer Kopf
- zunehmende Pigmentflecken auf der Haut
- angeborene Hauterkrankungen (z.B. Verhornungsstörungen, hohe Verletzbarkeit)
- hochgradige Hör- oder Sehstörungen
- Körperasymmetrie
- alle sonstigen Auffälligkeiten, die Sie oder der Kinderarzt ungewöhnlich finden

Motorische Störungen

Die meisten Säuglinge können mit 5–9 Monaten alleine sitzen und mit 10–18 Monaten frei laufen. Einige Kinder benötigen jedoch mehr Zeit, um diese in der Familie meist gespannt erwarteten Meilensteine der Entwicklung zu erreichen.

Angeborene Muskelerkrankungen sind sehr selten. Gerade für diese Kinder ist eine frühzeitige Diagnose wichtig, denn in einigen Fällen kann eine rechtzeitige Therapie den Verlauf sehr positiv beeinflussen, in anderen Fällen können nachfolgende Komplikationen vermieden werden.

Für die Familien ist das Wissen um die Ursache einer motorischen Störung häufig eine große Erleichterung.

Genetische Untersuchungen erfolgen meistens über eine einzige Blutentnahme, die einzelnen Laboranalysen müssen aber genau geplant werden. Die operative Entnahme einer Muskelprobe ist deshalb nur in ganz wenigen Fällen notwendig.

