

CHARGE-SYNDROM CHECKLISTE: Von Kopf bis Fuß / Kleinkind bis Erwachsener

*Schattierte Kästchen kennzeichnen wichtige Punkte

		KLEINKIND (0-2 Jahre)	KIND (3-11 Jahre)	JUGENDLICHER (12-17 Jahre)	ERWACHSENER (18+ Jahre)
GENETIK	Klinische Diagnose (Blake et al. oder Verloes oder Hale et al. Kriterien)				
	Gentest – Genetische Beratung (CHD7 Analyse, Array CGH)				
	Genetische Beratung				
NEUROLOGIE	ZNS-Fehlbildungen/ Bulbus olfactorius-Hypoplasie/Fehlbildungen des Temporalknochen (Verlauf Bogengänge) – MRT/CT erforderlich				
	Krampfanfälle – häufiger im fortgeschrittenen Alter – EEG machen				
	Fehlbildungen der Hirnnerven – fehlender Geruchssinn, Lähmung des Gesichtsnervs, sensorineurale Schwerhörigkeit, Schluckschwierigkeiten, Gleichgewichtsstörungen				
AUGEN, OHREN, HNO	Colobome, Risiko für Netzhautablösung/ Augenarztvorstellung (Untersuchung am weit-getropften Auge, Sehfähigkeit überprüfen)				
	Unzureichender Lidschluss – Hornhautschäden – Augentropfen				
	Photophobie – getönte Brille, Sonnenhut/Mütze				
	Choanalatresie/Gaumenspalten/Trachealfistel/ HNO/Wiederherstellung-OP				
	Audiometrie und Tympanometrie, wiederkehrende Mittelohrentzündungen				
	Hilfsmittelanpassung bei gehörlosen / blinden Menschen				
	Beurteilung für ein Cochlear-Implantat				
	Schlafapnoe – Verlegung durch Gaumen- und/oder Rachenmandeln				
	Hypersalivation/-Sekret- Botox bzw. andere Medikamente				
	Zahnprobleme – Zahnreinigung /-behandlung unter Narkose				
Herz, Lunge	Verbreitet Herzfehlbildungen – große/kleine Defekte, Herzgefäße, Herzrhythmusstörungen (Herzschall, Röntgen Herz/Lunge, EKG) / Herz- Ambulanz				
	Sinusitis, Pneumonie, Asthma beobachten				
	Risiko bei Anästhesie (schwierige Intubation/postoperative Schwellung der Luftwege/Aspiration) – Umfangreiche präoperative Risikoerhebung, mehrere OP-Eingriffe in einem Setting				
Gastroenterologie Urologie	Gastroösophagealer Reflux – Vorstellung beim Gastroenterologen – einen Protonenpumpenhemmer kombinieren mit weiteren Darmmedikamenten				
	Vermindertes Saugen/Kauen/Schlucken / Logopädie ggf. Eingriffe				
	Erhöhte Aspirationsgefahr, tracheo-ösophageale Fisteln - Schluckdiagnostik				
	braucht vielleicht zusätzliche Nährstoffe/Mahlzeiten – häufig PEG oder PJG Sonde notwendig				
	Verstopfung – pflanzliche Abführmittel aus der Senna-Gruppe zusammen mit Macrogel möglicherweise indiziert				
Nierenfehlbildungen – Cystographie+/oder Ausscheidungsurographie, Ultraschall, Blutdruck überwachen					
Endokrinologie	Hypogonadotroper Hypogonadismus - LH, FSH bis 3 Monate				
	Genitale Hypoplasie (bei Hodenhochstand = an Orchidoplexie denken)				
	Verzögerte Pubertät – endokrinologische Beratung = Gonadotropinspiegel, HRT				
	Osteoporose – DEXA-Scan				
	Schlechtes Wachstum – endokrinologische Beratung – WH-Stimulationstest, WH-Therapie				
	Fettleibigkeit / Beobachten				
Fruchtbarkeit und Verhütung / Besprechen					
Immunsystem	Auf Thymus achten bei Herzoperationen				
	Routine-Impfungen/Antikörper-Titer gegen Impfungen im Jugendalter checken				
	bei wiederkehrenden Infektionen - Immunologische Beratung				
MSK	Skoliose / Kyphose - Beobachten				
	Mobilität (beeinträchtigt durch Ataxie, Hypotonie) / bewerten				
Psychisch – Physische Entwicklung	Grob- und Feinmotorik einschätzen – Ergotherapie, Physiotherapie				
	Kommunizieren, Sprechen, Schreiben können – Logopädie				
	Beratung durch Taub-Blinden-Spezialisten				
	Übergänge planen von der Schule, Systemen, Orten, Plätzen Situationen				
	Psychoedukation, individualisierte Bildungspläne				
	Schlafstörungen – Melatonin versuchen				
	Verhaltenssteuerung – Selbstregulation, Impulskontrolle, Angst, Zwangshandlungen und Tics, Wut				
	Ausscheidungskontrolle / Unterstützung				
	Lebenskompetenzen / Adaptives Verhalten / Sozialverhalten / gemeinsames Spielen				
	Sexualität				
	Stress in der Familie – Unterstützung und Hilfen anbieten				
	Medizinisches Selbstmanagement – eigenverantwortlicher Umgang mit Medikamenten, die Umstände verstehen, eigenständiges Aufsuchen eines Arztes, Terminvereinbarung				

CHARGE-SYNDROM CHECKLISTE:

Von Kopf bis Fuß / Kleinkind bis Erwachsener

In der Checkliste verwendete

Abkürzungen:

CGH / Comparative Genomic Hybridization

ZNS / Zentrales Nervensystem

CT / Computertomographie

DEXA scan =Dual-Röntgen-Absorptiometrie

=>(Knochendichte-
+Körperfettmessung)

EEG / Elektroenzephalografie

HNO / Hals-Nasen-Ohren-Arzt

FSH / Follikelstimulierendes Hormon

WH / Wachstumshormon

HRT / Hormonersatztherapie

LH / luteinzierendes Hormone

MRT / Magnetresonanztomographie

MSK / Muskel-Skelett

US / Ultraschall

Resourcen

- Die CHARGE-Syndrom Foundation USA (http://chargesyndrome.org/aboutE_charge.asp)
- Das CHARGE-Infopaket (SENSE UK) (<https://www.sense.org.uk/content/chargeEinformationEpackEpractitioners>)
- Buch: CHARGE Syndrome (Genetics and Communication Disorders), 1st ed. Hartshorne TS, Hefner M, Davenport S, Thelin J. 2011
- OMIM Entry #214800 CHARGE Syndrome (<http://www.omim.org/entry/214800>)
- Internationale CHARGE-Syndrom Konferenzen
- CHARGE-Syndrom Verteilerliste
- CHARGE-Syndrom Facebook Gruppe
- Perkins School for the Blind eLearning (<http://www.perkinselearning.org/videos>)
- Deafblind International (<http://www.deafblindinternational.org/index.htm>)
- Open hands, open access: deafEblind intervener learning modules (<http://moodle.nationaldb.org>)

Wichti9ge allgemeine Referenzen

1. Blake K, Prasad C. 2006. CHARGE syndrome. Orphanet J Rare Dis 1: 34
2. Brown D. 2005. CHARGE syndrome "behaviors": challenges or adaptations? Am J Med Genet Part A 133A: 268E272
3. Hsu P, Ma A, Wilson M, Williams G, Curotta J, Munns CF, Mehr S. 2014. CHARGE syndrome: a review. J Pediatr Child Health 50: 504E511