

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

Bereich	Beschreibung	KLEINKIND 0 bis 2 Jahre	KIND 3 bis 11 Jahre	JUGENDLICHER (12-17 Jahre)	ERWACHSENER (18 plus Jahre)
GENETIK	Klinische Diagnose (Blake et al. oder Verloes oder Hale et al. Kriterien)				
GENETIK	Gentest – Genetische Beratung (CHD7 Analyse, Array CGH)				
GENETIK	Genetische Beratung				
NEUROLOGIE	ZNS-Fehlbildungen/ Bulbus olfactorius-Hypoplasie/Fehlbildungen des Temporalknochen (Verlauf Bogengänge), MRT/CT erforderlich				
NEUROLOGIE	Krampfanfälle – häufiger im fortgeschrittenen Alter – EEG machen				
NEUROLOGIE	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)				
AUGEN, OHREN, HNO	Unzureichender Lidschluss, Hornhautschäden, Augentropfen				
AUGEN, OHREN, HNO	Photophobie – getönte Brille, Sonnenhut/Mütze				
AUGEN, OHREN, HNO	Choanalatresie/Gaumenspalten/Trachealfisteln/ HNO/Wiederherstellung-OP				
AUGEN, OHREN, HNO	Audiometrie und Tympanometrie, wiederkehrende Mittelohrentzündungen				
AUGEN, OHREN, HNO	Hilfsmittelanpassung bei gehörlosen/blinden Menschen				
AUGEN, OHREN, HNO	Beurteilung für ein Cochlear -Implantat				
AUGEN, OHREN, HNO	Schlafapnoe – Verlegung durch Gaumen- und/oder Rachenmandeln				
AUGEN, OHREN, HNO	Hypersalivation/-Sekret- Botox beziehungsweise andere Medikamente				
AUGEN, OHREN, HNO	Zahnprobleme, Zahnreinigungbehandlung unter Narkose				
Herz, Lunge	Verbreitet Herzfehlbildungen, große/kleine Defekte, Herzgefäße, Herzrhythmusstörungen (Herzschall, Röntgen Herz/Lunge, EKG)/ Herz- Ambulanz				
Herz, Lunge	Sinusitis, Pneumonie, Asthma beobachten				
Herz, Lunge	Risiko bei Anästhesie (schwierige Intubation/postoperative Schwellung der Luftwege/Aspiration) – Umfangreiche präoperative Risikoeurhebung, mehrere OP-Eingriffe in einem Setting				
Gastroenterologie Urologie	Gastroösophagealer Reflux – Vorstellung beim Gastroenterologen – einen Protonenpumpenhemmer kombinieren mit weiteren Darmmedikamenten				
Gastroenterologie Urologie	Vermindertes Saugen/Kauen/Schlucken/ Logopädie gegebenenfalls Eingriffe				
Gastroenterologie Urologie	Erhöhte Aspirationsgefahr, tracheoösophageale Fisteln, Schluckdiagnostik				
Gastroenterologie Urologie	braucht vielleicht zusätzliche Nährstoffe/Mahlzeiten – häufig PEG oder PJG, Sonde notwendig				
Gastroenterologie Urologie	Verstopfung – pflanzliche Abführmittel aus der Senna-Gruppe zusammen mit Macrogel möglicherweise indiziert				
Gastroenterologie Urologie	Nierenfehlbildungen – Cystographie+/oder Ausscheidungsurographie, Ultraschall, Blutdruck überwachen				

Bereich	Beschreibung	KLEINKIND 0 bis 2 Jahre	KIND 3 bis 11 Jahre	JUGENDLICHER (12-17 Jahre)	ERWACHSENER (18 plus Jahre)
Endokrinologie	Hypogonadotroper Hypogonadismus - LH, FSH bis 3 Monate				
Endokrinologie	Genitale Hypoplasie (bei Hodenhochstand = an Orchidoplexie denken)				
Endokrinologie	Verzögerte Pubertät – endokrinologische Beratung = Gonadotropinspiegel, HRT				
Endokrinologie	Osteoporose – DEXA-Scan				
Endokrinologie	Schlechtes Wachstum – endokrinologische Beratung – WH-Stimulationstest, WH-Therapie				
Endokrinologie	Fettleibigkeit / Beobachten				
Endokrinologie	Fruchtbarkeit und Verhütung / Besprechen				
Immunsystem	Auf Thymus achten bei Herzoperationen				
Immunsystem	Routine-Impfungen/Antikörper-Titer gegen Impfungen im Jugendalter checken				
Immunsystem	bei wiederkehrenden Infektionen - Immunologische Beratung				
MSK	Skoliose / Kyphose - Beobachten				
MSK	Mobilität (beeinträchtigt durch Ataxie, Hypotonie) / bewerten				
Psychisch Physische Entwicklung	Grob- und Feinmotorik einschätzen, Ergotherapie, Physiotherapie				
Psychisch Physische Entwicklung	Kommunizieren, Sprechen, Schreiben können – Logopädie				
Psychisch Physische Entwicklung	Beratung durch Taub-Blinden-Spezialisten				
Psychisch Physische Entwicklung	Übergänge planen von der Schule, Systemen, Orten, Plätzen Situationen				
Psychisch Physische Entwicklung	Psychoedukation, individualisierte Bildungspläne				
Psychisch Physische Entwicklung	Schlafstörungen – Melatonin versuchen				
Psychisch Physische Entwicklung	Verhaltenssteuerung – Selbstregulation, Impulskontrolle, Angst, Zwangshandlungen und Tics, Wut				
Psychisch Physische Entwicklung	Ausscheidungskontrolle/Unterstützung				
Psychisch Physische Entwicklung	Lebenskompetenzen/Adaptives Verhalten/ Sozialverhalten/gemeinsames Spielen				
Psychisch Physische Entwicklung	Sexualität				
Psychisch Physische Entwicklung	Stress in der Familie – Unterstützung und Hilfen anbieten				
Psychisch Physische Entwicklung	Medizinisches Selbstmanagement, eigenverantwortlicher Umgang mit Medikamenten, die Umstände verstehen, eigenständiges Aufsuchen eines Arztes, Terminvereinbarung				

In der Checkliste verwendete Abkürzungen:

CGH Comparative Genomic Hybridization

CHD7 CHARGE Syndrom

CT Computertomographie

DEXA scan =Dual-Röntgen- Absorptiometrie => (Knochendichte-und Körperfettmessung)

EEG Elektroenzephalografie

EKG Elektrokardiogramm

et al steht für ‚et alia‘ und bedeutet ‚und andere‘

FSH Follikelstimulierendes Hormon

HNO Hals-Nasen-Ohren-Arzt

HRT Hormonersatztherapie

LH luteinzierendes Hormone

MRT Magnetresonanztomographie

MSK Muskel-Skelett

OP Operation

PEG oder PJG Perkutane endoskopische Gastrostomie (Ernährungssonde)

US Ultraschall

WH Wachstumshormon

ZNS Zentrales Nervensystem

Resourcen

- Die CHARGE-Syndrom Foundation USA (United States) (<http://chargesyndrome.org/aboutEcharge.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 eElearning (<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>)

Wichtige 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