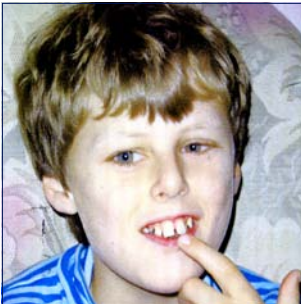


*Unique*<sup>™</sup>

---

# Ring 22



Auch in englischer Sprache erhältlich

## Ring 22

Das Ringchromosom 22 ist eine seltene Chromosomenanomalie, die bedeutet, dass das Chromosom 22 eine unnatürliche Ringform hat.

### Was ist ein Chromosom?

Unsere gesamte genetische Information ist in den Zellen unseres Körpers gespeichert. Das genetische Material, das diese Informationen beinhaltet, ist die DNS, die eng aufgewickelt stabförmige Strukturen bildet, die man Chromosomen nennt. Gene sind Teilstücke des DNS-Strangs und es gibt 20 – 25.000 Gene, die auf 46 Chromosomen sitzen. Die Chromosomen liegen in 23 Paaren vor und von jedem Paar stammt eines aus der Eizelle der Mutter und das andere aus dem Spermium des Vaters. Die ersten 22 Paare sind von 1 bis 22 durchnummeriert, in etwa vom längsten zum kürzesten Chromosom, obwohl z.B. Chromosom 22 länger ist als Chromosom 21. Das letzte Paar sind die Geschlechtschromosomen. Frauen haben normalerweise zwei X-Chromosomen (XX) und Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom (XY). Jedes Chromosom hat einen kurzen Arm (p für französisch *petit*) und einen langen Arm (q), die durch eine Einschnürungsstelle getrennt werden, die man **Zentromer** nennt.

Das Chromosom 22, ebenso wie die Chromosomen 13, 14, 15 und 21, hat eine besondere Form mit einem sehr kurzen p-Arm, der keine Gene enthält, die für die Entwicklung wichtig sind. Diese Gruppe Chromosomen werden **akrozentrische** Chromosomen genannt, was bedeutet, dass das Zentromer sehr nahe an einem Ende liegt.

Die Entwicklung eines Kindes arbeitet mit der Präzision eines Uhrwerks und die richtige Menge an genetischem Material ist notwendig für normalen Wachstum und geistige Entwicklung. Wenn ein bedeutender Teil an genetischem Material fehlt oder zuviel vorhanden ist, wird es wahrscheinlich Probleme bei Wachstum und Entwicklung und oft auch in der Funktionalität der Körpersysteme geben.

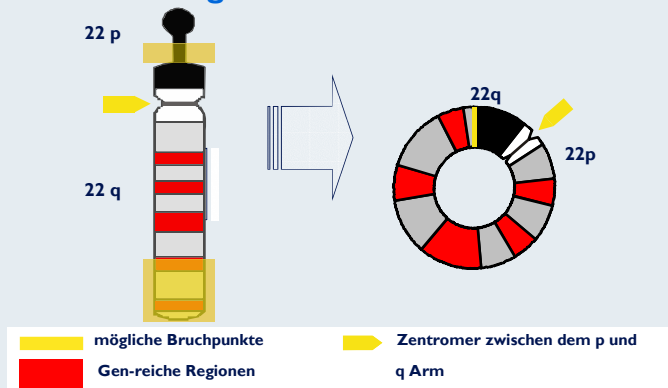
### Was passiert, wenn sich ein Ringchromosom bildet?

Bei den meisten Menschen mit dem Ringchromosom 22 ist normalerweise ein Chromosom 22 intakt, aber das andere hat einen Ring gebildet. Wenn sich ein Ring bildet, brechen an beiden Armen die Enden des Chromosoms ab und an den abgebrochenen

### Quellen

Die Informationen in dieser Broschüre stammen aus der medizinischen Literatur und aus einer Befragung aus dem Jahr 2003, die unter Familien durchgeführt wurde, die Mitglied von Unique sind. Unique bedankt sich sehr herzlich bei den Familien, die daran teilgenommen haben.

### Ein Ringchromosom 22 entsteht



“klebrigen“ Enden wachsen die beiden Arme zusammen. Diese Bruchstellen nennt man Bruchpunkte. Die abgebrochenen Endstücke sind verloren und mit ihnen alle Gene, die sie enthalten haben. Im Fall des Ringchromosoms 22 spielen nur die Gene vom langen q-Arm eine Rolle. Eine Studie mit 35 Personen, die ein Ringchromosom 22 haben, hat gezeigt, dass der Anteil an verlorenem Material zwischen 0,15% und 21% der gesamten Chromosomenlänge schwanken kann, aber in nahezu jedem Fall fehlt ein Gen, das als *SHANK3* (oder auch *PROSAP2*) bekannt ist. Dieses Gen liegt nahe am Ende des q-Arms von Chromosom 22 in dem Band 22q13.3. Dieses Gen beinhaltet Information, die wichtig ist für die Bildung eines strukturellen Proteins, das im Zusammenhang mit den Signalwegen im Gehirn steht. Zwei Kopien des Gens sind notwendig, wenn die Entwicklung richtig ablaufen soll. Wenn eine Kopie fehlt, ähneln die Folgen stark der Deletion 22q13, die bei Menschen mit dem Phelan-McDermid Syndrom vorliegt.

Doch auch die übrigen Gene und die Persönlichkeit eines Kindes, die häusliche Umgebung und die Möglichkeiten und Erfahrungen, die ihm angeboten werden, haben einen starken Einfluss auf seine zukünftige Entwicklung, Bedürfnisse und Erfolge. Für mehr Informationen zum Phelan-McDermid-Syndrom lesen sie bitte das *Unique-Faltblatt* über Deletion 22q13.

### Hilft es, die Bruchpunkte im Ring zu kennen?

Wenn man den Bruchpunkt im kurzen Arm kennt, nützt das nicht viel, aber ihn beim langen Arm zu kennen, kann sehr hilfreich sein, besonders, wenn man erkennen kann, ob *SHANK3* fehlt oder nicht. In einem Fall hatte eine Frau mit dem Ringchromosom 22 das *SHANK3*-Gen nicht verloren und war nur sehr geringfügig betroffen. Im Endbereich des q-Arms von Chromosom 22 sind mehrere Gene, die möglicherweise eine Rolle in der neurologischen Entwicklung spielen, aber als dieser Text entstand (2005), war ihr Einfluss noch nicht geklärt.



Karyotyp (Chromosomen), der ein normales Chromosom 22 und ein Ringchromosom 22 zeigt.

### Warum ist das passiert?

Die deutliche Mehrheit (99%) von Ringchromosomen entsteht sporadisch. Die Bildung passiert rein zufällig und die wirkliche Ursache ist unbekannt und sollte als Unfall während der Zellteilung im Rahmen der Entstehung und Reifung von Eizelle und Spermium gesehen werden. Diese Unfälle sind nicht ungewöhnlich. Sie betreffen Kinder auf der ganzen Welt und mit jedem denkbaren Hintergrund. Sie passieren naturgemäß auch bei Pflanzen und Tieren. Also besteht kein Grund, anzunehmen, dass ihr Lebenswandel oder irgendetwas, was sie als Eltern getan haben, für die Ringbildung verantwortlich ist.

Gelegentlich kann es vorkommen, dass das Ringchromosom eines Elternteils einem Kind vererbt wird. Die Vererbung eines Ringchromosoms 22 ist sehr selten, es wurde nur von vier Fällen berichtet. In einer Familie hat ein nicht beeinträchtigter Vater ein Ringchromosom 22 an seine Tochter vererbt, die leichte Lernschwierigkeiten hatte. Sie hat es an ihre Zwillingstöchter vererbt, die ebenfalls nicht beeinträchtigt sind.

### Kann es wieder vorkommen?

Solange die Chromosomentests der Eltern normale Ergebnisse liefern, ist es sehr unwahrscheinlich, dass sie ein weiteres betroffenes Kind haben werden. Nichtsdestotrotz haben sie die Möglichkeit die Pränataldiagnostik zu nutzen, wenn sie Sicherheit wünschen.

## Das Ringchromosom-Syndrom

Ringchromosomen können einen deutlichen Einfluss auf das Zellwachstum haben. Während der Entwicklung teilen sich die Zellen naturgemäß, aber die Ringchromosomen unterbrechen gelegentlich diesen Prozess, da sie sich verwickeln, brechen oder in der Größe verdoppeln, wenn sie reproduziert werden. Das Ergebnis wird allgemein als **Ringchromosom-Syndrom** bezeichnet und hat unabhängig vom betroffenen Chromosom jeweils in etwa den gleichen Effekt. Die Folge kann sein, dass das Körperwachstum verzögert ist oder möglicherweise eine geringe Körpergröße vorliegt oder es können gestreifte oder gefleckte hellere oder dunklere Hautpartien auftreten. Dies passiert nur gelegentlich beim Ringchromosom 22, weil dieses fast das kleinste Chromosom ist und daher ist die Wahrscheinlichkeit, dass es sich verwickelt und die Zellteilung unterbrochen wird, geringer ist als bei größeren Chromosomen.

## Mosaik

Menschen, die die Mosaikform eines Chromosomenfehlers haben, weisen ein Gemisch aus Zellen mit unterschiedlichen Chromosomenzuständen auf. Dies passiert häufig bei Ringchromosomen und verstärkt oder schwächt die Auswirkungen eines Chromosomenfehlers ab. Dies hängt davon ab, wie viel Genmaterial überzählig ist oder fehlt. Einige Menschen haben statt des Ringchromosoms 22 auch Zellen mit einem Chromosomensatz von 46 normalen Chromosomen. Dies schwächt die Auswirkung meistens ab.



## Überzähliges Ringchromosom 22

Einige Menschen haben zwei normale Chromosomen 22 und ein zusätzliches Chromosom 22 in Ringform. Dies ergibt einen anderen Zustand als das Ringchromosom 22, wie er hier beschrieben wird. Er ähnelt im Allgemeinen mehr dem Cat Eye Syndrom, bei dem eine zusätzliche Kopie des langen Arms ab der Stelle 22q11.2 vorliegt.

## Merkmale, die häufig sind bei Ringchromosom 22

- Verzögerte Entwicklung
- Ein bestimmter Grad von Lernschwierigkeiten oder -behinderung, im allgemeinen beschrieben als mittel bis schwer
- Spezifische Verzögerung in der Sprach- und Sprechentwicklung, in einigen Fällen Fehlen der Sprache
- Anormale Schlaffheit der Skelettmuskulatur (Hypotonie)
- In den meisten Fällen sind die Kinder gesund ohne schwerwiegende Geburtsschäden
- Das typische Verhalten beinhaltet Merkmale, die bekannt sind bei Menschen mit autistischen Erkrankungen
- Der Wachstum ist meistens normal und die Körpergröße ist normal bis groß, obwohl eine Minderheit der Kinder klein ist

## Wie häufig tritt das Ringchromosom 22 auf?

Dies ist ein relativ seltener Chromosomenfehler. Von mehr als 100 Menschen wurde in Veröffentlichungen oder im Internet berichtet. Während diese Broschüre entstand, hatte *Unique 64* Mitglieder mit dem Ringchromosom 22. Wenn betroffene Familien es wünschen, können wir sie miteinander in Kontakt bringen.

## Wird ein Kind mit dem Ringchromosom 22 anders aussehen als andere Kinder?

Kinder mit dem Ringchromosom 22 haben oft ähnliche Gesichtszüge und Kinderärzte und Humangenetiker erkennen vielleicht spezielle Merkmale, die typisch sind. Trotzdem können diese Merkmale nur gering sein und zusammen mit dem typischen Fehlen von Geburtsschäden, größeren Gesundheitsproblemen und einer Wachstumsverzögerung wird vielleicht während erster Untersuchungen der Verdacht nicht unbedingt auf einen Chromosomenfehler fallen.



Wenn man die Bilder von Kindern mit Ringchromosom 22 in dieser Broschüre betrachtet und diese betroffenen Kinder mit ihren Geschwistern vergleicht, kann man einige typische Gesichtsmarkmale erkennen: große, schöne mandelförmige Augen, manchmal mit langen Wimpern, eine Nase mit einer etwas runden Spitze, ein breiter Nasenrücken und große Ohren.

Gelegentlich ist der Bereich um die Augen angeschwollen und der Unterkiefer ist etwas zurückgesetzt. Betrachtet man andere Merkmale, so kommen am häufigsten eine breite Lücke zwischen der ersten und zweiten Zehe vor (die so genannte Sandalenspalte), ein breiter großer Zeh, ungewöhnlich große Hände und manchmal Füße und kurze Endgelenke an den Zehen. Kinder mit dem Ringchromosom 22 sind normalerweise genauso groß oder größer als ihre Klassenkameraden. Trotzdem kommt es bei einer Minderheit der Kinder vor, dass sie deutlich kleiner sind als andere Kinder – vermutlich setzt sich hier der Effekt des Ringchromosom-Syndroms durch.

## Wie kann das Ringchromosom 22 die Lernfähigkeit beeinträchtigen?

Die meisten Kinder werden Unterstützung beim Lernen benötigen und bei einigen wird eine deutliche Unterstützung notwendig sein. Trotzdem ist die Bandbreite der Fähigkeiten groß und einige Menschen mit dem Ringchromosom 22 haben keine oder nur sehr geringe Lernschwierigkeiten. Das heißt, dass es nicht möglich ist, die Auswirkungen auf den Intellekt eines Kindes präzise durch eine Chromosomenanalyse vorherzusagen. Es scheint so – obwohl dies bisher noch nicht sicher ist - dass die Menschen mit dem Ringchromosom 22, die nur gering betroffen sind, diejenigen sind, bei denen das Gen *SHANK3* nicht verloren gegangen ist.

*“ Wenn es etwas ist das er mag, wie etwas Mechanisches, nimmt er es sofort auf und reagiert gut auf Lob - 3 Jahre*

Von 18 *Unique*-Mitgliedern, die 2003 befragt wurden, hatte einer keine offensichtlichen Lernschwierigkeiten, als er die Vorschule begann, drei hatten

“ Die Ärzte und Lehrer meinten, dass sie geistig auf dem Level einer 3- oder 4-jährigen wäre, aber sie hat viele Fähigkeiten erlernt, die weit darüber hinaus gehen - 32 Jahre

“ Sein Vier-Satz-Vokabular hat er durch Wiederholung erworben. Wir sprechen lauter und berühren ihn, wenn wir mit ihm reden - 3 Jahre

“ 1:1 Sprachunterstützung während der letzten 6 Jahre hat ihm deutlich geholfen - 11 Jahre

“ E. meint, dass sie sprechen kann und das Problem bei den anderen Menschen liegt, die sie nicht verstehen können. Ich verstehe das meiste von dem, was sie sagt - E besuchte ein spezielles Sprachinternat von 7 bis 18 Jahren

“ A kann ihre meisten Bedürfnisse gut ausdrücken, aber nicht alles was sie sagen möchte. Sie tendiert dazu, alte Wörter zu verlernen, wenn neue hinzukommen. Spezialisierte Sprachtherapie für Bewegungsstörung (Apraxie) klappt gut bei ihr - 13 Jahre

mittlere Lernschwierigkeiten und bei 15 waren die Lernprobleme gravierend. Unter diesen war ein 19-jähriger Collegestudent, der in den meisten Fächern nach dem nationalen Lehrplan für 7-11 jährige unterrichtet wurde und einen Grundlagenkurs in lebenspraktischen Fähigkeiten machte.

### Wie kann das Ringchromosom 22 Sprache und Kommunikation beeinflussen?

Normalerweise beginnen Kinder mit dem Ringchromosom 22 spät zu sprechen, etwa mit drei Jahren, und ungefähr 50 Prozent kommunizieren nonverbal; sie benutzen Berührungen, Gesten, Gesichtsausdrücke, Augenkontakt und Töne, die Wörtern ähneln. Ein deutlich verspätetes Einsetzen einer ausdrucksvollen Sprache ist typisch und im Allgemeinen verstehen Menschen mit dem Ringchromosom 22 mehr als sie ausdrücken können. Einige Kinder lernen Zeichensprache zu verstehen, aber wenn sie einen geringen Muskeltonus haben, kann es schwierig für sie sein, selbst Zeichensprache zu verwenden. Bei Kindern mit Deletion 22q13 gibt es Beweise, dass Gebrabbel und Sprache entstehen und wieder verloren gehen und dies könnte auch auf Kinder mit dem Ringchromosom 22 zutreffen. Sprachtherapie und Kommunikationsfähigkeitstraining helfen ein gewisses Vokabular zu erhalten, aber die Therapie muss gewöhnlich intensiv sein. Die Kinder profitieren häufig davon, wenn verschiedene Hilfsmittel für die Kommunikation genutzt werden, wie etwa Bildschirme mit Berührungseingabe, sprachbasierte Systeme und Bildersysteme.

Von 28 Menschen aus der *Unique*-Datenbank, von denen wir Informationen zur Sprache haben, benutzen 11 Wörter. Das Alter, in dem die Kinder zu sprechen begannen, schwankte zwischen zwei und acht Jahren und die Spannbreite ging von gelegentlichen einzelnen Wörtern bis zu sinnvoller flüssiger Sprache und Verständlichkeit.

**Die Kinder haben gerne etwas woran sie saugen oder kauen können**



## Wie kann das Ringchromosom 22 die Mobilität beeinflussen?

Die Mobilität ist bei Babys und Kindern mit dem Ringchromosom 22 normalerweise verzögert. Babys erreichen ihre Meilensteine üblicherweise etwas später, unterstütztes und dann freies Sitzen zwischen 4 und 24 Monaten, Krabbeln zwischen 7 und 36 Monaten und Laufen im dritten Lebensjahr (zwischen 12 Monaten und acht Jahren).

Hypotonie (schlaffe Muskeln) beeinträchtigt vermutlich mindestens bei der Hälfte der Kinder die Entwicklung durch relativ schwache Oberkörpermuskulatur und ein schlechtes Gleichgewicht. Die *Unique*-Erfahrungen zeigten keine großen Unterschiede zwischen Kindern mit dem Ringchromosom 22 in allen Körperzellen und der Mosaikform, aber die Tendenz zeigt, dass Kinder mit Ringchromosom 22 Mosaik etwas früher die Meilensteine erreichen. Alle Kinder profitierten von regelmäßiger Physiotherapie, Beschäftigungstherapie, Schwimmen und angepassten Sportarten.

Die *Unique*-Erfahrungen zeigten, dass die Kinder, wenn sie einmal mobil sind, oft einen breitbeinigen Gang entwickeln, um Unsicherheiten im Gleichgewicht auszugleichen und teilweise immer noch oft stolpern oder fallen. Typischerweise sitzen sie auch in der W-Position. Viele Kinder zeigten eine Tendenz, aktiv oder überaktiv zu sein und z.B. auf der Stelle zu hüpfen. Im Alter von 5 Jahren hatten einige Kinder Fähigkeiten wie Rad fahren, tanzen, einen Ball schießen oder auf dem Spielplatz spielen entwickelt. Einige konnten mit 9 oder 10 Jahren schwimmen und im Teenageralter sind einige Ski gefahren, haben Fußball gespielt, sind Trampolin gesprungen, Rollschuh gefahren, geritten oder haben gebowlt. Die Koordination kann ein Problem bleiben und dürfte die Teilnahme an Mannschaftssportarten begrenzen. Aktivitäten wie Spazierengehen oder Wandern sind in einigen Familien sehr beliebt.

*“ Billy ist ein extrem aktiver Junger mit einem athletischen Körper, obwohl Lymphödeme in seinem linken Bein ihn davon abhalten, mehr zu tun. Er liebt es, einen Ball heranzukicken und nach einer erzwungenen Unterbrechung aufgrund Ohreninfektionen hat er gerade wieder mit dem Schwimmen begonnen - 9 Jahre*



## Medizinische Probleme

Kinder mit dem Ringchromosom 22 sind normalerweise gesund. Die Probleme, die im Folgenden genannt sind, betreffen im Allgemeinen nur eine kleine Anzahl Kinder.

### ■ **Infektionen der oberen Atemwege**

Diese treten etwas häufiger auf als bei kleinen Kindern zu erwarten wäre.

Mittelohrentzündungen sind besonders zahlreich und können dazu führen, dass immer wieder Paukenröhrchen im Trommelfell eingesetzt werden müssen, um den Sekretfluss zu verbessern. Bronchitis und Stenoseatmung sind in der frühen Kindheit verbreitet, verwachsen sich aber normalerweise im Alter von 6 bis 8 Jahren. Einige Kinder bleiben jedoch asthmatisch.

### ■ **Lymphödeme**

Geschwollene Hände und Füße können im Babyalter auftreten und dies scheint mit zunehmendem Alter mehr zu werden. Bei den meisten Kindern ist dies nicht besorgniserregend. Zusätzlich haben viele Kinder ungewöhnlich große Hände und Füße. Einige Kinder haben Plattfüße und profitieren von Einlagen oder Orthesen.

### ■ **Krampfanfälle**

Eine Minderheit der Kinder kann Krampfanfälle haben. Die *Unique*-Erfahrungen zeigen, dass Krampfanfälle in jedem Alter beginnen können, von früher Kindheit bis zum Alter von 23 Jahren. In allen Fällen konnten die Anfälle durch Medikamente gut kontrolliert werden.

### ■ **Herzprobleme**

Einige Kinder hatten zum Geburtszeitpunkt Herzprobleme. Beschriebene Anomalien beinhalten einen persistierenden Ductus arteriosus, dabei bleibt der Ductus arteriosus (ein Blutgefäß zwischen der Aorta und der Pulmonalarterie, die das Blut zur Lunge führt), der sich normalerweise kurz nach der Geburt schließt, offen. Hierdurch wird der Lunge zu viel Blut zugeführt und das Herz muss sehr stark arbeiten. Eine andere Anomalie, die vorkam, war eine ganz verkehrte Pulmonalvenenanbindung, wobei die Pulmonalvenen, die das sauerstoffreiche Blut von der Lunge zum Herzen führen, in die rechte Herzkammer münden statt in die linke. Unter den *Unique*-Kindern hatte eines eine langsame Herzfrequenz (diagnostiziert mit 12 Jahren), ein anderes eine linke Kammerhypertrophie (eine vergrößerte linke Herzkammer), was im Alter von 18 Jahren diagnostiziert wurde.

### ■ **Nieren- und urologische Probleme**

Eine kürzlich erfolgte Umfrage zeigte, dass 17% der Kinder mit dem Ringchromosom 22 Nieren- oder urologische Probleme haben. Das häufigste Problem war ein vesikorenaler Reflux (VUR), wobei Urin von der Harnblase zurück in das Nierenbecken fließt. Wenn dies unbehandelt bleibt, kann es sich auf Dauer auf die Funktionsfähigkeit der Niere auswirken, daher werden Kinder mit einem VUR genau überwacht und bei Bedarf behandelt.

### ■ **Schielen (Strabismus)**

Dieses häufige Augenproblem kann auftreten und mit einer Augenklappe, einer Brille oder falls nötig mit einer Korrektur der Muskeln, die den Augapfel halten, behoben werden.

### ■ **Überhitzung**

Viele Menschen mit dem Ringchromosom 22 tendieren zur Überhitzung der Körpertemperatur. Ihre Haut wird rot und sie schwitzen nicht genug. Es wurde bisher nicht untersucht, ob ihre Schweißdrüsen defekt sind.

*“ Wenn das Wetter kühl ist, kann sie ziemlich aktiv sein, aber wenn es heiß ist, will sie nur schlafen - 11 Jahre*



## Verhalten

Kinder mit dem Ringchromosom 22 sind empfänglich für Verhaltensauffälligkeiten, aber das heißt natürlich nicht, dass sie bei jedem Kind auftreten. Typische Bereiche, in denen Schwierigkeiten auftreten können, sind Aufmerksamkeitsdefizite, Aggressionsausbrüche und sehr starke Aktivität. Mit zunehmendem Alter können die Probleme nachlassen. Gelegentlich brauchen Familien auch zusätzliche Unterstützung, um mit ihrem Kind besser umzugehen. Überaktivität bis hin zu Hyperaktivität betrifft einige Kinder und sogar Kleinkinder, für die ein hoher Aktivitätsdrang normal ist. Gelegentlich haben einige Kinder extrem aggressive Phasen, wenn sie gestresst oder verwirrt sind. Dabei helfen eindeutige Maßnahmen der Eltern, wie Auszeiten oder das Entfernen aller anderen Personen, wenn das Kind mit dem Ringchromosom 22 nicht bewegt werden kann. Klar strukturierte Tagesabläufe mit regelmäßigen Aktivzeiten helfen ebenfalls. Wenn die Kommunikation sich gut entwickelt hat, verwachsen sich viele der Frustrationsgründe, die den Verhaltensauffälligkeiten zugrunde liegen, von selbst. Programme für Verhaltensänderungen, die positive Unterstützung nutzen, waren bei einigen Kindern erfolgreich. Obwohl einige Eltern ungern Medikamente nutzen, können auch diese sehr hilfreich sein. Kindern, die hyperaktiv sind oder die wiederholtes selbst stimulierendes Verhalten zeigen, kann meistens mit Medikation geholfen werden.

## Autistische Charakterzüge

Einige Kinder zeigen autistische Züge und in einigen Fällen ist dieses leicht autistische Verhalten das erste Zeichen, dass etwas mit den Kindern nicht in Ordnung ist und führt zur Diagnose des Ringchromosoms 22. Es wird vermutet, dass das SHANK3 Gen und andere Gene aus der gleichen Familie eine wichtige Rolle für die Entwicklung von Autismus spielen. Die Vermeidung von Augenkontakt ist oft charakteristisch und einige Kinder mögen auch keinen Körperkontakt, obwohl dies nicht allgemeingültig ist. Nach den Unique-Erfahrungen, treten autistische Züge vor allem in der frühen Kindheit auf. Wenn sie etwas älter werden, zeigen einige Kinder den Wunsch zur sozialen Integration und sind in der Lage, sich in Gruppen ruhig zu verhalten.



*“ Er hatte eine Zeit, in der er jeden schlug, und wir mussten ihn im Arm halten, ihm unsere Liebe zeigen und versuchen sein schlechtes Verhalten ignorieren. Das half, aber hin und wieder tritt das wieder auf; er braucht dann konstante Aufmerksamkeit - 5 Jahre*

*“ Billy versteht, dass es Menschen gibt, die weniger können als er und er hilft ihnen freiwillig. Er bringt Kindern in seiner Klasse Spielzeug oder streichelt sie ganz vorsichtig - 9 Jahre*

*“ Joanne hat Schwierigkeiten damit, längere Zeit zu sitzen, als ob sie Ameisen in Beinen und Gesäß hat - 11 Jahre*

*“ Sie ist 99,9% der Zeit glücklich. Sie wird niemals Hass oder Vorurteile kennen - 13 Jahre*

- “ Rachel hasst Geschäfte und auf einer Stelle stehen zu müssen. Unsere Lösung war ihre Liebe zu Musik und ihr Discman kommt nun überall mit hin. Da wir sie mit ihrer Musik dafür belohnen, dass sie durch ein Geschäft geht, verhindern wir, dass sie gestresst und ärgerlich wird - 13 Jahre
- “ Ich gebe ihr einen Platz, an dem sie sich austoben darf - 13 Jahre
- “ Sie ist sehr aufmerksam, was die neueste Mode betrifft und will gerne Sachen anziehen, die andere Mädchen ihres Alters auch tragen - 13 Jahre
- “ Rhonda stellt Plastikbesteck zusammen, das in Servietten gewickelt und mit einer Schleife gebunden ist. Sie kommt auf etwa 8000 Stück im Jahr, die dann bei kirchlichen Veranstaltungen oder ähnlichem genutzt werden - 32 Jahre

Nach den *Unique*-Erfahrungen werden die Kinder sowohl als stark als auch als dickköpfig charakterisiert. Familien sollten nicht zögern Hilfe anzunehmen, wenn ihr Kind zwanghaftes Verhalten oder einen hohen Grad an Angst zeigt.

### Wird mein Kind in der Lage sein, unabhängig zu leben?

Die Fähigkeit eines Kindes mit dem Ringchromosom 22, unabhängig zu leben, ist ähnlich wie bei einem Kind mit Deletion 22q13. Die meisten Kinder sind deutlich entwicklungsverzögert und obwohl viele der Kinder Zeiten haben, in denen sie zuverlässig zur Toilette gehen oder strukturierte Toilettenzeiten haben, haben sie auch Zeiten, in denen sie sich wieder beschmutzen oder einnässen und nur wenige sind völlig zuverlässige Toilettengänger, vor allem nachts. Von 14 *Unique*-Mitgliedern waren nur vier verlässlich trocken und sauber und selbst diesen passierte hin und wieder ein Malheur, vor allem wenn sie krank waren. Kinder können nachts trocken sein, haben aber tagsüber Schwierigkeiten zu sagen, wenn sie zur Toilette müssen und ihre erhöhte Toleranz gegenüber Unwohlsein und Schmerz könnte ihr mangelndes Gefühl für das Einnässen oder Beschmutzen verursachen. Im Allgemeinen werden die mangelnde Kommunikationsfähigkeit und die Abhängigkeit von anderen bei der persönlichen Hygiene es unmöglich machen, dass ihr Kind allein leben kann. Es besteht Grund zu der Annahme, dass Kinder mit der Mosaikform des Ringchromosoms 22 ein besseres Gefühl für ihre persönliche Hygiene entwickeln können.

Im allgemeinen kann man sagen, dass in einer familiären Umgebung mit unterstützenden Erwachsenen, die Einzelnen lernen können, ein glückliches, zum Alltag beitragendes Leben zu führen und die *Unique*-Befragungen zeigten, dass Erwachsene mit dem Ringchromosom 22 hilfreiche Tätigkeiten im Haushalt ausführen können.

### Nahrung und Nahrungsaufnahme

Neugeborene Babys tendieren dazu, Probleme beim Saugen und Schlucken zu haben. Die Probleme sind meistens nicht gravierend und die meisten Kinder lernen es erfolgreich - wenn auch manchmal langsam - Milch zu trinken, ohne besondere Hilfsmittel oder sogar eine Magensonde zu benötigen. Trotzdem ist es oft hilfreich, die Unterstützung einer Ernährungsberaterin oder einer Logopädin in Anspruch zu nehmen. Nach den *Unique*-Erfahrungen haben die meisten Kinder die Probleme in der Nahrungsaufnahme bis zum Ende der Grundschulzeit oder frühen Teenagerzeit überwunden. Das Essen mit den Fingern beginnt meistens spät. Aufgrund der Schwierigkeiten in der Feinmotorik, die für die Benutzung von Besteck wichtig ist, werden die Finger oft bis in Schulalter benutzt. Vielen Kindern muss das Essen sehr lange in kleine Stückchen geschnitten werden und einige sind nie in der Lage, allein zu essen. Etwa eines von drei Babys entwickelt einen gastroösophagealen Reflux (GOR, Magensäurereflux, GORD).

Bei kleinen Babys hilft oft schon, kleinere Mengen zu geben, die Milch zusätzlich anzudicken und das Kind während des Füttern leicht aufrecht zu positionieren. Ein Magensäurereflux kann bei älteren Babys und Kleinkindern schwieriger festgestellt werden, da sie eine erhöhte Toleranz gegenüber Schmerz und Unwohlsein haben. Kleinere Mahlzeiten, die Vermeidung von Lebensmitteln, die den Reflux fördern, die Erhöhung des Kopfendes des Bettes, auf der linken Seite schlafen und keine Nahrungsaufnahme zwei bis drei Stunden vor dem Schlafen gehen, sind einige Maßnahmen die helfen können. Falls dies nicht hilft, können Medikamente verschrieben werden oder eine kleine Operation (Fundoplikation) kann durchgeführt werden, um die Funktion der Verbindungsclappe zwischen Magen und Speiseröhre (Ösophagus) zu verbessern.

## Schlaf

Es gibt keinen Beweis in der medizinischen Literatur, dass Kinder mit dem Ringchromosom 22 besondere Schlafprobleme haben, aber die *Unique*-Erfahrungen zeigen, dass deutliche Störungen auftreten. Es ist schwierig, sie so zu beruhigen, dass sie einschlafen können und oft wachen die Kinder nachts auf und sind einige Stunden wach. Die meisten Eltern ziehen es vor, zunächst die herkömmlichen Maßnahmen auszuprobieren und einige Kinder reagieren positiv auf einen sehr ruhigen Tagesausklang vor dem Schlafengehen und minimale Unterbrechungen während der Nacht. Positive Bestärkung hilft: der Durchbruch kam für eine 11-jährige, als sie verstand, dass sie eine Übernachtungsparty verpassen würde, wenn sie sich nicht beruhigen kann und schläft. Viele *Unique*-Familien benutzten Schlafmittel, häufig Melatonin, eine synthetische Form des Hormons, das der Körper normalerweise selbst bildet, wenn es dunkel ist. Die Dosierungen liegen jedoch deutlich über dem normalen Melatonin Gehalt im Körper und bis Langzeituntersuchungen hierzu abgeschlossen sind, kann man nichts über die Auswirkungen des Einsatzes von Melatonin über lange Zeiträume oder die Sicherheit generell sagen. Andere Medikamente, die bei sporadischer Nutzung eingesetzt werden, enthalten Antihistamine mit sedierender Wirkung wie etwa Vallergran und Chloralhydrat. Eine Erwachsene entwickelte Schlafstörungen, nachdem sie an Borreliose erkrankt war und wachte nachts regelmäßig auf und war hyperaktiv. Nachdem sie weniger schlief, wurden die nächtlichen Wachzeiten mehr. Letztendlich beruhigte sich ihr Schlafrhythmus aber durch die Medikation mit Zolpidem.

### Möglichkeiten, um einen guten Schlafrhythmus zu fördern

- Gestalten Sie das Schlafzimmer ruhig und sicher
- Bestimmen Sie feste Zeiten für das Zubettgehen und Aufstehen und halten Sie daran fest
- Vermeiden Sie einen späten nachmittäglichen Schlaf
- Vermeiden Sie aufregende Aktivitäten in der Stunde vor dem Schlafengehen (ruhiges Spielen, leise Musik, beruhigende Videos)
- Folgen Sie einer Zubettgehritual, bei dem Sie bestimmte Symbole und Hinweise verwenden
- Halten Sie dieses Ritual kurz, (für Sie) gut machbar, entspannend und gleich bleibend
- Sobald Sie im Schlafzimmer sind, sollten Sie ihr Kind innerhalb von 4 Minuten ins Bett bringen. Benutzen Sie jeden Abend die gleichen Gute-Nacht-Sätze und Gesten, verlassen Sie das Schlafzimmer, löschen Sie das Licht und schließen die Tür
- Legen Sie ihr Kind wach ins Bett, so dass es lernt, allein einzuschlafen
- Bleiben Sie so ruhig und unaufgeregt wie möglich, wenn Sie nachts zu ihrem Kind gehen.

**Zur Unterstützung, Information und zum Kontakt  
mit anderen Familien wenden Sie sich an**



**LEONA e.V.**  
Rügener Zeile 64  
26388 Wilhelmshaven  
Deutschland  
Tel **+49 (0) 4421 74 86 69**  
info@leona-ev.de  
**www.leona-ev.de**

**Rare Chromosome Disorder Support Group**

PO Box 2189  
Caterham  
Surrey CR3 5GN  
UK



Tel/Fax **+44 (0)1883 330766**  
info@rarechromo.org  
**www.rarechromo.org**

Email Selbsthilfegruppe

**<http://health.groups.yahoo.com/group/ring22>**

Französische Website

**<http://www.anneau22.fr.st/>**

Bei Chromosome 22 Central finden Sie einige Informationen über das Ringchromosom 22

**[www.c22c.org](http://www.c22c.org)**

Wir führen andere Websites auf, um den Familien zu helfen sich zu informieren, aber das bedeutet nicht, dass *Unique* deren Inhalten zustimmt.

Diese Broschüre ist kein Ersatz für persönliche medizinische Beratung. Die Familien sollten in allen Fragen zu genetischen Diagnosen, Unterstützung und Gesundheit einen qualifizierten Mediziner konsultieren. Wir glauben, dass diese Informationen zum Zeitpunkt der Veröffentlichung die besten sind, die verfügbar sind. Der medizinische Inhalt wurde von Dr. Aaron Jeffries, Institut für Psychiatrie, London und von Professor Maj Hulten, Professorin für Humangenetik, Universität von Warwick, UK, 2006 überprüft. Deutsche Übersetzung von Leonie Steens, überprüft von Dr. E.M. Strehle, North Tyneside General Hospital, UK und Sabine Lehnert, LEONA, 2008.

**Copyright © Unique 2008**