

CHECKLISTE: MEDIZINISCHE VERSORGUNG BEI SMS

Für Menschen mit der Diagnose Smith-Magenis-Syndrom

prisms

EDUCATION | AWARENESS | RESEARCH
prisms.org

Hinweis zum deutschen Text:

Bei diesem Text handelt es sich um eine Übersetzung aus dem Englischen, die mit freundlicher Genehmigung von PRISMS angefertigt und veröffentlicht wurde. Einige Inhalte, insbesondere in den Abschnitten 14 und 15, beschreiben Gegebenheiten in den USA. In deutschsprachigen Ländern können andere Institutionen und Fördermodelle bestehen.

Das Layout und die grafische Aufmachung entsprechen dem [englischen Originaldokument](#) nur annäherungsweise. Feedback zur Übersetzung sowie Korrekturvorschläge sind willkommen und können direkt an den Übersetzer (Armin Mutscheller, info@mutscheller.de) gesandt werden.

Die Versorgung umfasst eine Abklärung der Manifestationen des Smith-Magenis-Syndroms (SMS) und die Behandlung zur Abmilderung der damit verbundenen Symptome und Störungen. Es ist wichtig, die individuelle Variabilität und die Entwicklungsveränderungen zu erkennen. Diese Richtlinien wurden vom Fachlichen Beirat von PRISMS entwickelt und freigegeben. Sie wurden erstmals als Teil der ausführlichen Beschreibung des SMS in GeneReviews veröffentlicht (zuletzt aktualisiert im Juni 2012) und später vom Fachlichen Beirat von PRISMS aktualisiert und freigegeben¹. Die in der englischen Fassung verwendete Terminologie, die auf die USA ausgerichtet ist, kann für andere Länder bei Bedarf angepasst werden.

Quelle: PRISMS – Fachlicher Beirat

Autoren (PRISMS – Fachlicher Beirat):

Ann CM Smith, MA, DSc (hon), CGC, Emeritierte Vorsitzende¹

Dr. med. Kerry E Boyd, FRCP(C)¹

Dr. Christine Brennan, CCC-SLP¹

Dr. med. Jane Charles, FAAP¹

Dr. Sarah H. Elsea, FACMG, Vorsitzende

Brenda M Finucane, MS, CGC

Dr. Rebecca Foster

Barbara Haas-Givler, MEd, BCBA

Dr. med. Santhosh Girirajan, PhD

Dr. med. Andrea Gropman, FAAP, FACMG

¹ Arbeitsgruppe PAB Management Guidelines

Überarbeitet/freigegeben am 24. Januar 2018

prisms

*Parents and Researchers Interested
in Smith-Magenis Syndrome*

EDUCATION | AWARENESS | RESEARCH

prisms.org

Quelle: Verfasst von der PRISMS-Arbeitsgruppe für Versorgungsrichtlinien (ACMS, KB, CB und JC) mit Prüfung und endgültiger Freigabe durch den Fachlichen Beirat von PRISMS am 24. Januar 2018.

CHECKLISTE: MEDIZINISCHE VERSORGUNG BEI SMITH-MAGENIS-SYNDROM

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
1. WACHSTUM	
<ul style="list-style-type: none"> • Die Geburtsparameter liegen meist im normalen Bereich. Häufig werden schon in früher Kindheit eine Gedeihstörung und ein Wachstumsrückstand beobachtet (vor allem beim Vorliegen einer 17p11.2-Deletion). • Mit zunehmendem Alter kommt es zur Adipositas mit erhöhtem BMI, insbesondere beim Vorliegen einer RAI1-Mutation. • Hyperphagie, nächtliche Nahrungssuche (vor allem bei etwas älteren Betroffenen), Nebenwirkungen von Psychopharmaka (gesteigerter Appetit, Gewichtszunahme) und/oder eine sitzende Lebensweise erhöhen das Adipositas-Risiko. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Adipositas: Es sollte schon in jungen Jahren gezielt auf Aktivitäten mit Spaß und auf Fitness hingearbeitet werden. Die Gewichtskontrolle erfordert eine Umstellung der Ernährung und der Portionierung der Nahrung in Verbindung mit mehr Bewegung und körperlicher Aktivität, eine Begrenzung der täglichen Sitzdauer und die Vermeidung von nächtlicher Nahrungszufuhr. Es sollte zu Bewegungsangeboten und Übungen ermutigt werden, die Spaß machen.

Quelle: PRISMS Management Guidelines Working Group (Ann CM Smith, Kerry Boyd, Jane Charles, Christine Brennan) mit Prüfung und abschließender Freigabe durch den Fachlichen Beirat am 24. Januar 2018. Das Format des Dokuments wurde aus der Health Watch Table von Surrey Place übernommen [www.surreyplace.on.ca/Clinical-Programs/Medical_Services/Pages/PrimaryCare.aspx].

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
2. Kopf, Augen, Ohren, Nase, Rachen	
<ul style="list-style-type: none"> • Sehkraft: Bei ca. 85 % finden sich Augenanomalien, z. B. Strabismus, Myopie, Anomalien der Iris und Mikrokornea. • Eine Netzhautablösung, die mit starker Kurzsichtigkeit und selbstverletzendem/aggressivem Verhalten korrelieren kann, tritt bei ca. 20 % auf (vom 10. Lebensjahr bis ins Erwachsenenalter). • Gehör: Chronische Ohreninfektionen und Dysfunktionen des Mittelohrs sind häufig (> 50 %), wobei bei > 75 % ein Hörverlust dokumentiert ist. Überleitungsbedingte Einschränkungen des Hörvermögens treten eher in jüngeren Jahren auf, während gemischte und/oder neurosensorische Einschränkungen eher im höheren Alter vorkommen. Der Hörverlust kann schwanken und sich mit dem Alter verschlechtern. Bei ca. 75 % ist eine Hyperakusis erkennbar. • Rachen: Bei fast allen Betroffenen ist die Sprachentwicklung verzögert; bei ca. 65 % liegen Gaumenanomalien vor, z. B. eine velopharyngeale Insuffizienz (VPI) oder eine Gaumenspalte. Häufig ist die Stimme tief und heiser. • Neigung zu rezidivierenden Nasennebenhöhlenentzündungen und/oder Infektionen der oberen Atemwege (auch Lungenentzündungen), die bei 50-75% auftreten. • Verzögerte Sprachentwicklung / sprachliche Kommunikation (ca. 90 %): verminderte Vokalisierung/Lauterzeugung und Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme im Säuglingsalter; signifikante oromotorische Störungen; Sprachproduktion stärker verzögert als Sprachrezeption. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Nach Erstdiagnose Überweisung an einen Augenarzt, danach jährlich <input type="checkbox"/> Bei Gaumenanomalien nach Erstdiagnose Überweisung an einen HNO-Chirurgen, danach jährlich <input type="checkbox"/> Routinemäßige und sorgfältige Beurteilung der Mittelohrfunktion; jährliche audiologische Überwachung lebenslang, um eine frühzeitige Erkennung und Intervention zu ermöglichen. <input type="checkbox"/> Erkennen der Hyperakusis, um hilfreiche Strategien anwenden zu können, z. B. Erklärung und Warnungen vor zu erwartenden Geräuschen (z. B. Feuerwerk), Verwendung von Kopfhörern oder Ohrstöpseln zur Geräuschdämpfung und/oder gänzliche Vermeidung der störenden Geräusche. <input type="checkbox"/> Eine immunologische Untersuchung mit Infektionsprophylaxe nach der üblichen Praxis kann in Erwägung gezogen werden. Quantitative Bestimmung der Serum-Immunglobuline (IgG, IgA, IgM) und Impftiterbestimmung (insbesondere Pneumokokken) bei der Erstdiagnose sowie weitere Untersuchungen gemäß klinischer Indikation. <input type="checkbox"/> In früher Kindheit Überweisung an einen Logopäden, um erschwerte Nahrungsaufnahme zu begegnen und die funktionale Kommunikation und die oralen motorischen Fähigkeiten zu optimieren; zur Verwendung von Gebärdensprache animieren und einen ganzheitlichen Kommunikationsansatz verfolgen, um unausgeglichene Verhaltensweisen durch verbesserte Kommunikation zu reduzieren. <input type="checkbox"/> Ergotherapie oder Physiotherapie in Erwägung ziehen, um die sensorimotorische Entwicklung des Mund-Rachen-Raums zu fördern.
3. ZÄHNE	
<ul style="list-style-type: none"> • Kinder und Erwachsene: ca. 75 % haben Gebissanomalien, • z. B. Zahnagenesie (Prämolare), Taurodontie und/oder Wurzel Dilatationen. • Schlechte Zahnhygiene kann zu Karies führen. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Frühzeitig für regelmäßige zahnärztliche Untersuchungen sorgen. <input type="checkbox"/> Bei jeder Zahnreinigung die Putztechnik und die Verwendung von Zahnseide kontrollieren. Strategien zur Förderung der Mundhygiene und Zahnfleischpflege erfordern in der Regel eine Beaufsichtigung durch die Eltern (z. B. wiederaufladbare Zahnbürste mit 2-Minuten-Timer).

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
4. HERZ-KREISLAUF-SYSTEM	
<ul style="list-style-type: none"> • Bei ca. 50 % liegen angeborene kardiovaskuläre Anomalien vor (bei Fällen mit 17p11.2-Deletion); über strukturelle Herzfehler wurde bei Fällen mit RAI1-Mutation bislang nicht berichtet. • Eine Hypercholesterinämie im Kindesalter ist häufig (57 %). • Das Risiko einer vorzeitigen Atherosklerose im Erwachsenenalter ist nicht bekannt, doch könnte ein Screening auf vorzeitige atherosklerotische Erkrankungen angesichts seltener Berichte über Schlaganfälle gerechtfertigt sein. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Zum Zeitpunkt der Erstdiagnose ein Echokardiogramm durchführen. <input type="checkbox"/> Bei der Erstdiagnose an einen Kardiologen überweisen und, je nach Art der festgestellten Anomalien, Folgeuntersuchungen in einer Klinik für angeborene Herzfehler organisieren. <input type="checkbox"/> Im Erwachsenenalter: Nachuntersuchungen je nach klinischer Indikation. <input type="checkbox"/> Überwachung der Hypercholesterinämie durch jährliche Lipidprofile; diätetische oder medikamentöse Behandlung in höherem Alter entsprechend der gängigen Praxis.
5. GASTROINTESTINALTRAKT	
<ul style="list-style-type: none"> • Probleme bei der Nahrungsaufnahme und gastroösophageale Refluxkrankheit (gastroesophageal reflux disease, GERD) sind häufig. • Mehr als 75 % der Betroffenen leiden an Verstopfung, was das Verhalten, das Wohlbefinden, die Stimmung und das Aktivitätsniveau sowie den Appetit stark beeinflussen kann. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Im Säuglingsalter eine klinische Untersuchung durchführen und auf erschwerte Nahrungsaufnahme sowie Anzeichen von GERD achten. <input type="checkbox"/> Regelmäßig auf Verstopfung kontrollieren und proaktiv behandeln.
6. UROGENITALBEREICH	
<ul style="list-style-type: none"> • Angeborene Nieren- oder Harnwegsanomalien treten in ca. 35 % der Fälle mit 17p11.2-Deletion auf, sind hingegen bei RAI1-Mutationen nicht dokumentiert. • Nächtliches Einnässen ist bei Kindern häufig (80 %) und kann bis ins Schulalter hinein problematisch bleiben. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Bei der Erstdiagnose einen Nieren-Ultraschall durchführen lassen. <input type="checkbox"/> Screening auf Harnwegsinfektionen mit Urinuntersuchung einmal jährlich oder nach Bedarf.

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
7. SKELETT UND MUSKULATUR	
<ul style="list-style-type: none"> • Verzögerte Grob- und Feinmotorik • Bei etwa 75 % der Kinder entsteht eine Skoliose, die mit zunehmendem Alter an Schwere zunehmen kann. • Meist zeigen sich im Kindesalter auffallend flache oder stark gewölbte Füße (Pes planus oder Pes cavus) und ein ungewöhnlicher Gang (Fußheber), enge Fersenstränge (Equinus; verminderte Dorsalflexion) und/oder anhaltender Zehengang (60 %). Der erniedrigte Tonus (trunkale Muskelhypotonie) bleibt bis ins Erwachsenenalter bestehen. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Bei der Diagnose die Wirbelsäule röntgen, um Anomalien der Wirbelsäule festzustellen; danach jährlich, um abzuklären, ob eine Skoliose vorliegt. <input type="checkbox"/> Es kann hilfreich sein, die Notwendigkeit von Orthesen abzuklären bzw. diese anzupassen. <input type="checkbox"/> Empfehlenswert sind Übungen und Aktivitäten, die auf die Stärkung der Bauch- und Rumpfmuskulatur abzielen.
8. NEUROLOGISCH	
<ul style="list-style-type: none"> • Kinder: motorische Verzögerung mit Muskelhypotonie (vor allem im Säuglingsalter); trunkale Muskelhypotonie bleibt bis ins Erwachsenenalter bestehen (lordotische Haltungsprobleme). • Bei ca. 75 % liegt eine periphere Neuropathie vor, die häufig mit einem verminderten Schmerz- und Temperaturempfinden einhergeht. • Eine erbliche Neuropathie mit Neigung zu druckbedingten Lähmungen kann bei Personen mit relativ großen Chromosomendeletionen auftreten, wenn auch das PMP22-Gen betroffen ist. • Bei ca. 10 % - 30 % liegt eine evidente oder subklinische Epilepsie vor. Bei einigen Frauen wurden (katamnestisch) Krampfanfälle beschrieben, die mit der Menstruation in der Pubertät begannen. • In der frühen Kindheit kann ein leichter Intentionstremor der Hände festgestellt werden. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Bei der Diagnose und danach jährlich eine neurologische Abklärung durchführen, wenn dies klinisch angezeigt ist. <input type="checkbox"/> Im Säuglings- und Kindesalter regelmäßige Untersuchungen der neurologischen Entwicklung durchführen. Diese Untersuchungen sollten etwa alle drei Jahre durchgeführt werden, es sei denn, eine akute Veränderung des klinischen Bilds oder die Ergebnisse der Bildgebung würden eine häufigere Untersuchung erforderlich machen. <input type="checkbox"/> Bei Verhaltensänderungen subklinische Anfälle in Betracht ziehen. <input type="checkbox"/> Um Art und Ätiologie der Anfälle zu bestimmen, sollten im Säuglings- und Kindesalter eine Elektroenzephalografie (EEG), eine Computertomografie (CT) und eine Magnetresonanztomografie (MRT) des Kopfes durchgeführt werden. Medikamente gegen Krampfanfälle in Betracht ziehen und dabei die Nebenwirkungen (Wachheit, Gewichtszunahme) berücksichtigen.

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
9. ENDOKRINOLOGISCH	
<ul style="list-style-type: none"> • Bei ca. 25 % findet sich eine leichte Hypothyreose. • Hypercholesterinämie tritt häufig auf(> 50 %) • Hypoadrenalismus (Nebenniereninsuffizienz) kann insbesondere bei Kindern in seltenen Fällen vorkommen. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Jährliche Schilddrüsenfunktionstests durchführen und Nüchternlipide bestimmen. <input type="checkbox"/> Bereits im Kindesalter mit Screening auf Hypercholesterinämie beginnen und beim Vorliegen einer Hypercholesterinämie eine Ernährungsumstellung in Erwägung ziehen und die mögliche Rolle von Medikamenten bedenken. <input type="checkbox"/> Im Falle einer schweren Erkrankung abklären, ob ein Hypoadrenalismus vorliegt.
10. INFESTIONSKRANKHEITEN/IMMUNISIERUNG	
<ul style="list-style-type: none"> • Erniedrigte Serum-Immunglobulinprofile werden bei > 50 % beobachtet und können chronische Otitis media, Sinusitis und/oder Infektionen der oberen Atemwege begünstigen. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Bei der Diagnose einen qualitativen Immunglobulintest veranlassen. <input type="checkbox"/> Immunisierungen gemäß AAP-Richtlinien <input type="checkbox"/> Bei rezidivierenden Infekten regelmäßige Abklärung <input type="checkbox"/> Eine Beurteilung durch einen Immunologen mit prophylaktischen Strategien zur Prävention von Infekten kann für bestimmte Patienten von Vorteil sein.

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
11. SCHLAF	
<ul style="list-style-type: none"> • Bei praktisch 100 % liegen Schlafstörungen vor. Diese sind in der Regel mit einem inversen Zirkadianrhythmus der Melatoninausschüttung verbunden (tagsüber hoch, nachts niedrig). Der inverse Melatoninrhythmus tritt bei > 90 % der Betroffenen auf. • Häufiges nächtliches Erwachen, verkürzte Schlafphasen, fehlender REM-Schlaf und Nickerchen am Tage sind häufig. • Nächtliches Umherwandern mit oder ohne Nahrungssuche kommt häufig vor und kann ein Sicherheitsproblem darstellen. • Eine chronische Schlafschuld beeinträchtigt die Funktionsfähigkeit am Tage. Häufig kommt es zu Tagesmüdigkeit mit plötzlichen, kurzen Nickerchen. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Eine Schlafstudie durchführen und dabei auf Schlafstörungen, kurzen Schlafzyklus, frühes Erwachen, häufiges nächtliches Erwachen und Nickerchen am Tage achten. <input type="checkbox"/> Bei Anzeichen von Schnarchen, Symptomen einer obstruktiven Schlafapnoe und/oder anderen Anzeichen von Schlafstörungen eine Schlafuntersuchung und einen multiplen Schlaflatenz-Test (MSLT) veranlassen. <input type="checkbox"/> Melatonin am Abend (< 3 mg) und Acebutolol am Morgen in Erwägung ziehen; Letzteres wirkt vermutlich der Melatoninausschüttung am Tage entgegen. <input type="checkbox"/> Melatonin und Acebutolol (Betablocker) wurden bereits mit einigem Erfolg eingesetzt. Freiverkäufliche Melatonin-Präparate können ungenau dosiert sein, und der Einsatz von Acebutolol hat einige Kontraindikationen. <input type="checkbox"/> Strategien für die Sicherheit in der Nacht (z. B. ein Bettssystem mit Umhausung) in Erwägung ziehen. <input type="checkbox"/> Im Schulkindalter sollte im Tagesplan der Schule eine feste Zeit für einen regelmäßigen Mittagsschlaf oder eine Ruhezeit eingerichtet werden. Im Idealfall sollte dies am späten Vormittag oder kurz nach dem Mittagessen geschehen, nicht jedoch am späten Nachmittag (nicht nach 15:00 Uhr).

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
12. KOMMUNIKATION, MOTORIK UND SENSORISCHE VERARBEITUNG	
<ul style="list-style-type: none"> • Evaluierungen und Förderung werden früh benötigt (sobald die Diagnose bestätigt ist) und werden sehr wahrscheinlich während der gesamten Schulzeit erforderlich bleiben. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Logopädische, physiotherapeutische und ergotherapeutische Beurteilungen im Säuglingsalter veranlassen; danach in regelmäßigen Abständen, falls erforderlich. <input type="checkbox"/> In den USA und vielen anderen Ländern können logopädische, physiotherapeutische und ergotherapeutische Dienste im Rahmen von Frühförderprogrammen für Kinder unter drei Jahren kostenlos in Anspruch genommen werden. <input type="checkbox"/> Die Verwendung von Gebärdensprache und Programmen für ganzheitliche Kommunikation unter Einbeziehung von Gebärden, computergestützten Geräten und Tablets, unterstützender Kommunikation, Sprachausgabesystemen und/oder piktografischen Symbolen (Bliss-Symbole, PECS) kann als zusätzliche Kommunikationsform neben der traditionellen Logopädie dienen, welche sich ausschließlich auf die gesprochene Kommunikation konzentriert. Dadurch werden die Kommunikationsfähigkeiten verbessert, was sich positiv auf das Verhalten auswirken kann. Zu beachten ist hierbei, dass die Verwendung alternativer Kommunikationsformen die Entwicklung des Sprechvermögens oder der verbalen Kommunikation nicht behindert, sondern die Entwicklung der sprachlichen Fähigkeiten fördert. <input type="checkbox"/> Die Notwendigkeit von Physiotherapie, Ergotherapie oder Logopädie ist jährlich bei Besprechungen in der Schule zu bestimmen.

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
13. VERHALTEN / GEISTIGE GESUNDHEIT	
<ul style="list-style-type: none"> • Zu den unausgeglichenen Verhaltensweisen, wie sie für den verhaltensneurologischen Phänotypus von SMS charakteristisch sind, gehört eine besondere Konstellation repetitiver (stereotyper) und selbstverletzender Verhaltensweisen (SVV) (z. B. Zähneknirschen, Selbstumarmung, Kopfschlagen, Schlagen und/oder Beißen des eigenen Körpers und das Einführen von Gegenständen in Körperöffnungen). Das Profil bzw. die Bandbreite der unausgeglichenen Verhaltensweisen kann sich mit dem Alter ändern. So tritt beispielsweise Onychotillomanie (d. h. das Ausreißen von Finger- und Zehennägeln) häufig in der späten Kindheit oder im Erwachsenenalter auf und nicht schon im Kleinkind- oder Vorschulalter. • Eine beeinträchtigte Verhaltensregulierung, kognitive Inflexibilität (d. h. Schwierigkeiten beim Tolerieren von Veränderungen oder Übergängen) und verminderte Frustrationstoleranz in Verbindung mit intellektuellen und kommunikativen Schwierigkeiten tragen wahrscheinlich zu herausfordernden Verhaltensweisen bei (d. h. Impulsivität, Aggression, Wutanfälle, Ungehorsam, Hyperaktivität, Vermeiden, Weglaufen). • Zu den klinischen Verhaltensdiagnosen gehören Autismus-Spektrum-Störung (ASD), geistige Behinderung (GB), Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS), oppositionelles Trotzverhalten (ODD) und Zwangsstörung (OCD). • Die Sozialisationsfähigkeiten sind zwar mangelhaft, stellen jedoch im Vergleich zu Verzögerungen bei der Kommunikation und den Alltagsverrichtungen eine relative Stärke in der Anpassungsfähigkeit dar. • Relative Stärken finden sich bei der visuellen Verarbeitung (d. h., die Betroffenen gelten als visuell Lernende, die ihre Umgebung aufmerksam wahrnehmen und auf bedeutungsvolle visuelle Details achten), beim Langzeitgedächtnis für Gesichter, Orte und Personen sowie bei der Persönlichkeit, die als sympathisch und humorvoll wahrgenommen wird. 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Bei Kindern für eine frühzeitige Intervention mit spezifischen präventiven Verhaltensstrategien und sonderpädagogischen Techniken sorgen, mit Schwerpunkt auf individualisierter Unterweisung. <input type="checkbox"/> Verhaltenstherapeutische Modelle können umgesetzt werden, um Verhaltensprobleme zu Hause und in der Schule abzumildern. Solche Modelle werden üblicherweise von Psychologen, Lehrern und Ergotherapeuten entwickelt und umgesetzt. <input type="checkbox"/> Computergestützte Technologien können erfolgreich eingesetzt werden, um adaptive Kommunikationsfähigkeiten zu fördern, die wiederum unausgeglichene Verhaltensweisen verringern können. <input type="checkbox"/> Eine gestörte Sinnesverarbeitung ist ein Faktor, der zu unausgeglichenen Verhaltensweisen beiträgt. Die Bereitstellung kompensatorischer, positiver Sinneserfahrungen kann dazu beitragen, Verhaltensauffälligkeiten zu verringern. <input type="checkbox"/> Psychotrope Medikamente: Es gibt nur wenige Untersuchungen zur Wirksamkeit von Psychopharmaka bei der Behandlung von Komorbiditäten (kognitive Beeinträchtigungen, Lernschwierigkeiten, Verhaltensstörungen, Zwangs-, Angst- und Stimmungsstörungen) im Zusammenhang mit SMS. Ärzte müssen sich auf bewährte Verfahren zur Behandlung der zugrunde liegenden emotionalen und/oder Verhaltensstörungen (Gesundheit, Umwelt, Alltagsstress) verlassen und können auf die vorliegenden Verhaltensprobleme abgestimmte Medikamente versuchsweise einsetzen. Psychopharmaka sollten von einem erfahrenen Arzt (vorzugsweise innerhalb eines multidisziplinären Teams) nacheinander verordnet werden, wobei die niedrigste wirksame Dosis angestrebt werden sollte. Eine regelmäßige Kontrolle der Medikation ist erforderlich, um die Wirksamkeit und die Nebenwirkungen zu überwachen und um eine langfristige Einnahme und Polypharmazie zu vermeiden. <input type="checkbox"/> Eine jährliche Beurteilung der sozio-emotionalen Bedürfnisse und Verhaltensschwierigkeiten durch das interdisziplinäre Team erscheint sinnvoll. Dazu sollten gut validierte Befragungen von Eltern, Lehrern (falls verfügbar) und der Betroffenen selbst (falls dazu kognitiv in der Lage) durchgeführt werden. <input type="checkbox"/> Erholungsangebote, familienpsychologische und soziale Unterstützung auf den Weg bringen. <input type="checkbox"/> Den Kontakt zu Organisationen ermöglichen, die sich mit dem Smith-Magenis-Syndrom befassen (z. B. SIRIUS e.V. www.smith-magenis.de) und Unterstützung sowie Aufklärung bieten.

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
14. SCHULE, FÖRDERANGEBOTE#	
<ul style="list-style-type: none"> • Förderangebote (Physio- und Ergotherapie, Logopädie) werden von der frühen Kindheit bis zum Schulalter kontinuierlich benötigt. • Die Planung des Übergangs vom Schul- zum Arbeitsleben sollte beginnen, wenn die Kinder in der Mittelstufe sind. Diese Übergangsplanung erleichtert den Übergang von der Schule zu außerschulischen Aktivitäten. <p>#Die hier verwendete Terminologie ist auf die USA ausgerichtet und kann gegebenenfalls an die Situation in anderen Ländern angepasst werden.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Frühförderung für Kinder im Alter von bis zu 3 Jahren. Die Frühförderung ist ein System von Dienstleistungen für Säuglinge/Kleinkinder mit Entwicklungsverzögerungen oder Behinderungen. Sie konzentriert sich auf Interventionen, um die Entwicklung von Fähigkeiten zu fördern, die typischerweise in den ersten drei Lebensjahren entstehen, beispielsweise Sprache/Kommunikation, Motorik, Kognition, Sozialverhalten, emotionales Verhalten, Selbsthilfe. Für Säuglinge und Kinder bis zum dritten Lebensjahr wird in manchen Ländern auch ein individueller Familienhilfeplan erstellt. <input type="checkbox"/> Im Schulalter sollte das Kind einen individuellen Förderplan für Lern- und Verhaltensanpassungen erhalten. Häufig wird „Anderweitige gesundheitliche Beeinträchtigung“ als Kategorie für solche Maßnahmen verwendet. <input type="checkbox"/> Falls das Kind Medikamente erhält, sollte von der zuständigen Stelle ein individueller Gesundheitsplan für die Schule erstellt werden. <input type="checkbox"/> Wenn bestimmte Verhaltensweisen das Kind vom Lernen abhalten, ist die Schule in manchen Ländern verpflichtet, eine funktionale Verhaltensbeurteilung durchzuführen und einen Interventionsplan zur Verhaltensintervention umzusetzen <input type="checkbox"/> LINK: management/functional-behavior-assessment-and-behavior-intervention-plans. <input type="checkbox"/> Der individuelle Förderplan sollte jährlich aktualisiert werden oder wenn Lern- oder Verhaltensprobleme auftreten. In manchen Ländern kann die Einstufung in die Kategorie „Anderweitige gesundheitliche Beeinträchtigung“ dabei helfen, medizinischen Belangen und Verhaltensauffälligkeiten Rechnung zu tragen. <input type="checkbox"/> Die Notwendigkeit von Physiotherapie, Ergotherapie oder Logopädie ist jährlich bei Besprechungen der zuständigen Fachkreise zu bestimmen. <input type="checkbox"/> In den USA ist die Übergangsplanung, die in der Mittelstufe (im Lebensalter von ca. 13-14 Jahren) beginnt, durch den <i>Individuals with Disabilities Education Act</i> (IDEA) für alle Schüler gesetzlich vorgeschrieben, die ein individuelles Förderprogramm erhalten. Ziel ist es, dem Schüler den Übergang von der Schule zu außerschulischen Aktivitäten zu erleichtern. Die Übergangsplanung muss beginnen, bevor der Schüler 16 Jahre alt wird, sie muss individuell sein, auf den Stärken, Vorlieben und Interessen des Schülers basieren und Möglichkeiten zur Entwicklung funktionaler Fähigkeiten für das Arbeits- und Gemeinschaftsleben beinhalten.

CHECKLISTE	
Diese Checkliste richtet sich an Ärzte, die ein Kind mit Smith-Magenis-Syndrom behandeln.	
15. SONSTIGE ASPEKTE	
<ul style="list-style-type: none"> • Übergang ins Erwachsenenalter • Medizinische Versorgung beim Übergang von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Gesetzliche Betreuung / Medizinische Entscheidungsträger <input type="checkbox"/> Erwachsenenalter: Der individuelle Förderplan enthält die schriftliche Beschreibung der Unterstützungsleistungen, Aktivitäten und Ressourcen, die der erwachsene Mensch benötigt, um seine persönlichen Ziele erreichen zu können. Das allgemeine Wohlergehen und die persönlichen Vorlieben des Einzelnen stehen bei der Entwicklung jeglicher Pläne im Mittelpunkt, die helfen sollen, die während des individuellen Prozesses der Planung und Informationsbeschaffung getroffenen Entscheidungen und Vereinbarungen zu artikulieren. Das damit beauftragte Team (bestehend aus der betroffenen Person, medizinischen Fachkräften, Mitarbeitern bestimmter Dienste sowie Erziehungsberechtigten und gesetzlichen Betreuern) konzentriert sich auf die Bewertung der individuellen Bedürfnisse, einschließlich der persönlichen Entscheidungen und Vorlieben, der wesentlichen gesundheitlichen, psychischen oder verhaltensbedingten Bedürfnisse und des damit verbundenen Versorgungsbedarfs sowie der Sicherheit und der Fähigkeit zum Umgang mit Geld. <input type="checkbox"/> Für Erwachsene liegen derzeit nur begrenzte Daten und Empfehlungen vor (siehe RICHTLINIEN FÜR DIE MEDIZINISCHE VERSORGUNG), doch werden ständig neue Informationen bekannt. <input type="checkbox"/> Die Übergangsmethoden bieten eine angemessene medizinische Versorgung und soziale Hilfsdienste für die wachsende Gruppe von Jugendlichen/Heranwachsenden mit SMS beim Übergang von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin.

Die SMS-Checkliste wurde von der Arbeitsgruppe „PRISMS Management Guidelines Working Group“ (Ann CM Smith, Kerry Boyd, Jane Charles, Christine Brennan) mit Prüfung und abschließender Freigabe durch den Fachlichen Beirat am 24. Januar 2018 erarbeitet. Das Format der Checkliste wurde von der Health Watch Table von Surrey Place übernommen [www.surreyplace.on.ca/Clinical-Programs/Medical-Services/Pages/PrimaryCare.aspx.]

Quellen: www.prisms.org - Die offizielle Website von PRISMS, dem Verband für am Smith-Magenis-Syndrom interessierte Eltern und Forscher in den USA.

LITERATURVERWEISE

- Brendal MA, KA, King1, Zalewski CK, Finucane BM, Introne W3, Smith ACM3, Carmen C Brewer CC. Auditory Phenotype of Smith-Magenis Syndrome. *J. Speech, Language, and Hearing Research*, 2016 (in press)
- Darfour L, Verleyen P, Lesage K, Holvoet M, Devriendt K. Bilateral renal tumors in an adult man with Smith-Magenis syndrome: The role of the FLCN gene. *European Journal of Medical Genetics*. 59:499-501
- De Leersnyder H, Bresson JL, de Blois MC, Souberbielle JC, Mogenet A, Delhotal-Landes B, Salefranque F, Munnich A. Beta 1-adrenergic antagonists and melatonin reset the clock and restore sleep in a circadian disorder, Smith-Magenis syndrome. *J Med Genet*. 2003; 40:74-8. [PMC free article] [PubMed]
- Edelman EA, Girirajan S, Finucane B, Patel PI, Lupski JR, Smith AC, Elsea SH. Gender, genotype, and phenotype differences in Smith-Magenis syndrome: a meta-analysis of 105 cases. *Clin Genet*. 2007; 71:540-50. [PubMed]
- Finucane B, Dirrigl KH, Simon EW. Characterization of self-injurious behaviors in children and adults with Smith-Magenis syndrome. *Am J Ment Retard*. 2001; 106:52-8. [PubMed]
- Finucane ref for EYE findings:
- Foster RH, Kozachek S, Stern M, Elsea SH. Caring for the caregivers: an investigation of factors related to well-being among parents caring for a child with Smith-Magenis syndrome. *J Genet Couns*. 2010;19:187-98. [PubMed]
- Greenberg F, Lewis RA, Potocki L, Glaze D, Parke J, Killian J, Murphy MA, Williamson D, Brown F, Dutton R, Mc- Cluggage C, Friedman E, Sulek M, Lupski JR. Multi-disciplinary clinical study of Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11.2) *Am J Med Genet*. 1996; 62:247-54. [PubMed]
- Gropman AL, Duncan WC, Smith AC. Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Pediatr Neurol*. 2006; 34:337-50. [PubMed]
- Gropman AL, Elsea S, Duncan WC Jr, Smith AC. New developments in Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Curr Opin Neurol*. 2007; 20:125-34. [PubMed]
- Hildenbrand HL, Smith AC. Analysis of the sensory profile in children with smith-magenis syndrome. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2012; 32:48-65. [PubMed]
- Hildenbrand HL, Smith AC. Analysis of the sensory profile in children with smith-magenis syndrome. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2012; 32:48-65.
- Itoh M, Hayashi M, Hasegawa T, Shimohira M, Kohyama J. Systemic growth hormone corrects sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome. *Brain Dev* 2001.26:484-486.
- Perkins T, Rosenberg JM, Le Coz C, Alaimo JT, Trofa M, Mullegama SV, Antaya RJ, Jyonouchi S, Elsea SH, Utz PJ, Meffre E, Romberg N. Smith-Magenis Syndrome Patients Often Display Antibody Deficiency but Not Other Immune Pathologies. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2017 Sep - Oct;5(5):1344-1350.
- Smith ACM and Gropman A. Smith-Magenis syndrome (chapter) in *Management of Genetic Syndromes*, 3rd Edition. Suzanne B. Cassidy, Judith E. Allanson (Eds), (2010), John Wiley & Sons, Inc., Hoboken, NJ, USA. ISBN: 978-0-47019141-5.

Smith ACM, Boyd KE, Elsea SH, et al. Smith-Magenis Syndrome. 2001 Oct 22 [Updated 2012 Jun 28]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle;

1993-2017. Verfügbar unter: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1310/>

Spadoni E1, Colapietro P, Bozzola M, Marseglia GL, Repossi L, Danesino C, Larizza L, Maraschio P. Smith-Magenis syndrome and growth hormone deficiency. *Eur J Pediatr*. 2004 Jul;163(7):353-8. Epub 2004 May 8.

Stamatakis L, Metwalli AR, Middleton LA, Marston Linehan W. Diagnosis and management of BHD-associated kidney cancer. *Fam Cancer*. 2013 Sep;12(3):397-402

Tomona N, Smith AC, Guadagnini JP, Hart TC. Craniofacial and dental phenotype of Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet A*. 2006; 140:2556-61. [PubMed]

FÜR IHRE NOTIZEN

prisms

EDUCATION | AWARENESS | RESEARCH

prisms.org