

# Trisomie 21 - Quo vadis?

---

Dr. med. Mark Brotzmann

Oberarzt Entwicklungs pädiatrie

Basel, 31.1.2019



# Warum Trisomie 21 Sprechstunde?

---

- Patienten mit
  - hoher Assoziation mit lebens-qualitätseinschränkenden und entwicklungsgefährdenden (syndromspezif.) Komorbiditäten
  - Hohes Risiko für Entwicklungsstörungen
  - grosse Variabilität des klinischen Bildes

Primäres Ziel:

Schärfen des Bewusstsein über die Notwendigkeit einer kontinuierlichen, altersentsprechenden, interdisziplinären medizinischen Begleitung bei den betreuenden Ärzten, den Therapeuten aber auch bei den Eltern, bzw. Sorgeberechtigten.

# Ziele

---

1. Information der Kindseltern über das Leben mit Down-Syndrom und Förderung der Selbsthilfe
2. Frühzeitige Installation einer interdisziplinären, geeigneten und zielgenauen Förderung
3. Bedarfsgerechte Vernetzung und Zuweisung zu spezialisierten Fachärzten, um spezifische Körperfunktionen und Strukturen zu erhalten/zu stärken, bzw. allenfalls wiederherzustellen und bekannte allfällig auftretenden somatische, aber auch psychische Problemen rechtzeitig zu erkennen und zu therapieren
4. Sicherstellung der empfohlene syndromspezifischen Vorsorgeuntersuchungen, um die weiteren Entwicklungsschritte sicherzustellen und bekannte im Rahmen der Grunddiagnose eventuell zu erwartenden Komorbiditäten rechtzeitig zu diagnostizieren

# Ziele

---

1. Information der Kindseltern über das Leben mit Down-Syndrom und Förderung der Selbsthilfe:



- Erstkontakt bereits im Wochenbett mit Abgabe von entsprechenden Informationsmaterial
- Auswärts geborene Kinder: frühzeitige Informationsvermittlung über das Sprechstundenangebot

Zuweisung / Anmeldung: durch behandelnden Pädiater/in

Koordination: Frau Céline Wyss, Sekretariat Neuropädiatrie

Häufigkeit: zunächst 1 x monatlich

# Ziele

---

2. Frühzeitige Installation einer interdisziplinären, geeigneten und zielgenauen Förderung



- Fortschritte in der aktuellen Entwicklung zu unterstützen und den Erwerb der nächsten Entwicklungsschritte zu fördern,
- ungünstige Entwicklungsverläufe zu vermeiden,
- körperliche Beeinträchtigungen zu mindern.

# Ziele

---

3. Bedarfsgerechte Vernetzung und Zuweisung zu spezialisierten Fachärzten, um spezifische Körperfunktionen und Strukturen zu erhalten/zu stärken, bzw. allenfalls wiederherzustellen und bekannte allfällig auftretenden somatische, aber auch psychische Probleme rechtzeitig zu erkennen und zu therapieren.




- je nach Bedarf und Wunsch der Kindseltern und in Kooperation mit dem/der betreuenden Pädiater/In klinische Verlaufskontrollen im Abstand von 6-12 Monaten in unserer Sprechstunde

# Ziele

---


3. Bedarfsgerechte Vernetzung und Zuweisung zu spezialisierten Fachärzten, um spezifische Körperfunktionen und Strukturen zu erhalten/zu stärken, bzw. allenfalls wiederherzustellen und bekannte allfällig auftretenden somatische, aber auch psychische Störungen rechtzeitig zu erkennen und zu therapieren.

- 
- je nach Bedarf und Wunsch der Kindseltern und in Kooperation mit dem/der betreuenden Pädiater/In klinische Verlaufskontrollen im Abstand von 6-12 Monaten in unserer Sprechstunde
  - direktes bedarfsgerechtes Hinzuziehen verschiedener Spezialisten
    - Gastroenterologie
    - Endokrinologie
    - Neuroorthopädie
    - Kardiologie
    - Gynäkologie
    - weitere bedarfsentsprechende Disziplinen
    - Physiotherapie
    - Ergotherapie
    - Logopädie

# Ziele

---

3. Bedarfsgerechte Vernetzung und Zuweisung zu spezialisierten Fachärzten, um spezifische Körperfunktionen und Strukturen zu erhalten/zu stärken, bzw. allenfalls wiederherzustellen und bekannte allfällig auftretenden somatische, aber auch psychische Störungen rechtzeitig zu erkennen und zu therapieren.


- 
- je nach Bedarf und Wunsch der Kindseltern und in Kooperation mit dem/der betreuenden Pädiater/In klinische Verlaufskontrollen im Abstand von 6-12 Monaten in unserer Sprechstunde
  - direktes bedarfsgerechtes Hinzuziehen verschiedener Spezialisten
    - Gastroenterologie
    - Endokrinologie
    - Neuroorthopädie
    - Kardiologie
    - Gynäkologie
    - weitere bedarfsentsprechende Disziplinen
    - Physiotherapie
    - Ergotherapie
    - Logopädie
  - Kooperation zu externen spezialisierten Fachärzten
    - Kieferorthopädie
    - HNO Ärzte
    - Ophthalmologen



# Ziele

---

3. Bedarfsgerechte Vernetzung und Zuweisung zu spezialisierten Fachärzten, um spezifische Körperfunktionen und Strukturen zu erhalten/zu stärken, bzw. allenfalls wiederherzustellen und bekannte allfällig auftretenden somatische, aber auch psychische Störungen rechtzeitig zu erkennen und zu therapieren.

- 
- je nach Bedarf und Wunsch der Kindseltern und in Kooperation mit dem/der betreuenden Pädiater/In klinische Verlaufskontrollen im Abstand von 6-12 Monaten in unserer Sprechstunde
  - direktes bedarfsgerechtes Hinzuziehen verschiedener Spezialisten
    - Gastroenterologie                      - Endokrinologie                      - Neuroorthopädie
    - Kardiologie                                      - Gynäkologie                      - weitere bedarfsentsprechende Disziplinen
    - Physiotherapie                                      - Ergotherapie                      - Logopädie
  - Kooperation zu externen spezialisierten Fachärzten
    - Kieferorthopädie                      - HNO Ärzte                      - Ophthalmologen
  - Regelmässige fixe kombinierte Sprechstunden mit den Neuroorthopäden spätestens ab dem 3. Lebensjahr

# Ziele

4. Sicherstellung der empfohlenen syndromspezifischen Vorsorgeuntersuchungen, um die weiteren Entwicklungsschritte sicherzustellen und bekannte im Rahmen der Grunddiagnose eventuell zu erwartenden Komorbiditäten rechtzeitig zu diagnostizieren



Die Kindervorsorgeuntersuchungen 14

**Untersuchungen im Alter von 1 bis 12 Jahren**

Allgemeine Kinderärztliche Untersuchungen	1 Jahr	2 Jahre	3 Jahre	4 Jahre
U7-U11				
<b>Fachärztliche Untersuchungen</b>				
HNO-Untersuchung (einschließlich einer Hörprüfung), in den ersten vier Lebensjahren zweimal jährlich, ab dem 5. Lebensjahr einmal jährlich				
Augenärztliche Untersuchung, jährlich				
Neurologische Untersuchung durch Kinderarzt, jährlich				
Zahnärztliche Untersuchung, beginnend im Alter von zwei Jahren, jährlich				
Kieferorthopädische Untersuchung im 6. Lebensjahr, dann nach Bedarf				
Orthopädische Untersuchung (Hüfte, Knie, Füße, Wirbelsäule), jährlich				
Impfungen nach aktuellem Impfprogramm (STIKO)				
<b>Laboruntersuchungen</b>				
Schilddrüsenhormone (TSH, fT4), jährlich				
Mittels eines Antikörperscreenings soll regelmäßig auf eine Zöliakie untersucht werden; ab dem 3. Lebensjahr alle drei Jahre einmal				
<b>Weitere Empfehlungen</b>				
Ernährungsberatung				
Bewegung/Sport				
Zahnhygiene				

Schulpsychologischer  
Dienst

Lehrer/innen

Kindergarten

Heilpädagogen

Physiotherapie

UKBB

Ergotherapie

Heilpädagog.  
Frühförderstelle

**Trisomie 21**

Familie /  
Freunde

Vorsorgeuntersuchungen  
(Augen, Ohren, Schilddrüse,  
Herz, Gelenke...)

Logopädie

Kinderarzt

Versicherungen

Kinder- und  
Jugendpsychiatrie

Elternvereinigungen

# Die Rolle des Arztes?

---

- Abklärend
- Aufklärend
- Beruhigend
- Beratend
- Begleitend
- Erklärend
- Ordnend
- Überblickend

EMILY LOU



Vielen Dank für die Aufmerksamkeit!!!

