

Ist mit dem CdLS immer eine geistige Behinderung verbunden ?

Die meisten Kinder mit CdLS zeigen eine dauerhaft verlangsamte Entwicklung ihrer Lernfähigkeiten. Das Spektrum der intellektuellen Fähigkeiten ist aber weiter, als man noch vor einigen Jahren annahm. Eine frühe Beratung und individuelle Förderung ist sehr wichtig, um die Entwicklungsmöglichkeiten auszuschöpfen.

Viele Kinder mit CdLS zeigen sehr viel Neugier und Interesse, ihre Umwelt kennen zu lernen. Dies ist eine wichtige Voraussetzung, um sich mitzuteilen und später auch sprechen zu lernen. Leider gelingt dies nicht allen Kindern mit dieser genetischen Besonderheit, ohne dass die Ursache im Einzelfall immer ganz klar ist.

Einige wirken eher "wie in ihrer eigenen Welt" und beschäftigen sich mit ungewöhnlich gleichförmigen Tätigkeiten (Stereotypien). Manchmal zeigen sie auch selbstverletzendes Verhalten - oft ein Zeichen von Unbehagen oder körperlichem Schmerz, wenn sie sich nicht anders ausdrücken können. Manche Fachleute sprechen bei diesen Kindern von autistischen Verhaltensmerkmalen.

Wissenschaftlicher Beirat:

Prof. Dr. Gillessen-Kaesbach
Universitätsklinikum
Schleswig-Holstein
Institut für Humangenetik
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

Telefon: 0451 - 5002620
Telefax: 0451 - 5004187
Email: g.gillessen@uk-sh.de

Prof. Dr. Klaus Sarimski
PH Heidelberg
Institut für Sonderpädagogik
Postfach 104240
69032 Heidelberg

E-Mail: sarimski@ph-heidelberg.de

PD Dr. med. A. Schmidt-Choudhury
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
St. Josef Hospital, Universitätsklinik
der Ruhruniversität Bochum
Alexandrinestraße 5
44791 Bochum

Terminabspace bitte über die Ambulanz
Telefon: 0234 - 509 2631

Dr. med. Peter Martin
Facharzt für Neurologie u. Psychiatrie
Epilepsiezentrum Kork, Séguin-Klinik
Landstraße 1
77694 Kehl-Kork

Telefon: 07851 - 84-2252
E-Mail: pmartin@epilepsiezentrum.de

Unser Arbeitskreis - seine Arbeit, seine Ziele

Unser Arbeitskreis wurde 1994 gegründet und hat zur Zeit über 200 Mitglieder, davon ca. 150 Betroffene. Wir sind in ganz Deutschland aktiv, helfen aber auch in unseren Nachbarländern mit Informationen. Eltern, die zum ersten Mal Kontakt mit uns aufnehmen, sind froh, Ansprechpartner zu finden, die ähnliche Probleme haben. Wir wissen, wie wichtig es ist, Informationen und Erfahrungen möglichst früh an betroffene Familien weiterzugeben. Wir bemühen uns, Brücken zu bauen, Wege zueinander zu finden und Begegnungen zu ermöglichen. So veranstalten wir gemeinsame Freizeiten, Regionaltreffen und alle zwei Jahre ein Deutschlandtreffen.

Auch über unsere Vereinszeitschrift findet ein reger Informationsaustausch statt.

Die Finanzierung unserer Ziele ist durch Mitgliedsbeiträge allein nicht möglich. Unterstützen Sie uns deshalb mit Ihrer Spende (steuerlich absetzbar) oder treten Sie unserem Arbeitskreis als förderndes Mitglied bei.

Weitere Informationen erhalten Sie unter folgenden Kontaktadressen:

Bundesgeschäftsstelle Arbeitskreis
Cornelia de Lange-Syndrom e.V.
Ober-Liebersbach 27
69509 Mörlenbach

Telefon 06209 - 6650
Telefax 06209 - 713193
E - Mail info@corneliadelange.de
Internet www.corneliadelange.de

Bankverbindung Augusta Bank eG, Augsburg
Konto Nr. 7 103 743
BLZ 720 900 00
BIC: GENODEF1AUB
IBAN: De50 7209 0000 0007 1037 43



Woher kommt der Name CdLS ?



Das Cornelia de Lange - Syndrom wurde nach einer niederländischen Ärztin benannt, die 1933 zwei Kinder mit ähnlichen Symptomen beschrieb. Es ist auch unter dem Namen Brachmann - de Lange - Syndrom bekannt.

Was ist die Ursache des CdLS ?

Im Jahr 2004 wurde ein Gen (NIPBL-Gen) identifiziert, dessen Mutationen (Veränderungen) verantwortlich für die Entstehung des CdLS sind. Bisher ist es allerdings so, dass Mutationen nur bei knapp 50% der Patienten mit CdLS nachgewiesen werden konnten. So bleibt es weiterhin sinnvoll, dass sich Eltern humangenetisch beraten lassen. Dies gilt besonders dann, wenn noch weitere Kinder geplant sind.

Woran erkennt man

CdLS - Betroffene ?

Es handelt sich beim CdLS um ein ausgesprochen variables, d.h. unterschiedlich ausgeprägtes Krankheitsbild, das zu den Fehlbildungs - Retardierungssyndromen gehört. Bei den stärker Betroffenen ist meist eine frühe Diagnose auf Grund bestimmter äußerer Merkmale möglich. Sind die Merkmale nur schwach ausgeprägt, kann eine frühe Diagnose schwierig sein. Das Geburtsgewicht liegt meist

unter 2500g. Wie auch bei einigen anderen Syndromen gleichen sich Menschen mit CdLS sehr.

Typische Merkmale können sein:

- Kleinwuchs
- geringe Kopfgröße (Mikrozephalie)
- dichtes, kräftiges Kopfhaar
- dicke Augenbrauen, oft über der Nasenwurzel zusammengewachsen
- lange Wimpern
- breiter Nasenrücken
- lange Oberlippenrinne (Philtrum), leicht vorgewölbt
- schmale Oberlippe
- hoher Gaumen / Gaumenspalte
- tief angesetzte Ohren
- starke Körperbehaarung
- kleine Hände und Füße
- Fehlbildungen der oberen Extremitäten (vom Fehlen eines Fingers bis zum kompletten Fehlen der Unterarmknochen und der Hand)
- An den Füßen sind oft die 2. und 3. Zehe zusammengewachsen.

Welche medizinischen Probleme kann es beim CdLS geben ?

Zu den häufigen medizinischen Komplikationen gehört der gastroösophageale Reflux (Rückfluss des Mageninhalt in die Speiseröhre) sowie Darmverschlingung bzw. Darmverschluss, seltener auch Zwerchfelldefekte.

Durch den Reflux treten häufig schwere Ernährungsstörungen auf:

Würgen und häufiges Erbrechen, Kau- und Schluckprobleme bis hin zur Verweigerung der Nahrungsaufnahme. Wird der Reflux nicht behandelt, kann es zu einer Ösophagitis (Entzündung der Speiseröhre) kommen.

Manche Kinder teilen durch Schreien oder selbstverletzendes Verhalten mit, dass sie Schmerzen haben, andere verschaffen sich Erleichterung durch außergewöhnliche Körperbewegungen wie Überstrecken des Kopfes, Drehen des Kopfes, Wippen, Schaukeln oder permanente Unruhe.

Durch eine geeignete medikamentöse Therapie oder bei entsprechender Indikation durch eine Operation sind unter Umständen gute Behandlungsergebnisse zu erzielen. Lebensqualität und Entwicklungsmöglichkeiten der Betroffenen können dadurch verbessert werden.

Eine große Gefahr bei unbehandeltem Reflux ist eine Aspirationspneumonie (Lungenentzündung durch Eindringen von Mageninhalt in die Atemwege).

Hörstörungen, Augenprobleme und angeborene Herzfehler können ebenfalls auftreten. Darum ist eine frühzeitige Untersuchung durch einen Facharzt unbedingt erforderlich.



Anne-Sophie , 7 Jahre



Nick , 9 Jahre



Torben , 17 Jahre



Eva , 18 Jahre



Susanne , 25 Jahre



Lars , 25 Jahre