

Fütterstörungen beim velokardiofazialen Syndrom

Romy Swietza

Berlin

1 Einleitung

Das velokardiofaziale Syndrom (VCFS) wird in der medizinischen Forschung vor allem in Bezug auf die morphologische Symptomatik, Verhaltensauffälligkeiten und Sprachentwicklungsprobleme untersucht. Die häufig in Zusammenhang mit dem VCFS auftretenden Fütterstörungen wurden zwar beschrieben, deren Ursachen allerdings nicht näher beleuchtet (McDonald-McGinn et al., 1999). Ziel der Arbeit ist es, die Ursachen auftretender Fütterstörungen bei VCFS unter Einbeziehung der vorhandenen Fachliteratur zu analysieren. Dabei soll die Frage diskutiert werden, ob die vorliegenden Symptome als Fütterstörung oder als kindliche Dysphagie zu charakterisieren sind.

2 Studie

Es wird aufgezeigt, welche pathophysiologischen Symptome in den Schluckphasen bedingt durch die klinischen Dymorphiezeichen bei VCFS entstehen (Devriend, Rommel & Casteel, 2005). Dabei zeigt sich, dass sich die Dymorphiezeichen auf den Schluckakt auswirken und eine Dysphagie begünstigen (Eicher et al., 2000; Rommel et al., 1999). Es muss aber in Betracht gezogen werden, dass die klinischen Dymorphiezeichen nicht bei jedem VCFS-Betroffenen in gleichem Maße ausgeprägt oder überhaupt vorhanden sind. Trotzdem können auch hier Fütterstörungen auftreten. Es wird daher die These aufgestellt, dass eine Dysphagie als primäres Störungsbild eine Fütterstörung als sekundäres Störungsbild begünstigt. Trotzdem können Fütterstörungen auch allein als primäres Störungsbild existieren.

3 Ausblick

Aufgrund der mangelnden Abgrenzung und Definition von Fütterstörung und kindlicher Dysphagie in der Literatur und der geringen Kenntnis über die Problematik der Nahrungsaufnahme bei VCFS-Betroffenen, ist eine genauere wissenschaftliche Untersuchung sowie eine einheitliche Klärung der Begrifflichkeiten notwendig. Nur so ist es möglich, Klarheit über die Fütterproblematik von VCFS-Patienten zu erlangen.

4 Literatur

- Devriend, K., Rommel, N. & Casteel, I. (2005). Nephro-urologic, gastrointestinal and ophthalmic findings. In C. Kieran & P. J. Scambler (Hrsg.), *Velo-cardio-facial syndrome. A model for understanding microdeletion disorders* (105–122). Cambridge: Cambridge University Press.
- Eicher, P. S., McDonald-McGinn, D. M., Fox, C A., Driscoll, D. A., Emanuel, B. S. & Zackai, E. H. (2000). Dysphagia in children with a 22q11.2 deletion: Unusual pattern found on modified barium swallow. *The Journal of Pediatrics*, 137(2), 158–164.
- McDonald-McGinn, D. M., Kirschner, R., Goldmuntz, E., Sullivan, K., Eicher, P., Gerdes, M., ... Zackai, E. H. (1999). The Philadelphia story: the 22q11.2 deletion: report on 250 patients. *Genetic Counseling*, 10(1), 11–24.
- Rommel, N., Vantrappen, G., Swillen, A., Devriendt, K., Feenstra, L., Fryns, J. P. (1999). Retrospective analysis of feeding and speech disorders in 50 patients with velo-cardio-facial syndrome. *Genetic Counseling*, 10(1), 71–78.

Kontakt

Romy Swietza

Romy.Swietza@gmx.de