



AWMF-Register Nr.	027/051	Klasse:	S2k
--------------------------	----------------	----------------	------------

Leitlinienreport: „Down-Syndrom im Kindes- und Jugendalter“

Herausgegeben von

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)

Projektleitung

Prof. Dr. med. Tilman R. Rohrer

Leitliniensekretariat

Anna-Maria Jung

Methodische Begleitung

Dr. Cathleen Muche-Borowski, MPH

Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

Universitätsklinikum des Saarlandes und Medizinische Fakultät der Universität des Saarlandes

Klinik für Allgemeine Pädiatrie und Neonatologie

Kirrbergerstr. 1

66421 Homburg

Tel.: 06841-1628000

E-Mail: Anna-Maria.Jung@uks.eu

Gültigkeitsdauer und Fortschreibung:

Diese Leitlinie wurde am 31.07.2016 verabschiedet und ist bis zur nächsten Überarbeitung in drei Jahren gültig. Ansprechpartner für die Aktualisierung ist Herr Prof. Dr. Tilman R. Rohrer.

28.6.2019: Gültigkeit der Leitlinie nach inhaltlicher Überprüfung durch das Leitliniensekretariat verlängert bis 30.7.2021

1 Geltungsbereich und Zweck

1.1 Begründung für die Auswahl des Leitlinienthemas

Das Bewusstsein über die Notwendigkeit einer kontinuierlichen, altersentsprechenden interdisziplinären medizinischen Begleitung soll bei allen betreuenden Ärzten und Therapeuten aber auch bei den Eltern bzw. Sorgeberechtigten und den Menschen mit Down-Syndrom selbst geschärft werden. Die Leitlinie soll die Notwendigkeit der interdisziplinären Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen medizinischen Fachbereichen erörtern.

1.2 Zielorientierung der Leitlinie

Zielsetzung der Leitlinie ist die Erstellung von Handlungsempfehlungen für die Vorsorge, Diagnostik, Therapie und Entwicklungsförderung für Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom (Trisomie 21).

Ziel ist somit, gerade im Kindes- und Jugendalter, eine möglichst rechtzeitige, adäquate Förderung der Patienten und die Früherkennung bzw. Vermeidung von Erkrankungen und Einschränkungen. Damit soll ein möglichst autonomes Leben jenseits der Volljährigkeit mit entsprechend hoher Lebensqualität erreicht werden.

Die Behandlung richtet sich nach den gängigen Standards der Kinder- und Jugendmedizin und sollte von Ärzten, Zahnärzten, Kieferorthopäden, Psychologen und Therapeuten übernommen werden, die mit den Besonderheiten von Menschen mit Down-Syndrom vertraut sind.

1.3 Patientenzielgruppe

Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom und deren Familien und Betreuer.

1.4 Versorgungsbereich

Versorgungsbereich Kinder- und Jugendmedizin:

- Neugeborene (die ersten 4 Lebenswochen)
- Säuglinge (2.–12. Lebensmonat)
- Kleinkinder und Schulkinder (2.–12. Lebensjahr)
- Adoleszenz (13.–18. Lebensjahr)

1.5 Anwenderzielgruppen und Adressaten

- Spezialisierte medizinische Fachgruppen (siehe auch 2.1.1 Beteiligte Berufsgruppen)
- Ärzte für Kinder- und Jugendmedizin
- Patienten- und Elternverbände

- Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom (DS) und deren Familien
- Die Leitlinie gilt weiterhin für Ärzte für Allgemeinmedizin (kontinuierliche Betreuung und Koordination als „Hausärzte“)

2 Zusammensetzung der Leitliniengruppe: Beteiligung von Interessensgruppen

2.1 Repräsentativität der Leitliniengruppe

2.1.1 Beteiligte Berufsgruppen

- FA für Kinder- und Jugendmedizin
 - o Neonatologie
 - o Pädiatrische Intensivmedizin
 - o Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie
 - o Pädiatrische Kardiologie
 - o Pädiatrische Pulmologie
 - o Pädiatrische Gastroenterologie
 - o Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, klinische Infektiologie
 - o Neuropädiatrie
 - o Pädiatrische Dermatologie
 - o Pädiatrische Rheumatologie
- FA für Humangenetik
- FA für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Phoniatrie/Pädaudiologie
- FA für Zahnheilkunde
- FA für Kieferorthopädie
- FA für Orthopädie und Unfallchirurgie
- FA für Augenheilkunde, Kinderophthalmologie
- FA für Anästhesie und Intensivmedizin
- FA für Dermatologie
- FA für Radiologie
- Sonderpädagogen
- Gesundheits- und Kinderkrankenpfleger/-in
- B.Sc. Angewandte Gesundheitswissenschaften Gesundheitsmanagement/
Hygienemanagement
- Heilpraktiker/-in
- Physiotherapeuten
- Ergotherapeuten

- Logopäden
- Sprachtherapeuten

2.1.2 Beteiligte Fachgesellschaften und deren Mandatsträger

- **Anmeldende Fachgesellschaft:** Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ): T. Rohrer, Vertreterin T. Scheel
- Deutsche Gesellschaft für Schlafforschung und Schlafmedizin (DGSM) [German Sleep Society]: E. Paditz
- Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie (GKJR): J.-P. Haas
- Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin e.V. (DGAI): J.-H. Schiff, Vertreter U. Grundmann
- Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie e.V. (DGPK): M. Kästner, Vertreter H. Sauer
- Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e.V. (DGSPJ): M. Gelb
- Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH): W. Henn
- Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Infektologie (DGPI): A. Simon
- Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH): U. Creutzig, Vertreter N. Graf
- Deutsche Dermatologische Gesellschaft (DDG): R. Fölster-Holst
- Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft e. V. (DOG): B. Käsmann-Kellner
- Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP): A. Pampel, Vertreterin R. Borig
- Deutsche Gesellschaft für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde (DGZMK): A. Wolff
- Deutsche Gesellschaft für Kieferorthopädie (DGKFO): A. Hohoff, Vertreterin H. Korbmacher-Steiner
- Deutsche Gesellschaft für Kinderzahnheilkunde (DGKiZ): J. Schmöckel
- Berufsverband Kinderkrankenpflege Deutschland e.V. (BeKD): S. Leppler
- Deutsche Gesellschaft für Orthopädie und Orthopädische Chirurgie e. V. (DGOOC): R. Kamping
- Deutsche Gesellschaft für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf- und Hals-Chirurgie e. V.: K. Eichhorn
- Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie (GPR): G. Engelcke
- Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED): T. Rohrer
- Vereinigung für Kinderorthopädie (VKO): M. Wachowsky
- Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie (DGKCH): L. Wessel

- Deutsches Down-Syndrom InfoCenter
- Deutsche Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie e.V. (DGPP): C.-A. Bader, Vertreter W. Delb
- Gesellschaft für Pädiatrische Gastroenterologie und Ernährung (GPGE): J. Henker
- Arbeitsgemeinschaft für Kinder- und Jugendgynäkologie e.V.

2.1.3 Kapitelübersicht mit jeweiligen Autoren

2.1 Nichtmedikamentöse Therapien bei Kindern mit Down-Syndrom

- Frau Prof. Dr. phil. Etta Wilken (Sonderpädagogin, Hannover)
- Herr Dr. med. Burkhard Mehl (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Bremen)
- Herr Dr. med. Gerhard Hammersen (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Neonatologie, Intensivmedizin, Nürnberg)
- Herr Dr. med. Johannes Limbrock (FA für Kinder- und Jugendmedizin, München)

2.2 Selbsthilfe

- Frau Dr. phil. Elzbieta Szczebak (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Lauf)
- Herr Dr. med. Matthias Gelb (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Bretten)
- Frau Susanne Leppler (Gesundheits- und Kinderkrankenpflegerin, Velbert)
- Herr Jens Neugebauer (B.Sc. Angewandte Gesundheitswissenschaften Gesundheitsmanagement/ Hygienemanagement, Sonneberg)
- Frau Astrid Zwarg-Christ (Heilpädagogin, Hannover-Bothfeld)

2.3 Humangenetik

- Herr Prof. Dr. med. Wolfram Henn (FA für Humangenetik, Homburg/Saar)

2.4 Endokrinologie

- Herr Prof. Dr. med. Tilman Rohrer (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Homburg/Saar)
- Herr Dr. med. Paul F. Hoffmann (AA für Kinder- und Jugendmedizin)
- Frau Anna-Maria Jung (AÄ für Kinder- und Jugendmedizin)

2.5 Kontrazeption

- Frau Dr. med. Stephanie Lehmann-Kannt (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Homburg/Saar)

2.6 Kinderkardiologie

- Herr Dr. med. Michael Kästner (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Kardiologie, Homburg/Saar)
- Herr Dr. med. Harald Sauer (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Kardiologie, Pädiatrische Intensivmedizin, FA für Anästhesie, Homburg/Saar)

2.7 Obstruktive Schlafapnoe

- Herr Prof. Dr. med. Ekkehart Paditz (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Pulmologie, Pädiatrische Echokardiographie, Dresden)

2.8 Zöliakie

- Herr Prof. Dr. med. Jobst Henker (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Gastroenterologie Dresden)

2.9 Enddarmkrankungen

- Herr Prof. Dr. med. Jobst Henker (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Gastroenterologie Dresden)

2.10 Phoniatrie und Pädaudiologie; Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde, Kopf- und Halschirurgie

- Herr Dr. med. Carl-Albert Bader (FA für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Phoniatrie/Pädaudiologie, Homburg/Saar)
- Herr Priv.-Doz. Dr. med. Wolfgang Delb (FA für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Kaiserslautern)
- Herr Dr. med. Klaus Eichhorn (FA für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Bonn)

2.11 Funktionelle und orofaziale Aspekte aus neuropädiatrischer Sicht

- Herr Dr. med. Johannes Limbrock (FA für Kinder- und Jugendmedizin, München)
- Frau Dr. med. Tatjana Scheel (FA für Kinder- und Jugendmedizin, München)
- Frau Dr. med. Aynur Damli-Huber (FA für Kinder- und Jugendmedizin, München)

2.12 Funktionelle und orofaziale Aspekte aus zahnmedizinischer und kieferorthopädischer Sicht

- Frau Dr. med. dent. Anna Wolff (FA für Zahnheilkunde, Heidelberg)
- Frau Prof. Dr. med. dent. Ariane Hohoff (FA für Zahnheilkunde und Kieferorthopädie, Münster)
- Frau Prof. Dr. med. dent. Heike Korbmacher-Steiner (FA für Zahnheilkunde und Kieferorthopädie, Marburg)

2.13 Kognition und Verhaltensbesonderheiten

- Herr Dr. med. Armin Pampel (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Neuropädiatrie, Minden)

2.14 Psychische Störungen und Verhaltensstörungen

- Herr Dr. med. Armin Pampel (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Neuropädiatrie, Minden)

2.15 Epileptologie

- Frau Dr. med. Raphaela Borig (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Neuropädiatrie, Bad Kreuznach)

2.16 Infektiologie, Schwerpunkt RSV-Infektionen

- Herr Prof. Dr. med. Arne Simon (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, klinische Infektiologie, Homburg/Saar)

2.17 Rheumatologie

- Herr Prof. Dr. med. Johannes-Peter Haas (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Neonatologie, Pädiatrische Rheumatologie, Garmisch-Partenkirchen)

2.18 Orthopädie

- Frau Dr. med. Ruth Kamping (FA für Orthopädie und Unfallchirurgie, Hannover)
- Herr Dr. med. Michael Wachowsky (FA für Orthopädie und Unfallchirurgie, Stuttgart)

2.19 Akute Leukämien

- Frau Prof. Dr. med. Regina Creutzig (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Hannover)
- Herr Prof. Dr. med. Norbert Graf (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Homburg/Saar)

2.20 Augenheilkunde

- Frau Prof. Dr. med. Barbara Käsmann-Kellner (FA für Augenheilkunde, Kinderophthalmologie, Homburg/Saar)

2.21 Anästhesie

- Herr Dr. Dr. med. Jan-H. Schiff, MPH (FA für Anästhesie und Intensivmedizin, Stuttgart)
- Herr Prof. Dr. med. Ulrich Grundmann (FA für Anästhesie und Intensivmedizin, Homburg/Saar)

2.22 Dermatologie

- Frau Prof. Dr. med. Regina Fölster-Holst (FA für Dermatologie, Pädiatrische Dermatologie, Kiel)

2.23 Adipositas

- Herr Prof. Dr. med. Tilman Rohrer (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Homburg/Saar)
- Frau Dr. med. Angelika Thönnies (FA für Kinder- und Jugendmedizin, Ottweiler)
- Frau Anna-Maria Jung (AA für Kinder- und Jugendmedizin)
- Herr Dr. med. Paul F. Hoffmann (AA für Kinder- und Jugendmedizin)

2.2 Repräsentativität der Leitliniengruppe: Beteiligung von Patienten

Diese Leitlinie wendet sich mitunter direkt an Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom und deren Eltern und Betreuer. Um deren Interessen zu vertreten wurden Mitglieder von Selbsthilfegruppen und Mitarbeiter des Deutschen Down-Syndrom InfoCenters (Lauf) in die Erarbeitung dieser Leitlinie einbezogen.

3 Methodologische Exaktheit

3.1 Recherche, Auswahl und Bewertung wissenschaftlicher Belege

3.1.1 Formulierung von Schlüsselfragen

Die Schlüsselfragen der einzelnen Kapitel wurden von den jeweiligen Autoren erstellt und bei den Konsensustreffen unter den jeweils anwesenden Autoren diskutiert und ggf. überarbeitet.

3.2 Formulierung der Empfehlungen und strukturierte Konsensfindung

3.2.1 Formale Konsensfindung: Verfahren und Durchführung

Die Konsensusfindung der Empfehlungen erfolgte als nominaler Gruppenprozess im Rahmen einer zweitägigen Konferenz in Homburg am 08. und 09. Mai 2015. Die Moderation der Konsensuskonferenz übernahm Frau Dr. Muche-Borowski, Mitarbeiterin der AWMF. Die Empfehlungen wurden nacheinander vorgestellt, Änderungswünsche aufgenommen und bei heterogenen Aussagen fand eine Diskussion mit sich daran anschließender Endabstimmung statt. 23 der insgesamt 82 Empfehlungen konnten bei diesem Treffen nicht verabschiedet werden. Zur Konsensfindung der 23 noch nicht verabschiedeten Empfehlungen wurde ein Delphiverfahren mit einem Formblatt als schriftliche Befragungsmethode eingeleitet. Die erste Runde dieses Verfahrens fand im Zeitraum vom 01. bis zum 31. August 2015 statt, die zweite Runde vom 31. August bis zum 14. September 2015. Die Kommentare und Anträge

zu Veränderungen der ersten Runde wurden anonymisiert den Teilnehmern zur Abstimmung bereitgestellt. Jede der 82 Empfehlungen, inklusive der 23 Empfehlungen die in das Delphi-Verfahren aufgenommen wurden, konnte hierdurch entweder mit „Konsens“ oder „starkem Konsens“ verabschiedet werden.

4 Extern Begutachtung und Verabschiedung

4.1 Verabschiedung durch die Vorstände der herausgebenden Fachgesellschaften/Organisationen

Vor Beginn der Arbeit an der Leitlinie „Down-Syndrom“ ernannten die 25 beteiligten Fachgesellschaften jeweils einen Mandaten und ggf. einen Vertreter. Eine schriftliche Bestätigung der jeweiligen Fachgesellschaft liegt für jeden stimmberechtigten Mandatsträger vor.

Am 17. November 2015 wurde das fertige Leitlinienmanuskript an alle beteiligten Fachgesellschaften versendet und um eine Durchsicht der Arbeit gebeten. Im Juli 2016 lagen alle Voten der Vorstände der Fachgesellschaften vor und die Leitlinie konnte gemeinsam mit dem Leitlinienreport am 01.08.2016 von dem Leitlinienkoodinator Herr Prof. Dr. T. R. Rohrer bei der AWMF eingereicht werden.

5 Redaktionelle Unabhängigkeit

5.1 Finanzierung der Leitlinie

Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin hat die Leitlinienerstellung mit 10.000 € unterstützt. Das Geld wurde verwendet für Literaturrecherche, die Betreuung und Beratung seitens der AWMF (Reisekosten, Moderationskosten) und die Leitlinientreffen (Verpflegung, Raummiete).

5.2 Darlegung von und Umgang mit potentiellen Interessenkonflikten

Mögliche Interessenkonflikte der Autoren wurden mit dem Formblatt der AWMF eingeholt und sind in einer entsprechenden Tabelle aufgeführt. Die Bewertung der Angaben übernahmen Frau Dr. Muche-Borowski und Herr Prof. Dr. Rohrer. Aufgrund der vorliegenden Angaben wurde keiner der stimmberechtigten Mitglieder im Vorfeld ausgeschlossen. Vor jeder Abstimmung wurde nach Enthaltungen gefragt, wobei es während des gesamten Abstimmungsprozesses zu keinerlei Enthaltungen kam.

6 Verbreitung und Implementierung

6.1 Konzept zur Verbreitung und Implementierung

Einzelne Kapitelunterpunkte dieser Leitlinie wurden von Herrn Prof. Dr. T. Rohrer bei der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin vorgestellt. Außerdem ist ein Sonderheft der Monatsschrift Kinderheilkunde mit dem Titel „Down-Syndrom im Kindes- und Jugendalter“ geplant.

7 Gültigkeitsdauer und Aktualisierungsverfahren

7.1 Datum der letzten inhaltlichen Überarbeitung und Status

Die letzte inhaltliche Überarbeitung fand am 01.08.2016 statt.

7.2 Aktualisierungsverfahren

Die erste Überarbeitung der Leitlinie Down-Syndrom im Kindes- und Jugendalter ist nach Ablauf von 3 Jahren geplant. Angedacht ist hierfür mitunter ein eigenständiges Kapitel zur postnatalen radiologischen Diagnostik.

Erstellungsdatum: 07/2016

Nächste Überprüfung geplant: 07/2019

28.6.2019: Gültigkeit der Leitlinie nach inhaltlicher Überprüfung durch das Leitliniensekretariat verlängert bis 30.7.2021

Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollen aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit des Inhalts keine Verantwortung übernehmen. **Insbesondere bei Dosierungsangaben sind stets die Angaben der Hersteller zu beachten!**

© Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin

Autorisiert für elektronische Publikation: AWMF online