



# Spezialsprechstunde Dup15q – Modell einer interdisziplinären Sprechstunde für Seltene Erkrankungen

Camila Gabriel<sup>1</sup>, Verena Romero<sup>2</sup>, Doreen Balke<sup>3</sup>, Petra Fuchs<sup>3</sup>, Leonie Bühler<sup>3</sup>, Alexander Fichtner<sup>4</sup>, Sebastian Burkart<sup>1</sup>, Henje Driedger<sup>5</sup>, Steffen Syrbe<sup>5</sup>, Urania Kotzaeridou<sup>3</sup>, Maja Hempel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Genetische Poliklinik, Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg, <sup>2</sup>Dup15q e. V. Sitz Hofheim a.T., <sup>3</sup>Sozialpädiatrisches Zentrum, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum, <sup>4</sup>Pädiatrische Gastroenterologie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg, <sup>5</sup>Pädiatrische Epileptologie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg

## Chromosom 15q11.2-13.1 Duplikationssyndrom

Eine häufige unter den Seltenen Erkrankungen. Betrifft:

- 1 von 14.000 Neugeborenen
- 1 von 580 Patienten mit geistiger Behinderung
- 1 von 500 Patienten mit Autismus-Spektrum-Störung

### Genetik

Vervielfachung der Prader-Willi/ Angelman Syndrom-spezifischen Region auf dem Chromosom 15 (15q11.2-q13.1) aufgrund:

- einer interstitiellen Verdopplung (Duplikation) der PWS/AS-Region (Fig. 1).
- eines (oder selten mehrerer) zusätzlichen Chromosoms (Markerchromosom, (i)dic 15q) bestehend aus der Region 15q11.2-q13.1 (Fig. 2)

### Klinische Merkmale

- Globale Entwicklungsverzögerung
- Variable Intelligenzminderung
- Muskuläre Hypotonie
- Verhaltensstörungen, insbesondere Autismus-Spektrum-Störungen
- Epilepsie

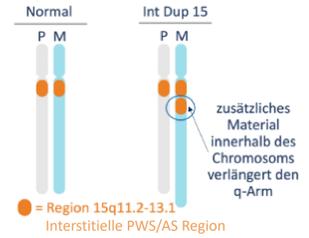


Fig. 1: Interstitielle Duplikation 15q11.2-13.1

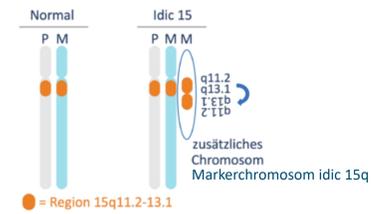


Fig. 2: (Iso)dizentrisches Chromosom 15q11.2-13.1

## Die Herausforderung: Fachkundige Versorgung für diese Seltene Erkrankung finden

Allgemeine Versorgung durch SPZ/ Neuropädiater wird als gut wahrgenommen, aber es fehlen:

- Eine Erkrankung-spezifische Versorgung, die auf Erfahrung beruht
- Ein interprofessioneller Austausch zum Patienten
- Eine wissensgenerierende Betreuung
- Eine stabile Zusammenarbeit auf Augenhöhe zwischen Patienten, Patientenvertretern, Ärzten, Wissenschaftlern

## Das Modell Spezialsprechstunde Dup15q am UK Heidelberg

Auf Initiative des Elternvereins Dup15q e.V. am Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD) eingerichtet und als Ergänzung zur wohnortnahen Betreuung konzipiert.

### Ziele

- Aufbau ärztlicher Expertise, die mit Familien und Kollegen geteilt wird
- Systematische Erweiterung von Dup15q-spezifischem Wissen durch
  - Aufbau eines Dup15q-Registers
  - Durchführung von natural history studies
- Ansbuch von Forschungsprojekten zum Dup15q-Syndrom
- Internationale Vernetzung

### Praktische Umsetzung

- Sprechstunde für zwei Patienten/ Familien pro Monat
- Multidisziplinär, alle Termine an einem Tag
- Teilnahme an Forschungsprojekten am gleichen Tag möglich

Kontakt und Terminkoordination über ein geschultes Team, optimalerweise mit einem Genetic Counselor (GC) (Fig. 3).

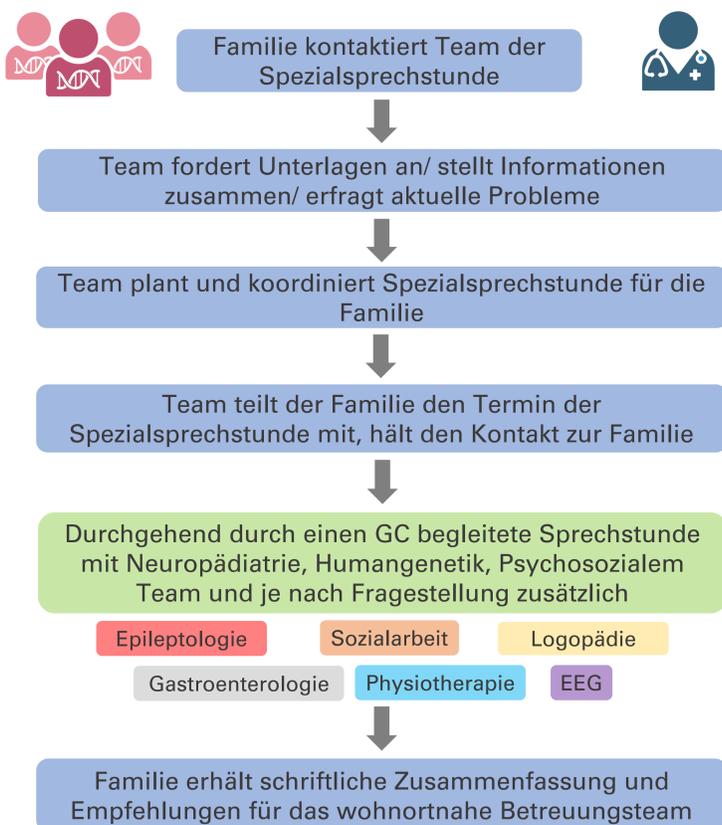


Fig. 3: Ablaufschema Spezialsprechstunde Dup15q am UKHD

## Daten aus der Spezialsprechstunde (Stand 08/2025)

Beginn Oktober 2022, seitdem Besuch von 36 Patienten

### Sprechstunde

- 36 Humangenetik, Neuropädiatrie, Psychosoziales Team
- 28 Logopädie
- 15 Epileptologie
- 3 Gastroenterologie
- 2 Orthopädie

### Hauptprobleme

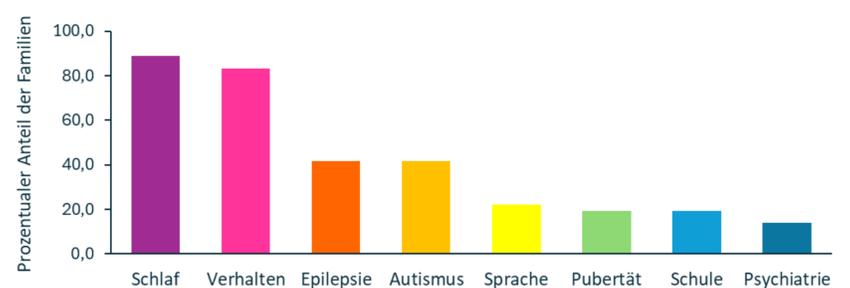


Fig. 4: Probleme, die die Eltern in der Sprechstunde besprechen möchten

## Positive Rückmeldungen der Familien

- Expertise/ Erfahrung des Teams
- Multidisziplinarität
- Familienzentrierte Sprechstunde
- Spezifische Hilfestellungen/ Empfehlungen für die Familien/ Kollegen vor Ort

## Wissenschaftliche Projekte/ Aktivitäten

Dup15q-Register: Start 03/2025, aktuell >100 registrierte Familien

Eigene Forschungsprojekte: DeDup15q (Entschlüsselung der genomischen Struktur von Dup15q), GestaltMatcher Dup15q (Analyse Gesichtsmerkmale bei Dup15q)

Internationale Forschungsprojekte: Europäische Autismus Studie EAGER

1. Europäisches Dup 15q-Symposium: 25.06.25 in Heidelberg. Patientenvertreter, Ärzte und Wissenschaftler aus NL, IT, FR, CH, D. Gründung mehrerer europäischer Dup15q-Arbeitsgruppen.

Wissenschaftliche Beiträge: Talks und Poster auf Kongressen und Tagungen (u.a. GfH, DGKJ, World Genetic Counselling Congress, Dysmorphology Meeting)

## Fazit

Die Spezialsprechstunde Dup15q am UKHD ist eine der wenigen, auf eine seltene Erkrankung spezialisierten Sprechstunden. Der Zugewinn ist sowohl für den Patienten/ die Familien als auch für Ärzte und Wissenschaftler bedeutend.

Voraussetzungen für den Erfolg einer Spezialsprechstunde sind:

- Kommunikation und Koordination durch ein stabiles, geschultes Team
- Interdisziplinarität und –professionalität mit einem stabilen Expertenteam
- Einbindung von Familien/ Patientenvertretern
- Wissensgenerierung durch Einbindung von Wissenschaftlern
- Internationale Vernetzung

### Reference

Lusk L, Vogel-Farley V, DiStefano C, et al. Maternal 15q Duplication Syndrome. 2016 Jun 16 [Updated 2021 Jul 15]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023., Fig. 1, 2: <https://dup15q.de>

