

Cornelia-de-Lange-Syndrom

Fallstudie zur pflegerischen Unterstützung

Klientin: Fr.S

Einrichtung: Bethel.regional – Pontanus Carré, Paderborn

§76 ff. i.V.m. §113 SGB IX

Fachschule: Edith-Stein-Berufskolleg Paderborn

HEP 28

Überblick

01 **Klientenprofil**
Persönliche Informationen & Wohnsituation

02 **Medizinische Diagnosen**
Haupt- und Nebendiagnosen

03 **Erkrankungsbild**
Theorie & Praxisabgleich

04 **Prophylaxen**
Aspiration & Obstipation

01 | Klientenprofil



Alter

31 Jahre, weiblich



Wohnen

Bethel.regional – Pontanus Carré
Pontanusstr. 41–43, 33012 Paderborn



Zusatz

Zeitweise bei den Eltern zuhause



Unterstützung

Umfassend: pflegerisch & medizinisch

Zielsetzung der Fallstudie

- **Lernfeld 2:**
Pflege, Prophylaxen & Risiken
- **Ziel:**
Passende Prophylaxen entwickeln & begründen
- **Auswahl:**
Erhöhter Unterstützungsbedarf der Klientin

02 | Diagnosen – Hauptdiagnose

Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS)

ICD-10: Q87.1 G – Seltene genetisch bedingte Multisystem-Erkrankung

Typische Merkmale:

▶ Lange, buschige Wimpern

▶ Tiefer Haaransatz, Stupsnase

▶ Hypertrichose (starke Körperbehaarung)

▶ Gastrointestinale Anomalien (GERD)

▶ Kommunikationsschwierigkeiten

▶ Synophrys (zusammengewachsene Augenbrauen)

▶ Schmale Oberlippe, nach unten gezogene Mundwinkel

▶ Kleinwuchs & Verhaltensstörungen

▶ Selbstverletzendes Verhalten & Autismus

▶ Intelligenzminderung

02 | Diagnosen – Nebendiagnosen

F84.1 G

Atypischer Autismus

K21.0 Z

Gastroösophageale Refluxkrankheit (GERD)

K59.09

Obstipation (sonstige)

F31.8 V

Sonstige bipolare affektive Störungen (V.a.)

F84.4 G

Überaktive Störung mit Intelligenzminderung & Stereotypien

F71.1 G

Mittelgradige Intelligenzminderung

Z93.1 G

Vorhandensein eines Gastrostomas (PEG-Button)

R.32

Harninkontinenz (nicht näher bezeichnet)

Q66.9 G

Angeborene Deformität der Füße

Q99.9

Chromosomenanomalie (n.n. bezeichnet)

03 | Erkrankungsbild – Theorie & Praxisabgleich



Theorie (CdLS)

- Charakteristische Dysmorphien & Kleinwuchs
- Intelligenzminderung
- Gastrointestinale Anomalien (Reflux/GERD)
- Aspirationsneigung
- Autistische Züge & selbstverletzendes Verhalten
- Kommunikationsschwierigkeiten



Beobachtung (Praxis)

- Kleinwüchsige, zierliche Körperstatur bestätigt
- Eingeschränkte Selbstständigkeit durch Intelligenzminderung
- Individuelle Unterstützung in allen Lebensbereichen nötig
- Kommunikation hauptsächlich über Mimik & Gestik
- Kognitive Einschränkungen erschweren Selbstauskunft
- Erhöhter Beobachtungs- & Begleitbedarf

04 | Risikoeinschätzung & Prophylaxen

Risiko 1: Aspiration

Ursache: Gastroösophageale Refluxkrankheit (GERD) + orale & Sonden-Flüssigkeitszufuhr → Gefahr, dass Nahrung/Flüssigkeit in die Atemwege gelangt

Maßnahmen (Aspirationsprophylaxe):

- Flüssigkeitsaufnahme nur unter Begleitung & Beobachtung
- Auf Warnzeichen achten: Würgen, Husten, veränderte Atmung
- Stress & Ablenkung während der Nahrungsaufnahme vermeiden
- Auffälligkeiten dokumentieren und dem Team mitteilen

Risiko 2: Obstipation

Ursache: Magen-Darm-Erkrankung + Sondennahrung → Luftansammlung & Darmträgheit; Kommunikation nur über Mimik/Gestik möglich

- Bauchmassagen zur Anregung der Darmtätigkeit
- Entlüftung über den Gastrostoma-Button bei Bedarf
- Ausreichende Flüssigkeitszufuhr sicherstellen
- Beobachtung von Mimik & Gestik als Schmerzhinweis

Zusammenfassung



Hauptdiagnose:

Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS) – seltene genetisch bedingte Multisystemerkrankung



Vielzahl von Nebendiagnosen:

u.a. Autismus, GERD, Gastrostoma, Obstipation, Intelligenzminderung



Praxis:

Beobachtungen bestätigen Theorie – erhöhter Unterstützungs- und Begleitbedarf



Prophylaxen:

Aspirationsprophylaxe & Obstipationsprophylaxe zur Risikoprävention und Lebensqualitätssicherung