

# Pflegerische Unterstützung

## von Menschen

Klient: DiGeorge-Syndrom (22q11.2-Deletionssyndrom)

# Gliederung

01

## **Vorstellung der Klientin X**

Kurzprofil & medizinische Basisdaten

02

## **Erkrankungsbild**

Theoretisches Bild & Praxisabgleich

03

## **Pneumonienprophylaxe**

Risiko & pädagogisch-pflegerische Maßnahmen

04

## **Aspirationsprophylaxe**

Risiko & pädagogisch-pflegerische Maßnahmen

05

## **Sturzprophylaxe**

Risiko, Synkopen & Maßnahmen

06

## **Zusammenfassung**

# Vorstellung der Klientin

## Kurzprofil

Alter	4 Jahre, 11 Monate
Geschlecht	Weiblich
Familie	6-köpfig (Mutter + 4 Geschwister)
Einrichtung	HPK St. Christophorus
Persönlichkeit	Eher zurückhaltend
Sozialverhalten	Allein / Kleingruppen

## Medizinische Diagnosen (ICD-10)

**Hauptdiagnose:** D82.1 DiGeorge-Syndrom (22q11.2-Deletion)

### Nebendiagnosen

#### Kardial / Herz-Kreislauf-System

Q20.1 Double Outlet Right Ventricle(DORV) · Q22.0 Pulmonalatresie  
+Ventrikelseptumdefekt ( VSD)  
Q28.88 Multifokale Lungenversorgung (MAPCAs)  
I27.0 Hochgradige pulmonale Hypertonie

#### Entwicklung

F80.1 Expressive Sprachstörung · F83 kombinierte umschriebene  
Entwicklungsstörungen

#### Sonstige

K56.6 Z.n. Nekrotisierende Enterokolitis  
(NEC) mit Stoma-Anlage

**Kommunikation:** nonverbal — Zeigegesten, Gebärden, Bildkarten  
Sprachverständnis laut logopädischem Befund nicht altersgemäß

# Erkrankungsbild: DiGeorge-Syndrom

**Definition:** Primärer Immundefekt durch Mikrodeletion 22q11.2

→ fehlerhafte Entwicklung der 3. + 4. Schlundtaschen in der Embryonalphase

→ beeinflusst Thymus, die Nebenschilddrüsen, das Herz-Kreislauf-System und Teile des Gesichts

## Immunschwäche

Ca. 77%

T-Zell-Defekt durch Thymushypoplasie → erhöhte Infektanfälligkeit

## Herzfehler

Ca. 64%

Fehlbildung des Herzens wie DORV, VSD → verminderte Belastbarkeit, schnelle Ermüdbarkeit

## Gaumen & Schlucken

Ca 67%

Dysphagie, nieselnde Sprache durch Fehlbildungen / muskuläre Hypotonie

## Entwicklungsstörung

70-90%

Motorik, Sprache, Kognition → erschwerte soziale + schulische Integration

## Endokrine Störungen

variabel

Hypoparathyreoidismus durch die Fehlbildung der Nebenschilddrüsen → Hypokalzämie, Tetanie (Muskelkrämpfen) - Risiko

**Besonders ist jedoch, dass die klinischen Symptome von Person zu Person unterschiedlich sind.**

## ✓ Übereinstimmungen (theoriekonforme Beobachtungen)

### Sprachentwicklung

Expressive Sprachverzögerung bestätigt · nonverbale Kommunikation ·  
logopädischer Befund

### Herzfehler & Erschöpfung

Herzoperationen in der Vorgeschichte  
RV-PA Conduit (Teil-Korrektur 02/2025)  
Medikationsplan zur Entlastung des Herzens (Sildenafil/Macitentan/ Metoprolol )  
tägl. Mittagsschlaf, Blässe

### Immunschwäche

Im Säuglingsalter: schweren septischen Schock (eine lebensbedrohliche Reaktion  
des Körpers auf eine schwere Infektion )mit Nekrotisierende Enterokolitis

Postoperative Pneumonie mit Pleuraerguss 2025

## △ Abweichungen / Besonderheiten

### + Positive Abweichung

**Endokrine Situation:** Kein Nachweis von  
Tetanie-Anfällen; keine Kalzium-Substitution im  
Medikamentenplan

### Phänotyp

Keine sichtbaren Gesichtsdysmorphien oder  
Gaumenspalte, aber funktionelle orofaziale  
Einschränkungen (offener Mund)

## Risikofaktoren (Herleitung)

1

### T-Zell-Defekt

Erreger können ungehindert in die Atemwege gelangen.  
Anamnese: Postop. Pneumonie mit Pleuraerguss 02/2025

2

### Muskuläre Hypotonie

Geschwächter Hustenstoß → Sekretretention → bakterieller Nährboden

3

### Kardiopulmonale Situation

DORV + hochgradiger Lungenhochdruck → Exsudatbildung in den Alveolen (durch eine Entzündung Flüssigkeit in den kleinen Lungenbläschen ansammelt)

## Pädagogisch-pflegerische Maßnahmen

### Atemtraining (LISA-Prinzip— (Lunge In spielerisch Atmosphäre))

Seifenblasen / Wattepusten (PEP-Atmung) → spielerische Lungenbelüftung ohne Zwang

### Sekretmanagement

Ausreichende Flüssigkeitszufuhr + leichte Bewegung (Spaziergänge) unter Beachtung der Belastungsgrenze

### Beobachtung & Reaktion

Sofortige Maßnahmen bei: Zyanose (blaue Lippen), Dyspnoe, Fieber

## 04 Aspirationsprophylaxe

### Risiken

- ▶ Orofaziale Hypotonie: Myofunktionale Störung, hypotone Zungenruhelage → Dysphagie-Neigung
- ▶ Kardiogene Fatigue: Ermüdung beim Essen → nachlassende Schluck-Koordination besonders am Mahlzeitenende

### Maßnahmen

- ▶ Aufrechte Sitzposition 90°, ruhige Atmosphäre
- ▶ Pacing: kein Hamstern, langsames Essen
- ▶ Mahlzeit unterbrechen bei: Blässe, Unruhe, verlangsamtem Kauen

## 05 Sturzprophylaxe

### Risiken

- ▶ Synkopen-Risiko: Pulmonale Hypertonie + kardiale Situation → zerebrale Hypoxie unter Belastung → unkontrollierte Stürze
- ▶ Motorische Unsicherheit: Gelegentliche Stürze, eingedrehte Fußstellung + muskuläre Hypotonie

### Maßnahmen

- ▶ Belastungssteuerung: Sofortige Ruhepause bei Dyspnoe, Blässe, Schwitzen
- ▶ Sichere Umgebung: Stolperfallen beseitigen (Teppichkanten, Spielzeug)
- ▶ Spaziergänge: Festes Schuhwerk, ebene Wege



# Literaturangaben / Quellen

1 BfArM. (2025). ICD-10-GM. Abgerufen am 18.02.2026 von [https://www.bfarm.de/...](https://www.bfarm.de/)

2 Fernandez, J. (2024). Di-George-Syndrom. MSD Manual Profi-Ausgabe. Abgerufen am 18.02.2026 von [https://www.msdmanuals.com/...](https://www.msdmanuals.com/)

3 Kindergarten St. Christophorus. (2025). Interne Dokumentation und logopädische Befunde (anonymisiert). Paderborn.

4 McDonald-McGinn, D. M. et al. (2025). 22q11.2 Deletion Syndrome. GeneReviews®. Abgerufen am 18.02.2026 von [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/...](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/)

5 Medikamentenplan. (2025). Aktueller Medikamentenplan (10.12.2025). Interne Dokumentation (anonymisiert).

6 Menche, N. (Hrsg.). (2023). Pflege Heute (8. Aufl.). München: Elsevier.

7 Universitätsklinikum Bonn. (2025). Ärztlicher Bericht (anonymisiert). Interne Akte.