



Patienten- und Familienhandbuch für das Myhre-Syndrom

Inhalt

Einführung	2
1. Was ist das Myhre-Syndrom?	3
2. Wie wird es diagnostiziert und was besagt die Genetik?	5
3. Diagnose & darüber hinaus	8
4. Vorausschauend denken	12
5. Unterstützung der Myhre-Syndrom-Stiftung	13
6. Die Myhre-Syndrom-Klinik	16
Patientenregisterdaten	17
Die Patienten- und Angehörigeninterpretation von GeneReviews 2022	20
• Zusammenfassung	22
• Diagnostische Tests für das Myhre Syndrom	24
• Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen	25
• Prävention von Sekundärkomplikationen	49
Ressourcen	
• Vorlage für Terminnotizen	50
• Überblick über die Pflegeteam-Vorlage	51
• Terminologie der Medizin und Radiologie	53

HAFTUNGSAUSSCHLUSS: DIESES DOKUMENT STELLT KEINE MEDIZINISCHE BERATUNG DAR

Die in diesem Dokument enthaltenen Informationen, einschließlich, aber nicht beschränkt auf Texte, Grafiken, Bilder und andere Materialien, dienen nur zu Informationszwecken. Kein Material in diesem Dokument soll eine professionelle medizinische Beratung, Diagnose oder Behandlung ersetzen. Wenden Sie sich bei Fragen zu einem medizinischen Leiden oder einer Behandlung immer an Ihren Arzt oder einen anderen qualifizierten Gesundheitsdienstleister.

©2019-2022. Myhre Syndrome Foundation. Alle Rechte vorbehalten.



Einführung

Wenn man mit einer so seltenen und komplexen Diagnose wie dem Myhre-Syndrom konfrontiert wird, kann es wie eine entmutigende Aufgabe erscheinen, damit umzugehen. Es sind nur wenige Informationen verfügbar und viele davon in einer schwer verständlichen Sprache.

Während die Myhre-Syndrom-Stiftung niemals ein Dokument erstellen würde, das evidenzbasierte Richtlinien oder medizinische Ratschläge ersetzt, hoffen wir, einige der Informationen in ein benutzerfreundlicheres Format zu übersetzen, indem wir dieses Myhre-Syndrom-Patienten- und Familienhandbuch erstellen. Es ersetzt in keiner Weise den Rat eines Arztes oder die Inanspruchnahme medizinischer Hilfe.

Unser Ziel ist es, Ihnen oder Ihrem Kind Informationen als Ausgangspunkt für die Behandlung zur Verfügung zu stellen und Ihnen die nötigen Mittel an die Hand zu geben, um diese Behandlung zu verstehen. Bitte beachten Sie, dass dieses Handbuch nicht allumfassend ist. Das Myhre-Syndrom ist eine komplexe Erkrankung mit vielen unterschiedlichen Bedürfnissen. Wir können sie unmöglich alle ansprechen. Wir versuchen, eine Grundlage für den Beginn Ihrer Reise zu schaffen.

Über die Myhre-Syndrom-Stiftung

Die Myhre-Syndrom-Stiftung (MSF) wurde 2019 als Patientenvertretung gegründet, die sich der Aufgabe verschrieben hat, Hoffnung zu geben und das Leben der vom Myhre-Syndrom Betroffenen zu verbessern.

Wir tun dies, indem wir alle relevanten Interessengruppen zusammenbringen und eine starke, globale Gemeinschaft aufbauen, um so die Forschung voranzutreiben und die vom Myhre-Syndrom Betroffenen zu unterstützen, aufzuklären und zu vertreten.

Einfach gesagt, wir sind für Sie da.

1. Was ist das Myhre-Syndrom?

Das Myhre-Syndrom ist eine äußerst seltene genetische Störung, die durch eine Mutation* (oder pathogene Variante)* im *SMAD4**-Gen* verursacht wird.

Die Mutation beim Myhre-Syndrom wird als *De-novo-Mutation* bezeichnet, da sie in den meisten Fällen zufällig auftritt, zum Zeitpunkt der Ei- oder Spermienbildung. Dies bedeutet, dass es nicht durch etwas verursacht wurde, was ein Elternteil getan oder nicht getan hat.

Das Myhre-Syndrom ist einzigartig, da die Mutation dazu führt, dass das *SMAD4*-Gen mehr arbeitet oder seine Funktion erhöht (als Funktionsgewinn bezeichnet), anstatt es zu verlangsamen (als Funktionsverlust bezeichnet).

Dies ist wichtig, da es andere genetische Bedingungen gibt, die durch Funktionsverlust von *SMAD4*-Mutationen verursacht werden. Wenn eine Person mit einer Funktionsgewinn-*SMAD4*-Mutation geboren wird, entwickelt sie das Myhre-Syndrom.

Das Myhre-Syndrom kann als Bindegewebserkrankung* angesehen werden. Von den vielen betroffenen Körpersystemen ist die Haut normalerweise fest oder dick, und Narben können dick werden oder abnormal heilen.

Bei manchen Patienten besteht auch das Risiko, dass bei einer Operation Narbengewebe (Fibrose*) entsteht. Die Gelenke sind steif und können zu Kontrakturen* oder Arthritis führen. Der Brustkorb ist steif (restriktiv). Betroffene

haben oft Probleme mit dem Herz-Kreislauf- und Atmungssystem und es können sich manchmal Stenosen* entwickeln. Derzeit gibt es keine Heilung.

Jede Person, der am Myhre-Syndrom leidet, weist leichte Unterschiede auf. Einige gemeinsame Merkmale sind:

- Kleinwuchs
- Charakteristische Gesichtszüge wie kleine Augen, kleiner Mund oder markantes Kinn
- Geistige/soziale Behinderung und/oder Autismus
- Schwerhörigkeit
- Eingeschränkte Beweglichkeit der Gelenke
- Probleme mit Lunge und Atemwegen
- Probleme mit Herz und Blutgefäßen
- Verdickte Haut

Jeder Fall des Myhre-Syndroms ist einzigartig und Personen haben möglicherweise nicht alle oben aufgeführten Symptome.

Die Behandlung des Myhre-Syndroms richtet sich nach den spezifischen Symptomen, die bei jedem Individuum vorhanden sind. Die Behandlung erfordert umfassende, koordinierte Bemühungen eines Teams von Spezialisten, zu denen Hausärzte, Kardiologen, Pneumologen, Genetiker, Orthopäden, HNO-Ärzte, Augenärzte, Endokrinologen, Gastroenterologen, Nephrologen, Neurologen, Physiotherapeuten und andere medizinische Fachkräfte gehören können. ►

Jeder dieser Spezialisten wird in **Abschnitt 3** erläutert auf Seite 10.

Wenn Myhre diagnostiziert wird, ist es wichtig, mit Ihrem medizinischen Team über Ihren speziellen Fall oder den Ihres Kindes, die damit verbundenen Symptome und die allgemeine Prognose zu sprechen. Eine frühzeitige Diagnose und Intervention sowie regelmäßige Nachsorge sind unerlässlich, um sicherzustellen, dass Kinder und Erwachsene mit Myhre-Syndrom ihr Leben in vollen Zügen genießen können.

Während die wahre Anzahl von Personen mit Myhre-Syndrom derzeit unbekannt ist, handelt es sich jedoch um ein sehr seltenes Syndrom. Wenn angenommen wird, dass Sie, Ihr Kind oder ein anderes Familienmitglied das Myhre-Syndrom haben, wird empfohlen, eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen.

Das Myhre-Syndrom tritt auf, wenn die Anweisungen unserer DNA verändert wurden.

Definitionen

Mutation: Eine Mutation tritt auf, wenn ein DNA-Gen beschädigt oder verändert wird. In einigen Fällen, wie beim Myhre-Syndrom, verändert es die genetische Botschaft, die von diesem Gen getragen wird. Dadurch verhält sich das Gen anders.

Pathogene Variante: Dies ist ein Begriff, den Wissenschaftler und Kliniker oft als alternatives Wort für Mutation verwenden.

SMAD4: Das Gen, in dem die Mutation bei Personen mit Myhre-Syndrom auftritt. *SMAD4*, auch SMAD Family Member 4 genannt, ist ein proteinkodierendes Gen, was bedeutet, dass es eine wichtige Rolle dabei spielt, unserem Körper zu helfen, seine notwendigen Funktionen auszuführen.

Gen: Kleine Moleküle in unserem Körper, die Anweisungen geben, die es uns ermöglichen, zu wachsen und zu leben; DNA wird benötigt, um Gene zu erzeugen.

Bindegewebe: Unterstützt und verbindet verschiedene Gewebe und Organe des Körpers. Es ist in allen Teilen des Körpers weit verbreitet.

Fibrose: Fibrose bedeutet Verdickung oder Vernarbung des Gewebes.

Kontrakturen: Verkürzung und Verhärtung von Muskeln, Sehnen oder anderem Gewebe.

Stenose: Verengung.

2. Wie wird es diagnostiziert und was besagt die Genetik?

Myhre wird normalerweise über einen Gentest diagnostiziert, der die Mutation auf dem *SMAD4*-Gen bestätigt. Der Test ist normalerweise eine ganze Exomsequenz oder eine ganze Genomsequenzierung.

Bei einigen Personen mit Myhre-Syndrom werden jedoch stattdessen Einzelgentests für *SMAD4* oder andere Multigen-Panels durchgeführt.

Bei genetischen Tests wird dem Patienten eine Probe (häufig Blut oder Speichel) entnommen, die dann analysiert wird, um nach Veränderungen in der DNA*-Sequenz zu suchen. Da das Myhre-Syndrom selten ist und die Symptome manchmal subtil sein können, kann die Diagnose ein langwieriger Prozess sein.

Wenn Sie glauben, dass Sie oder Ihr Kind dieses Syndrom haben könnten, bitten Sie bitte Ihren Arzt, die sequenzbasierten genetischen oder genomischen Tests zu untersuchen, um Ihre Diagnose zu bestätigen, da dies derzeit die einzige genaue Methode zur Diagnose dieses Syndroms ist. Chromosomentests, die oft als Karyotyp bezeichnet werden, erkennen das Myhre-Syndrom nicht.

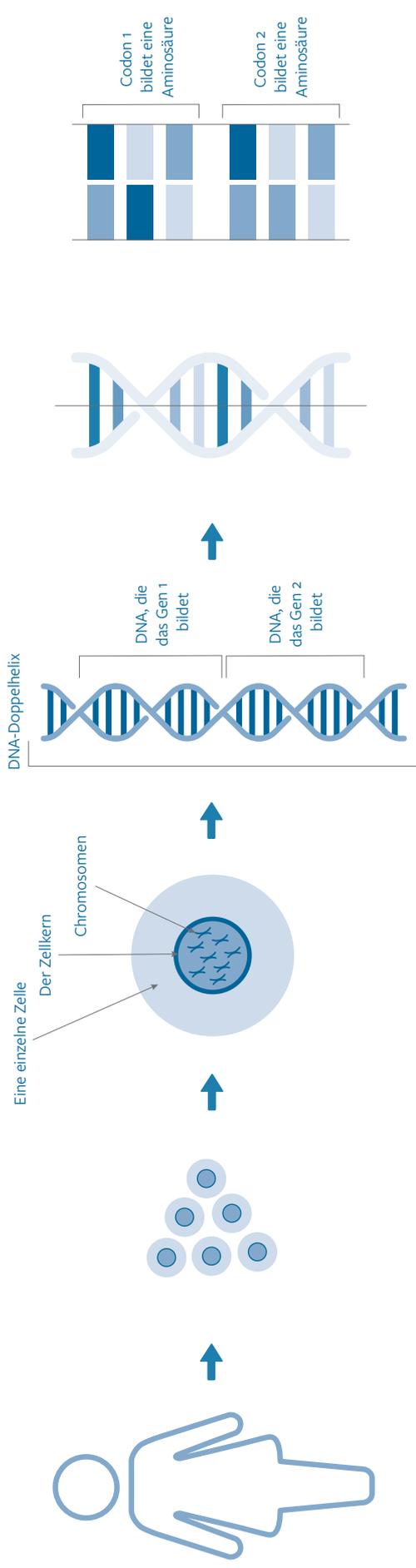
Das Myhre-Syndrom wird durch Varianten an nur zwei Positionen im *SMAD4*-Gen verursacht; dies ist ein Teil der Besonderheit dieser Erkrankung.

Eine Variante ist eine dauerhafte Veränderung der DNA-Sequenz, die in jeder Körperzelle vorhanden ist.

Beim Myhre-Syndrom befinden sich die beiden Positionen, an denen diese Veränderungen auftreten, bei 496 und 500 (diese Zahlen stehen für unterschiedliche Codons* des Gens)

Unsere DNA enthält Anweisungen zur Herstellung jedes Gens. Diese Anweisungen teilen dem Körper mit, welche Aminosäuren an jeder Position benötigt werden, um ein ordnungsgemäßes Funktionieren im Körper sicherzustellen. Aminosäuren sind kleine biologische Moleküle, die sich zu Genen verbinden. Auf molekularer Ebene hat jede Aminosäure ihre eigene einzigartige Struktur. Das Myhre-Syndrom tritt auf, wenn die Anweisungen unserer DNA verändert wurden. ▶

Das Verständnis der DNA



Unser Körper besteht aus vielen kleinen Zellen.

Das obige Bild stellt einen Zellhaufen dar (jeder hellblaue Kreis ist eine Zelle). Die dunkelblauen Kreise innerhalb jeder Zelle stellen den **Kern** dar, einen wichtigen Teil der meisten Zellen. Der Zellkern enthält unsere genetische Information.

Der Zellkern speichert unsere genetischen Informationen in Form von **Chromosomen**, das sind sehr lange DNA-Stücke.

Chromosomen bestehen aus eng zusammenliegenden Strängen der **DNA** (siehe oben). Diese DNA wird manchmal als Doppelhelix bezeichnet. Verschiedene Gruppen der Doppelhelix erzeugen unterschiedliche **Gene**.

Das Bild rechts zeigt eine geradegezogene Version der Doppelhelix. Jedes farbige Quadrat repräsentiert ein sehr kleines DNA-Stück, das als **Base** bezeichnet wird. Drei Basen hintereinander können ein **Codon** bilden. Bestimmte Codons bilden spezifische **Aminosäuren** in unserem Körper.

Eine **Missense**-Mutation liegt dann vor, wenn eine der drei Basen in einem Codon atypisch ist im Vergleich zu den Basen, die in einem Individuum ohne Myhre vorkommen.

Der Ort und die Identität dieser atypischen Basis erzeugen die verschiedenen **Varianten** des Myhre-Syndroms.

Für Myhre wurden die Anweisungen bei Codon 496 oder 500 je nach Mutation geändert, anstatt die typische Aminosäure bei Codon 496 oder 500 auf dem Gen zu haben, wurde eine andere Aminosäure gewählt.

Arg496Cys	Die Aminosäure Arginin durch die Aminosäure Cystein ersetzt wurde
Ile500Val	Die Aminosäure namens Isoleucin durch die Aminosäure namens Valin ersetzt wurde
Ile500Thr	Die Aminosäure namens Isoleucin durch die Aminosäure namens Threonin ersetzt wurde
Ile500Met	Die Aminosäure namens Isoleucin durch die Aminosäure namens Methionin ersetzt wurde
Ile500Leu	Die Aminosäure namens Isoleucin durch die Aminosäure namens Leucin ersetzt wurde

Die Buchstaben vor und nach dieser Positionsnummer geben den Aminosäureaustausch genau an dieser Stelle innerhalb des Gens an. Beim Myhre-Syndrom gibt es eine Reihe verschiedener Aminosäureveränderungen.

An Position 496 gibt es nur eine Art von Aminosäureveränderung. Diese Änderung ist Arg496Cys. Das bedeutet, dass an Position 496 die Aminosäure Arginin durch die Aminosäure Cystein ersetzt wurde.

An Position 500 gibt es mehrere Aminosäureveränderungen (Ile500Val, Ile500Thr, Ile500Met und Ile500Leu). Das bedeutet, dass an Position 500 die Aminosäure namens Isoleucin durch die Aminosäure namens Valin, Threonin, Methionin bzw. Leucin ersetzt wurde.

Zur Verdeutlichung: Die Art der Mutation, die eine Person mit Myhre-Syndrom hat, wirkt sich auf den Aminosäureaustausch aus. Daher wird eine Person mit Ile500Val nur die Valin-Substitution und nicht die Threonin-, Methionin-, oder Leucin-Substitution haben.

Derzeit gibt es keine wesentlichen Hinweise auf einen Unterschied zwischen Personen mit Myhre-Syndrom, die Mutationen an den Positionen 496 oder 500 aufweisen. Jedoch untersuchen Forscher des Myhre-Syndroms dieses Thema weiterhin.

Definitionen

DNA : Desoxyribonukleinsäure (abgekürzt DNA) ist das Molekül, das genetische Informationen für die Entwicklung und Funktion eines Organismus trägt. Die DNA besteht aus vier Bausteinen. Die DNA wird in den 20-Buchstaben-Code der Aminosäuren übersetzt, die die Bausteine von Proteinen sind.

Kodon : Die DNA ist in einem „Triplet-Code“ angeordnet. Alle drei DNA-Basen kodieren für einen bestimmten Proteinbaustein, der als Aminosäure bezeichnet wird. Dies ist wichtig, um zu verstehen, wie eine Variante in der DNA zu einem abnormalen SMAD4-Protein führt.

3. Diagnose & darüber hinaus

Die Reaktion auf eine Diagnose ist zutiefst persönlich. Für die einen kann es überwältigend sein, für die anderen eine Erleichterung, endlich etwas bestätigt zu bekommen.

Wir wissen aus den Erfahrungen in der Myhre-Gemeinschaft, dass die Emotionen von einem Tag auf den anderen variieren, aber wir von der Myhre-Syndrom-Stiftung sind an Ihrer Seite.

Hier sind einige Ideen und Ressourcen, die Ihnen in den ersten Tagen und darüber hinaus helfen können.

Bauen Sie ein Team auf (und bestimmen Sie einen Manager)

Innerhalb der globalen Myhre-Community können die Erfahrungen zum Zeitpunkt der Diagnose sehr unterschiedlich sein. Einige sind bereits mit einem Genetiker in Kontakt, oder die Diagnose kann von Ihrem Haus- oder Kinderarzt gestellt werden. Einige Patienten erhalten Hilfe bei der Vereinbarung aller Ersttermine mit den Spezialisten, andere haben wenig bis gar keine Unterstützung.

Myhre-Experten haben erkannt, dass eine frühzeitige Diagnose und Intervention mit regelmäßigen Nachsorgeuntersuchungen unerlässlich sind. Der Aufbau einer Partnerschaft mit einem Arzt oder Facharzt kann die Pflege, die Sie erhalten, verbessern, daher lautet unsere erste Empfehlung, **ein Team aufzubauen.**

- Haben Sie einen Arzt, der die Betreuung koordiniert?
- Wenn nicht, gibt es jemanden, der diese Rolle für Sie übernehmen kann? Sie können sich beispielsweise dafür entscheiden, mit einem medizinischen Dienstleister Ihres Vertrauens zu sprechen, wie z. B. Ihrem Hausarzt oder Allgemeinarzt, und fragen, ob er Sie unterstützen wird.
- Das Ziel ist es, ein Team von Spezialisten aufzubauen, aber einen **Manager** zu haben - einen Mediziner, der die Geschichte kennt und bereit ist, sich mit Ihnen über Myhre zu informieren.
- Machen Sie Ihren Myhre-Manager auf die Forschungsergebnisse und Daten zu Myhre aufmerksam (siehe **Klinische Neuigkeiten** zu Myhre **in Abschnitt 5 erläutert auf Seite 13**) und bitten Sie ihn, sich die Videos anzusehen.
- Besprechen Sie mit ihm, an wen Sie sich in einer Notsituation wenden sollten, und wenn er diese Person ist, welche Möglichkeiten der Rufbereitschaft es für Sie gibt. Teilen Sie diese Notfallkontakte mit Ihren nächsten Angehörigen.

Auf unserer Website finden Sie ein Myhre-Ärzteverzeichnis – wenn Ihr Gebiet nicht vertreten ist, kontaktieren Sie uns bitte unter myhre@myhresyndrome.org und wir werden versuchen, Ihnen zu helfen. ►

Ein Video, das Sie durch den Aufbau eines Teams führt und Ihnen Tipps gibt, wie Sie das Beste aus Ihrem Team herausholen können, finden Sie auf unserer Website unter dem Namen *PCP's Perspective: So erstellen Sie Ihr Heimteam* von Dr. Matt Thompson.

Ein Myhre-Pflegeteam

Die folgende Liste ist ein Leitfaden, wer Teil eines Pflegeteams für das Myhre-Syndrom werden könnte. Wir ermutigen alle Myhre-Patienten, sich proaktiv zu erkundigen, welche körperlichen Untersuchungen durchgeführt werden sollten. Sie können diese Liste als Leitfaden verwenden, um mit Ihrem Hauptansprechpartner in Ihrem medizinischen Team zu sprechen.

Wenden Sie sich zusätzlich zu der nachstehenden Liste an Ihre örtlichen Behörden und Ämter, um sich über die verfügbaren Hilfen zu informieren. Dazu gehören z. B. Hilfe bei der Bezahlung von Rechnungen, bei der Ausstattung Ihres Hauses, bei der technischen Unterstützung und bei den jetzt verfügbaren Bildungsressourcen. ▶

Genetik	Untersuchung von Genen, genetischer Variation und Vererbung in Organismen
Kardiologie	Herz
Pulmologie	Lunge
Gastrointestinal	Verdauungssystem
Dermatologe	Haut
Gynäkologie	weibliche Fortpflanzungsorgane
Urologie	umfasst die Nieren, Nebennieren, Harnleiter, Harnblase, Harnröhre und die männlichen Fortpflanzungsorgane
Endokrinologie	Hormone und endokrine Drüsen und Organe
Augenheilkunde	Augenerkrankungen
HNO	Ohr, Nase und Rachen
Schlafmedizin	Schlafstudien und Medikamente
Rheumatologie	Erkrankungen des Bewegungsapparates und Autoimmunerkrankungen (rheumatische Erkrankungen)
Nephrologie & Hypertonie	Erkrankungen der Niere und des Blutdrucks
Neuropsychologie	Kognition und Verhalten in Bezug auf das Gehirn und das Nervensystem
Physikalische Medizin & Reha	Wiederherstellung der Gesundheit durch Bewegung und Rehabilitation, kann bei der Anpassung von Rollstühlen und anderen adaptiven Geräten helfen
Zahnarzt	Mundgesundheit
Physiotherapie	Mobilität fördern und erhalten
Ergotherapie	hilft bei körperlichen, sensorischen oder kognitiven Problemen
Logopädie	Sprachpathologe oder Sprachtherapeut
ABA-Therapie	Angewandte Verhaltensanalyse (ABA) wendet das Verständnis der Funktionsweise von Verhalten auf reale Situationen an. Das Ziel ist es, hilfreiche Verhaltensweisen zu verstärken und schädliche oder lernbeeinträchtigende Verhaltensweisen zu verringern

Termine & Terminplanung

Die Liste der Spezialisten und Termine, die Sie vereinbaren müssen, kann überwältigend sein. Wir empfehlen Ihnen, sich wie folgt mit der Liste zu befassen.

- Besprechen Sie die Prioritäten mit Ihrem Pflorgeteam/Myhre-Manager.
- Eine Empfehlung der Myhre-Klinik (**siehe Abschnitt 6 erläutert auf Seite 16**) ist, frühzeitig einen Kardiologen aufzusuchen, um die Herzfunktion zu überprüfen.
- Sehen Sie sich als Nächstes die Symptome an (falls vorhanden) und besprechen Sie, „was muss jetzt beachtet werden?“
- Gehen Sie mit Ihrem Arzt die Facharztliste durch und erstellen Sie einen Plan. Nach einem Erstgespräch teilt Ihnen der Facharzt mit, wie oft er Sie sehen möchte.

Im Abschnitt Ressourcen dieses Dokuments finden Sie hilfreiche Vorlagen, um den Überblick über die Spezialisten und die Häufigkeit der Termine zu behalten.

Hinweise und Tipps aus der Myhre-Community

1. Priorisieren Sie Ihre Pflege. Termine können überwältigend und häufig sein. Stellen Sie sicher, dass Sie Ihre Zeit für die wichtigsten Angelegenheiten nutzen, und wenn nichts Dringendes ansteht, machen Sie eine Pause. Stellen Sie sicher, dass Sie sich Zeit nehmen, das Leben zu genießen und zu atmen.
2. Überprüfen Sie vor jedem Termin die Notizen des vorherigen Besuchs. Wurde alles weiterverfolgt? Gibt es ausstehende Tests?
3. Drucken Sie eine Liste der Medikamente aus, die Sie/Ihr Angehöriger einnimmt. Fügen Sie Dosierungsangaben hinzu und bewahren Sie eine Kopie in Ihrer Tasche oder Brieftasche auf. Dies ist nützlich für einen Besuch, aber auch wichtig in einer Notsituation, in der Stress uns beeinträchtigen kann.
4. Wenn Sie einen neuen Arzt aufsuchen, informieren Sie ihn über die Videos und die fachkundige Anleitung der Myhre-Ärzte und erinnern Sie ihn immer wieder daran! Sie haben viele Patienten, also schulen Sie Ihr Team proaktiv.
5. Teilen Sie Ihrer Familie und Ihren Freunden mit, welche Hilfe Sie benötigen. Dies kann praktisch oder emotional sein. Nehmen Sie sie mit auf Ihre Reise und erzählen Sie ihnen, was für Sie funktioniert. Für manche mag das bedeuten, dass sie Menschen bitten, nur zuzuhören und keine Lösungen zu finden. Für andere könnte das eine gekochte Mahlzeit oder Hilfe im Haushalt sein.

4. Vorausschauend denken

Das Feedback aus unserer Community hat gezeigt, dass die Planung für die Zukunft so wichtig ist. Nachfolgend finden Sie Bereiche, die Sie berücksichtigen sollten.

Dies ist keine vollständige Liste oder Beratung, sondern basiert auf Erfahrungen, die die Myhre-Community mit uns geteilt hat. Wir werden weitere Details auf unserer Website veröffentlichen.

Schutz Ihrer Interessen oder der Interessen Ihrer Angehörigen

Es kann Fälle geben, in denen Sie oder Ihre Angehörigen Wünsche nicht direkt äußern können. Gespräche darüber zu führen, was wichtig ist, oder über Vorlieben, die Sie oder Ihre Angehörigen haben, ist ein wichtiger Teil eines Pflegeplans. Anstatt zu warten, bis eine Situation eintritt, kann es einen großen Unterschied machen, diese im Voraus zu besprechen.

Berechtigungen für Personal, Gesundheit und Leistungen

Je nachdem, in welchem Land Sie leben, gibt es zu diesem Thema unterschiedliche Regeln und Anleitungen. Zu den Bereichen, die Sie berücksichtigen sollten, gehören:

Zugang zu Leistungen und Sozialhilfe:

Was ist verfügbar, und gibt es Altersbeschränkungen, die Sie beachten müssen, wenn Ihr Kind ins Erwachsenenalter übergeht?

Zugang zu Krankenakten:

Planen Sie im Voraus den Zugang zu den Krankenakten Ihres Kindes, da das Alter, in dem sie eigenständige Krankenakten erhalten, von Land zu Land unterschiedlich ist.

Planung für die Zukunft

Finanzielle Unterstützung, Unterbringung und Vormundschaft sind Bereiche, die die Eltern der Myhre-Gemeinschaft mit uns erörtert haben. Diese Art der Planung kann einige Zeit in Anspruch nehmen, daher könnte ein erster Schritt darin bestehen, die Optionen mit Ihrem Unterstützungsnetzwerk oder einem Experten zu besprechen.

5. Unterstützung der Myhre-Syndrom-Stiftung

Wir von der MSF sind hier, um Sie zu unterstützen. Nachstehend finden Sie Informationen über aktuelle Entwicklungen in der Myhre-Klinik, über die Finanzierung der Forschung und darüber, wie wir zusammenarbeiten können, um das Ziel zu erreichen, Behandlungen und eines Tages eine Heilung zu finden.

Klinische Neuigkeiten zu Myhre

Die MSF wird von einem Team von Myhre-Ärzten aus der ganzen Welt unterstützt, die sich regelmäßig treffen, um Forschungsergebnisse und neue Erkenntnisse zu diskutieren und Wissen auszutauschen.

Videopräsentationen von Myhre-Experten

Im Jahr 2021 hielten wir unsere erste virtuelle Konferenz ab, bei der zwei Tage lang Redner zu vielen der von Myhre betroffenen Körpersysteme sprachen. Diese Videos und aktualisierten Inhalte unserer Sommerseminare im Jahr 2022 haben zu 37 Videopräsentationen geführt.

Jedes Video ist über die Closed Caption-Funktion auf YouTube in über 100 Sprachen verfügbar. Wenn Sie sich nicht sicher sind, wie das funktioniert, gibt es viele Anleitungen dazu.

Hier sind einige empfohlene Videos, um Ihnen den Einstieg zu erleichtern.

- *Ihr Kind (oder Sie) hat das Myhre-Syndrom - was nun?* von Dr. Angela Lin
- *Kardiologie: Das Herz des Myhre-Syndroms* von Dr. Mark Lindsay
- *Neuigkeiten der Myhre-Klinik* - Dr. Angela Lin
- *Hals-Nasen-Ohrenheilkunde* - Dr. Michael Cohen

Zuschüsse von der MSF

Im Jahr 2022 vergab MSF Forschungsgelder in Höhe von 150.000 US-Dollar, um das Wissen über das Myhre-Syndrom zu erweitern.

Der erste Preisträger war Dr. Bert Callewaert, Universität Ghent, Belgien. Sein Team wird ein Zebrafischmodell aufbauen, um mögliche Behandlungsoptionen zu testen.

Die zweiten Preisträger waren Dr. Angela Lin und Dr. Mark Lindsay, Massachusetts General Hospital, Boston. Ihr Team wird ein Mausmodell verwenden, um zu untersuchen, was mit dem Herzen beim Myhre-Syndrom passiert, und dann nach Möglichkeiten suchen, die Behandlung zu verbessern und das Fortschreiten von Symptomen zu verhindern.

Halten Sie auf unserer Website Ausschau nach Neuigkeiten zum Forschungsfortschritt und melden Sie sich für unseren monatlichen Newsletter an, um Neuigkeiten direkt in Ihren Posteingang zu erhalten. ▶

Patientenregister

Die Aufnahme in das Myhre-Syndrom-Patientenregister bei CoRDS (Coordination of Rare Diseases at Sanford) ist eine der effektivsten Möglichkeiten, die Forschung und klinische Behandlung von Patienten mit Myhre-Syndrom zu unterstützen.

Das Myhre-Syndrom-Patientenregister ist eine vertrauliche Online-Datenbank mit standardisierten Informationen über Personen mit Myhre-Syndrom.

Indem Sie Ihre Diagnose- und Behandlungsgeschichte teilen, können Sie dazu beitragen, Forschern die für die Durchführung von Forschungsarbeiten erforderlichen Daten zur Verfügung zu stellen.

Wenn Sie uns bei der MSF auch erlauben, Ihre anonymen Daten einzusehen (ein einfaches Kontrollkästchen), können wir die Gemeinschaft mit nützlichen Neuigkeiten zu Symptomen versorgen. Sie können die Daten im Abschnitt Ressourcen einsehen.

Sich gegenseitig unterstützen

Unser oberstes Ziel ist es, die Myhre-Gemeinschaft zu unterstützen und sicherzustellen, dass jeder eine Stimme hat und sich gehört fühlt. Sie könnten einer von wenigen Menschen in Ihrem Land sein, die von Myhre betroffen sind, und dies kann sich manchmal isolierend anfühlen. Wir sind hier, um Sie zu unterstützen und Ihnen zu helfen, diese Reise gemeinsam zu meistern.

Teil einer extrem seltenen Gemeinschaft zu sein, bedeutet, dass es schwierig ist, von der medizinischen und Forschungsgemeinschaft wahrgenommen zu werden, aber zusammen ist unsere Stimme stark. Gemeinsam können wir für alle, die mit dem Myhre-Syndrom leben, einen großen Unterschied machen. Sie können sich auf vielfältige Weise engagieren...

Virtuelle Myhre-Kaffeestunde

Achten Sie auf Details zu virtuellen Treffen, bei denen Mitglieder der internationalen Myhre-Gemeinschaft zusammenkommen, um zu plaudern und sagen Sie Hallo. Diese informellen Sitzungen sind eine Gelegenheit, Fragen über die Erfahrungen des anderen zu stellen und tiefere Verbindungen aufzubauen.

Myhre-Gemeinschaft

In den sozialen Medien gibt es eine Reihe von Gemeinschaften, die unabhängig von der MSF sind, aber einen Ort bieten, an dem Sie Neuigkeiten und Erfahrungen mit einer Gruppe teilen können, die weiß, was Sie durchmachen, und die Ihnen zur Seite steht.

Spendensammlung

Wir sind wenige. Das bedeutet, dass wir unsere eigene Forschung finanzieren müssen, um Antworten zu erhalten und unsere Gemeinschaft zu unterstützen. Großzügige Spenden haben die ersten Forschungsstipendien finanziert, aber wir müssen mehr tun, und wir müssen es heute tun. Myhre ist ein fortschreitender Zustand, also müssen wir jetzt handeln. Hier sind einige Vorschläge, wie Sie helfen können. ►

- Veranstalten Sie eine Spendenaktion, um zu erklären, was Myhre ist und warum wir jetzt handeln müssen.
- Bitten Sie Ihre Freunde und Familie, eine Spendenaktion zu veranstalten - sie haben ein Netzwerk mit vielen weiteren Menschen, die helfen könnten. Scheuen Sie sich nicht zu fragen.
- Spenden Sie, wenn Sie können. Wir ermutigen zu monatlichen Spenden, damit wir effektiv planen können.
- Geplante Spenden - könnte Myhre Teil Ihrer Nachlass- und Testamentplanung sein?

Forschung

Halten Sie Ausschau nach Möglichkeiten, sich an der Myhre-Forschung zu beteiligen. Sie müssen nicht immer persönlich bei der Forschungseinrichtung vorstellig werden. Der Austausch von Krankenakten und Laborergebnissen ist für Forschungsteams sehr hilfreich. Halten Sie Ausschau auf unserer Website und senden Sie eine E-Mail an myhre@myhresyndrome.org, wenn Sie daran interessiert sind, mehr zu erfahren.

Den Kontakt halten

Newsletter

Jeden Monat versenden wir einen Newsletter mit Neuigkeiten und Nachrichten. Melden Sie sich unten auf unserer Homepage unter www.myhresyndrome.org

Soziale Medien

Unterstützen Sie uns, indem Sie unsere Beiträge liken, teilen und kommentieren, damit wir wahrgenommen werden. Je mehr Sie die MSF unterstützen, desto größer wird unser Publikum.



[facebook.com/
myhresyndrome.foundation](https://facebook.com/myhresyndrome.foundation)



[instagram.com/
myhresyndrome.foundation](https://instagram.com/myhresyndrome.foundation)



[myhre syndrome
foundation](https://myhresyndrome.foundation)



[@myhresyndrome](https://twitter.com/myhresyndrome)

Sagen Sie Hallo

Wir freuen uns, von der Myhre-Gemeinschaft zu hören. Schreiben Sie uns eine E-Mail und sagen Sie Hallo oder lassen Sie uns wissen, wie wir Ihnen helfen können. Wir sind für Sie da: myhre@myhresyndrome.org

6. Die Myhre-Syndrom-Klinik

Das Massachusetts General Hospital (MGH) in Boston beherbergt die Myhre-Syndrom-Klinik. Die MSF ist nicht direkt mit dieser Klinik verbunden, aber wir bleiben ein stolzer Partner dieses Teams, das das gemeinsame Ziel teilt, Myhre-Personen dabei zu helfen, ihr Leben in vollen Zügen zu genießen.

Die Myhre-Klinik, die gemeinsam von Dr. Angela Lin und Dr. Mark Lindsay geleitet wird, ist eine multidisziplinäre Klinik, in der über 40 Patienten behandelt wurden. Das Team teilt seine Erkenntnisse über das Fortschreiten der Myhre-Krankheit und die Symptome in fast allen Organsystemen. Auf unserer Website finden Sie Videopräsentationen über die Myhre-Klinik.

Wir sind uns bewusst, dass ein persönlicher Besuch der Myhre-Klinik nicht immer eine Option ist. Sobald Sie jedoch eine Diagnose erhalten haben, empfehlen wir Ihnen, sich an das Team von MGH zu wenden, damit es Ihre Diagnose kennt und sich bei Bedarf mit Ihrem Pflorgeteam in Verbindung setzen kann.

Eine Alternative zu einem persönlichen Besuch ist eine Online-Zweitmeinung, bei der Sie spezifische Fragen zur Beratung stellen. Der Prozess wird von Ihrem lokalen Arzt vor Ort unterstützt, der medizinische Informationen und Aufzeichnungen bereitstellt. Nachdem die Aufzeichnungen überprüft wurden, erhalten Sie einen vollständigen Bericht, der innerhalb von zwei Wochen von dem Spezialisten erstellt wird, den Sie für Ihre Zweitmeinung ausgewählt haben. Dies kann besonders nützlich sein, wenn ein bestimmter Pflegeplan oder ein bestimmtes Verfahren in Betracht gezogen wird.

Weitere Details finden Sie hier - www.massgeneral.org/children/myhre-syndrome und <https://www.massgeneral.org/second-opinions>

Myhre-Syndrom-Stiftung Patientenregister bei CoRDS

Aktualisierung März 2022

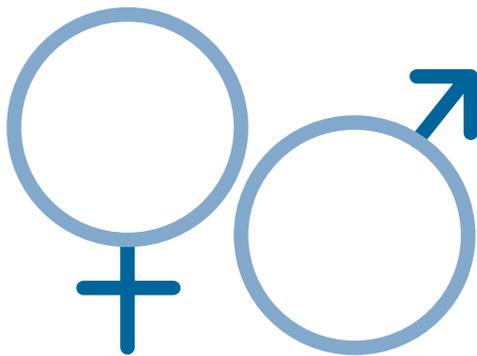
Teilnehmer aus:

13 Länder auf 5 Kontinenten

Darunter Argentinien, Australien, Kanada, Frankreich, Deutschland, Israel, Italien, Niederlande, Norwegen, Spanien, Vereinigtes Königreich und Vereinigte Staaten.



Stichprobengröße: 67



**Von den
Registerteilnehmern:**

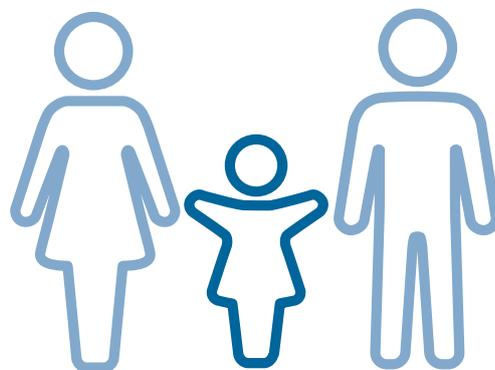
61 % weiblich

39 % männlich

Stichprobengröße: 62

Alter bei der Diagnose:

0-5: **45,1 %**
 6-10: **29,4 %**
 11-20: **19,6 %**
 21-30: **2,0 %**
 31+: **3,9 %**



Stichprobengröße: 51

Vielen Dank an alle Registersteilnehmer!

Um mehr zu erfahren, gehen Sie zu: www.myhresyndrome.org/patient-registry

Myhre-Syndrom-Stiftung Patientenregister bei CoRDS

Aktualisierung März 2022

Das Myhre-Syndrom wird durch eine Veränderung im **SMAD4**-Gen verursacht. Es wurden vier Genveränderungen oder -varianten gemeldet.

Von den Befragten, die ihre Variante kannten:

hatten **51,4 %** Ile500Val

hatten **31,4 %** Arg496Cys

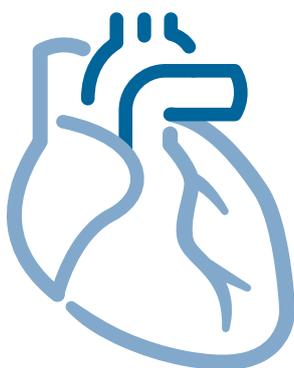
hatten **11,4 %** Ile500Thr

hatten **5,7 %** Ile500Met



Stichprobengröße: 35

55 % der Registerteilnehmer gaben an, an einer oder mehreren Herzerkrankungen zu leiden.



Von denjenigen, die geantwortet haben:

haben **56 %** eine „arterielle Stenose“
(unspezifischer Begriff)

haben **50 %** Bluthochdruck

haben **47 %** einen angeborenen Herzfehler

haben **6 %** eine Kardiomyopathie

haben **3 %** eine Perikarderkrankung

Stichprobengröße: 58

Vielen Dank an alle Registersteilnehmer!

Um mehr zu erfahren, gehen Sie zu: www.myhresyndrome.org/patient-registry

Myhre-Syndrom-Stiftung Patientenregister bei CoRDS

Aktualisierung März 2022

Menschen mit Myhre-Syndrom berichteten über die folgenden Skelettmerkmale/-anomalien:

10 % Skoliose

82 % eingeschränkte
Bewegungsfreiheit

39 % verkürzte
Röhrenknochen

57 % Brachydaktylie



14 % dicke Kalotte

6 % Halbwirbel

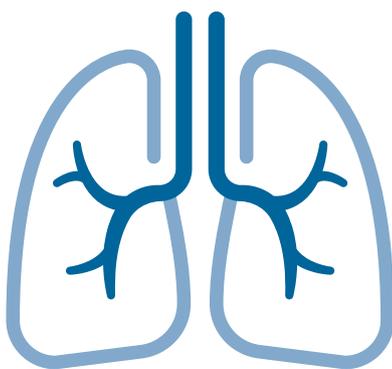
10 % fusionierte Wirbel

25 % Gewebe an Händen
und/oder Füßen

71 % kleine Hände und Füße

88 % Kleinwuchs

Stichprobengröße: 51



57 % der Registerteilnehmer berichteten über Atemwegserkrankungen, einschließlich:

- Asthma
- „Restriktive Lungenerkrankung“ (unspezifischer Begriff)
- Larynx- und/oder Trachealstenose
- Obstruktive Schlafapnoe
- Subglottische Stenose

Stichprobengröße: 56

Fast **2/3** der Registerteilnehmer gaben einen Hörverlust an. Sensorineuraler, konduktiver und kombinierter Hörverlust wurden alle bei Menschen mit Myhre-Syndrom berichtet.



Stichprobengröße: 55

Vielen Dank an alle Registersteilnehmer!

Um mehr zu erfahren, gehen Sie zu: www.myhresyndrome.org/patient-registry

Die Patienten- und Angehörigeninterpretation von **GeneReviews 2022**

Die Patienten- und Angehörigeninterpretation von GeneReviews 2022

In diesem Abschnitt des Handbuchs für Patienten und Angehörige zum Myhre-Syndrom gehen wir näher auf die einzelnen Körpersysteme ein und verwenden die Informationen von GeneReviews, um zu beschreiben, wie jedes System betroffen ist.

Die GeneReviews über das Myhre-Syndrom sind eine Zusammenstellung dessen, was auf der Grundlage klinischer Erfahrungswerte und der Forschung bekannt ist. GeneReviews bezieht sich auf eine Reihe von Artikeln, die klinisch relevante und medizinisch verwertbare Informationen über Erbkrankheiten in einem standardisierten Zeitschriftenformat bereitstellen. Es umfasst Diagnose, Management und genetische Beratung für Patienten und ihre Angehörigen. Jedes Kapitel in GeneReviews wird von einem oder mehreren Experten für die jeweilige Krankheit verfasst und durchläuft ein strenges Redaktions- und Peer-Review-Verfahren, bevor es online veröffentlicht wird.

Die Myhre-Syndrom GeneReviews, die erstmals 2017 veröffentlicht wurden, werden häufig von Ärzten, anderen medizinischen Fachkräften und Verbrauchern (Patienten und Angehörigen) als Orientierungshilfe für die Diagnose und Behandlung gelesen. Dies ist kein Ersatz für eine ärztliche Beratung. Bitte wenden Sie sich bei Fragen an Ihren Arzt.

Die Abschnitte des ursprünglichen GeneReviews 2022-Dokuments, die wir überprüfen werden, lauten wie folgt:

- Zusammenfassung
- Diagnostische Tests für das Myhre Syndrom
- Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen
- Prävention von Sekundärkomplikationen

GeneReviews hat uns freundlicherweise die Erlaubnis erteilt, diese familienfreundliche Version der aktualisierten Version von 2022 des Myhre-Syndrom-Berichts zu erstellen. Sie werden an einer späteren Übersetzung der Informationen nicht beteiligt sein. Dies soll keine wörtliche (wortwörtliche) Auslegung sein. Wir haben uns die Freiheit genommen, einige Bereiche, die sich wiederholen, wegzulassen. Wir hoffen aufrichtig, dass diese Informationen Ihnen auf Ihrem Weg mit dem Myhre-Syndrom Orientierung und Unterstützung bieten.

Bitte denken Sie daran, dass nicht alle von Myhre betroffenen Personen alle diese klinischen Probleme haben. Wenden Sie sich an Ihren Arzt und besprechen Sie alle Anliegen mit Ihrem Hausarzt oder einem geeigneten Spezialisten.

Wenn Sie den gesamten Artikel in der Zeitschrift lesen möchten, finden Sie hier den Link: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>



Zusammenfassung

Das Myhre-Syndrom ist eine Bindegewebserkrankung. **Bindegewebe stützt, schützt und strukturiert andere Gewebe und Organe im Körper, z. B. die Gelenke und die Haut.**

Beispiele für Bindegewebe sind Knochen, Blut, Knorpel und Haut. Da diese Gewebe Teil eines jeden Organsystems im Körper sind, können viele Spezialisten an der Behandlung eines Myhre-Patienten beteiligt sein.

Bei Menschen mit Myhre-Syndrom treten die charakteristischen Gesichtszüge häufig auf und sind manchmal schon im Säuglingsalter vorhanden. Diese Merkmale sind bei jüngeren Kindern oft schwieriger zu erkennen und werden mit zunehmendem Alter leichter wahrgenommen. Kleinwuchs und Schwerhörigkeit können sich im Laufe der Zeit entwickeln, ebenso wie die sehr ausgeprägten (und oft schwerwiegenden) Befunde des Myhre-Syndroms, einschließlich Gelenksteifigkeit, restriktive Lungenerkrankungen, Herz-Kreislauf-Erkrankungen, progressiver und proliferativer Fibrose und Verdickung der Haut.

Eine Proliferation (Wucherung) des Bindegewebes kann spontan oder nach einer Verletzung oder Operation auftreten. So kann sich beispielsweise das Narbengewebe nach der Heilung der Verletzung oder der Operation weiter verdicken.

Jeder Mensch mit Myhre-Syndrom ist einzigartig. Nicht alle Menschen haben alle Merkmale. Da es sich um eine fortschreitende Erkrankung handelt, weisen die meisten Menschen jedoch viele der charakteristischen Merkmale bis zum Erwachsenenalter auf.

Zu den Bereichen, die beim Myhre-Syndrom häufig betroffen sind, gehören:

- **Kardiovaskulär** (Herz und Blutgefäße)
- **Atmungssystem** (Netzwerk von Organen und Geweben, die Ihnen beim Atmen helfen)
- **Gastrointestinales System** (Passage des Verdauungssystems, die vom Mund zum Anus führt)
- **Kutan** (Haut)
- **Neuropsychologie** (geistige, emotionale und verhaltensbezogene Gesundheit sowie Kognition, die Denken, Schlussfolgerungen und Gedächtnis im Zusammenhang mit dem Gehirn umfasst)
- **Muskuloskelettales System** (Knochen, Muskeln und Gelenke)
- **Immunsystem** (schützt vor Bakterien, Viren und Pilzen)
- **Ophthalmologisches System** (Auge und Sehen)
- **Hören**
- **Endokrines System** (Hormone und die dazugehörigen Drüsen)
- **Neoplasie** (unkontrolliertes, abnormales Wachstum von Zellen oder Geweben im Körper) ▶

Obwohl es derzeit keine spezielle genetische Behandlung/Medizin für das Myhre-Syndrom gibt (z. B. Gentherapie), können wir die Symptome in der Regel mit Medikamenten behandeln, die auch bei Menschen ohne Myhre-Syndrom eingesetzt werden, z. B. bei hohem Blutdruck.

Wenn die Beurteilung von Symptomen oder ein medizinisches Problem einen Eingriff erfordert, sollte der Facharzt darauf achten, Verletzungen des Gewebes (insbesondere der Blutgefäße und Atemwege) zu vermeiden und zu begrenzen. Das medizinische Management umfasst die Überwachung einer größeren Anzahl von Merkmalen, einschließlich (aber nicht beschränkt auf) Wachstum, Atmung, Schlaf, Bewegung und Bewegungsfähigkeit, Urinieren, Stuhlgang, Gehör, Sprachentwicklung, intellektuelle Fortschritte, Bildung und Verhaltensprobleme.

Vermitteln Sie allen Mitgliedern Ihres Pflorgeteams, dass die Begrenzung von Gewebeschäden für die meisten Menschen mit Myhre-Syndrom die wichtigste Präventionsmaßnahme ist. Viele Formen der Fibrose (Verdickung oder Vernarbung des Gewebes) liegen jedoch nicht im Einflussbereich der Person mit Myhre-Syndrom. Wenn sie sich entwickeln, sollten sich die Person oder die Eltern nicht verantwortlich fühlen.

Diagnostische Tests für das Myhre Syndrom

Die Diagnose des Myhre-Syndroms wird gestellt, nachdem ein klinisches Problem einen speziellen DNA-Sequenzierungstest veranlasst hat, der eine pathogene Variante (eine Veränderung, auch Mutation genannt) im *SMAD4*-Gen identifiziert.

Die pathogene Variante entsteht in der Regel zufällig und ist neu in der Familie (oft als „de novo“ bezeichnet). Einige wenige Personen mit der Variante (p.Arg496Cys) haben diese pathogene Variante jedoch an ihre Kinder weitergegeben. In diesen Fällen hatte ein Elternteil mit Myhre-Syndrom ein Kind mit Myhre-Syndrom. Weitere Informationen zur Genetik finden Sie im ersten Teil dieses Handbuchs.

Zu den Ärzten, die sowohl vor als auch nach einem Gentest hinzugezogen werden können, gehören:

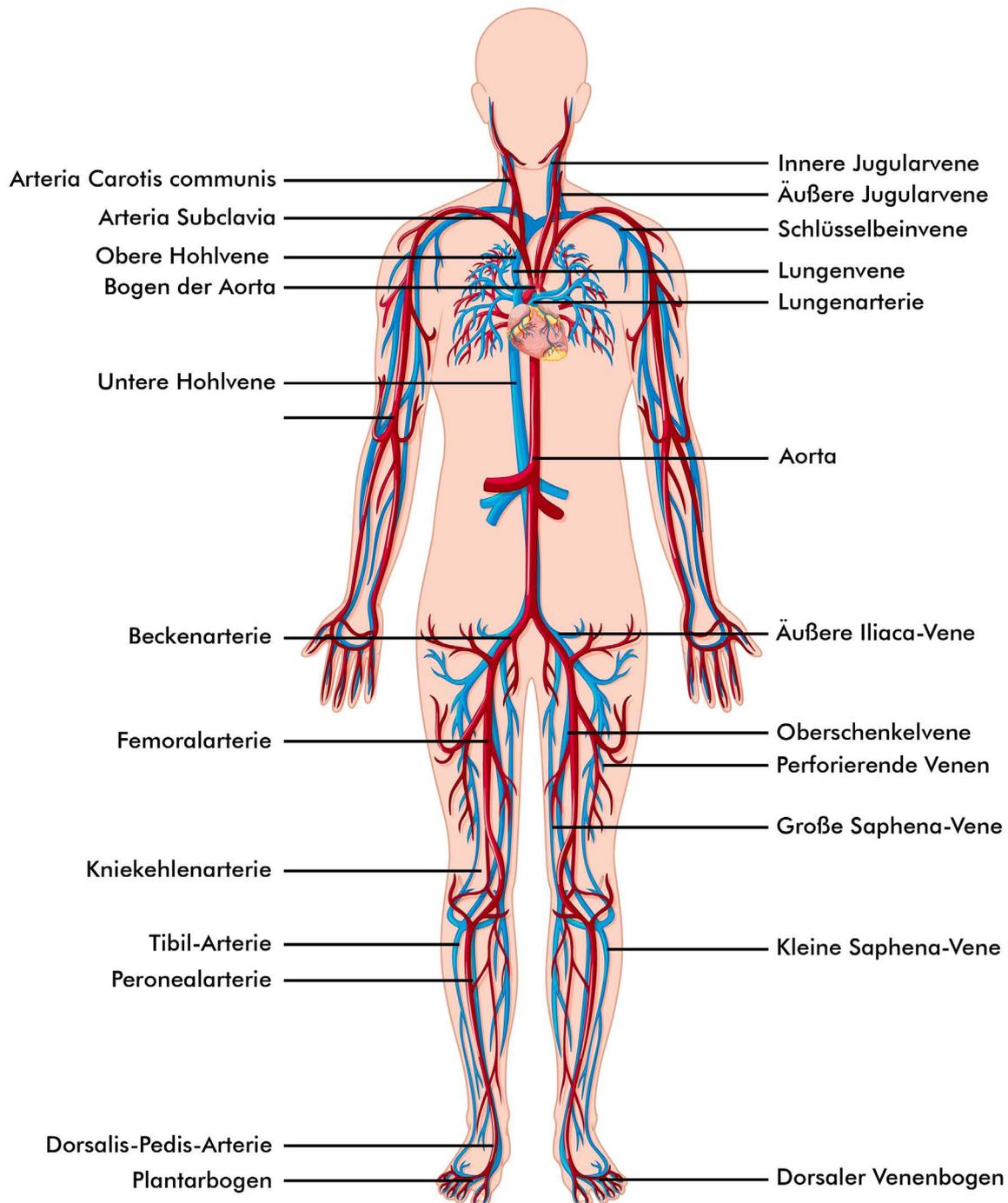
Klinische Genexperten: Es handelt sich um einen Arzt, der sich auf die genetische Diagnose und Betreuung von Patienten aller Altersgruppen spezialisiert hat. Nachdem die Diagnose des Myhre-Syndroms gestellt wurde, geben sie den Familien und Hausärzten Ratschläge und sprechen medizinische Empfehlungen aus, die sie befolgen können.

Genetische Berater: Es handelt sich um eine Fachkraft, die das individuelle oder familiäre Risiko für eine Reihe von Erbkrankheiten, wie genetische Störungen und Geburtsfehler, bewertet. Der genetische Berater führt keine Untersuchungen durch, hilft aber häufig bei der Erläuterung von Gentestergebnissen und unterstützt klinische Genexperten bei der Koordinierung von Gentests.

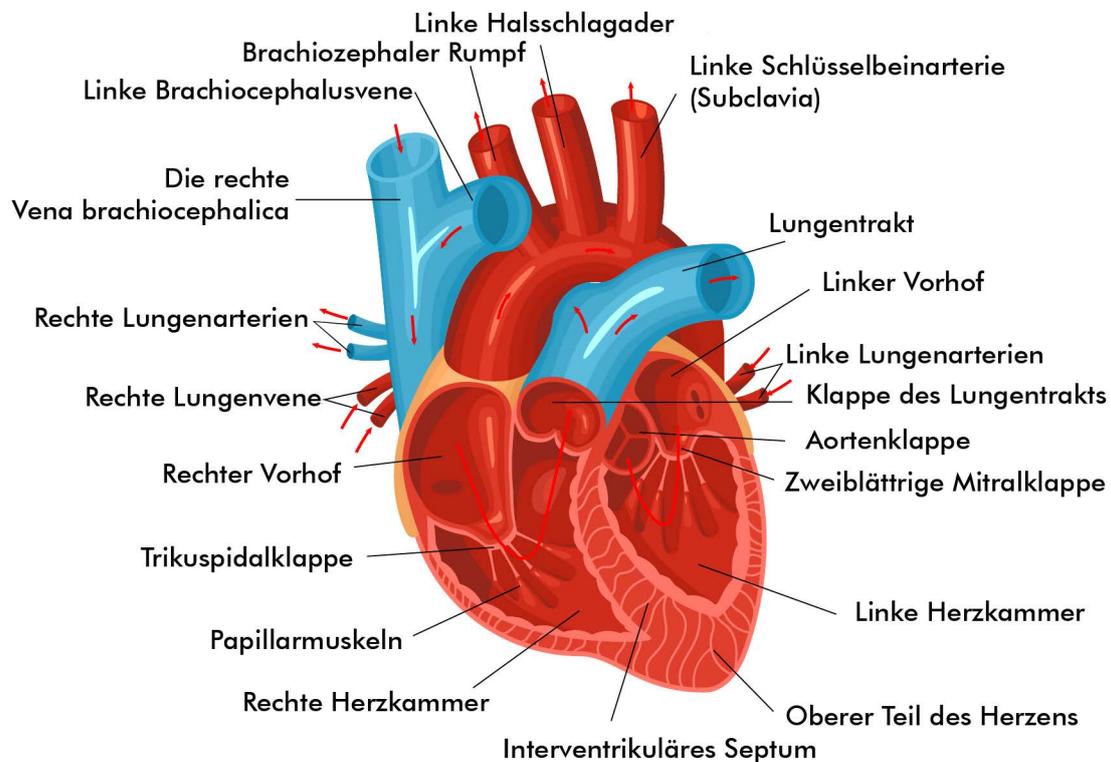
Kardiovaskuläres System

Herz und Blutgefäße

KREISLAUFSYSTEM



Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

DURCHBLUTUNG DES HERZENS**Klinische Merkmale****Strukturelle Herzanomalien**

Angeborene Herzfehler (AHF): Sie werden im Fötusalter gebildet und treten bei der Geburt oder kurz danach auf. AHFs sind in der Regel einfach zu handhaben. Komplexe AHFs werden bei Personen mit Myhre-Syndrom in der Regel nicht beobachtet, mit Ausnahme einiger weniger Personen, die eine Fallot-Tetralogie (TOF) entwickelt haben.

Zu den AHFs zählen die folgenden:

- **Ein Vorhofseptumdefekt (ASD):** Ein Herzfehler, bei dem ein Loch in der Wand (Septum) besteht, welches die oberen Kammern (Vorhöfe) des Herzens trennt.
- **Ein Ventrikelseptumdefekt (VSD):** Ein Herzfehler, bei dem ein Loch in der Wand (Septum) besteht, welches die beiden unteren Kammern (Ventrikel) des Herzens trennt.
- **Offener Ductus arteriosus (PDA):** Ein Herzfehler, bei dem ein Blutgefäß (Ductus) die Aorta und die Lungenarterie verbindet. Bei einem Fötus ist dies normal, kann aber nach der Geburt des Kindes abnormal fortbestehen. ▶

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

- **Zu den obstruktiven Defekten des linken Herzens gehören:**

- **Juxtaduktale Aortenkoarktation:** Die Koarktation (Verengung) tritt meist in einem kurzen Stück der Aorta in der Nähe des Ductus auf und wird daher als "juxtaduktale" Koarktation bezeichnet.
- **Verengung der langen Aorta:** Verengung der absteigenden oder abdominalen Aorta, die in der Regel leicht ist, aber auch schwerwiegender ausfallen kann.
- **Aortenklappenstenose:** Die Klappe zwischen der unteren linken Herzkammer und der Hauptschlagader (Aorta) des Körpers kann verengt sein und sich nicht vollständig öffnen.
- **Mitralklappenstenose:** Eine Verengung der Mitralklappe des Herzens, die sich möglicherweise nicht richtig öffnet und den Blutfluss in die Hauptpumpkammer des Herzens (linke Herzkammer) blockiert.
- Weniger häufig sind obstruktive Defekte der rechten Seite, wie die **Pulmonalklappenstenose** (Verengung der Herzklappe, durch die das Blut von der rechten Herzseite in die Lunge fließt) und die **Pulmonalarterienstenose** (Verengung einiger Teile der Lungenarterien, die das Blut vom Herzen in die Lunge bringen).

Erworbene Herzerkrankungen

Im Gegensatz zu AHFs treten einige Herzerkrankungen nach der Geburt auf, in der Regel nach der Pubertät und bis ins Erwachsenenalter. Sie können progressiv sein (sich allmählich oder im Laufe der Zeit entwickeln). Viele bleiben bestehen und verschwinden nicht. In einigen Fällen kann es zu einer Verschlechterung kommen, wenn ein Patient mit Instrumenten (Werkzeuge, Geräte oder Apparate) behandelt wird.

- **Herzbeutelkrankung:** Der Herzbeutel ist ein dünner Gewebesack, der das Herz umgibt. Eine Herzbeutelkrankung kann sich als kurzzeitiger oder wiederkehrender Erguss (Flüssigkeit) oder als chronisch (über längere Zeit anhaltend oder wiederkehrend) darstellen. Selten, in der schwersten Form, kann sie zu einer konstriktiven Herzbeutelentzündung fortschreiten, bei der der Herzbeutel verdickt und versteift und die Füllung des Herzens einschränkt; dies erfordert einen chirurgischen Eingriff.
- **Restriktive Kardiomyopathie (RCM):** eine Form der Herzmuskelerkrankung (Kardiomyopathie), bei der die Herzkammern im Laufe der Zeit versteifen. Diese Erkrankung beeinträchtigt den Herzmuskel, so dass es schwieriger wird, das Blut durch den Körper und die Lunge zu pumpen. Die restriktive Kardiomyopathie ist die in der Allgemeinbevölkerung am wenigsten verbreitete Form und kann schwierig zu diagnostizieren sein. Sie kann übersehen werden, es sei denn, es wird eine Herzkatheteruntersuchung durchgeführt. Dabei handelt es sich um ein invasives Verfahren zur Untersuchung der Pumpleistung Ihres Herzens, bei dem ein Katheter in ein großes ▶

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

Blutgefäß eingeführt wird, das zum Herzen führt. Damit wird die Hämodynamik gemessen, die sich auf den Herzdruck und die Sauerstoffversorgung bezieht.

- **Konstriktive Perikarditis** (steifer und dicker Herzbeutel) und restriktive Kardiomyopathie (steifer Herzmuskel) können sich ähnlich äußern. Sie unterscheiden sich in Ursache und Behandlung. Die Ärzte müssen sich der Unterschiede bewusst sein und entsprechend testen.
- **Systemische Hypertonie:** bezieht sich auf hohen Blutdruck in den Arterien, die das Blut vom Herzen zu den Geweben des Körpers transportieren.
- **Pulmonale Hypertonie:** bezieht sich auf einen hohen Blutdruck in den Arterien der Lunge und führt zu einer Belastung der rechten Herzhälfte. Es wurde nur selten darüber berichtet, was möglicherweise auf begrenzte Auswertungen, die Berichterstattung in der medizinischen Fachliteratur oder die Tendenz von Zeitschriftenartikeln zurückzuführen ist, über jüngere Patienten zu berichten. Die pulmonale Hypertonie kann mit zunehmendem Alter häufiger auftreten.
- **Periphere Gefäßstenose:** eine Kreislauferkrankung, bei der verengte Blutgefäße den Blutfluss zu den Gliedmaßen reduzieren. Sie kann die Nieren- oder die Zöliakie-Arterien betreffen. Die Zöliakiearterie ist ein Blutgefäß, das von der Aorta abzweigt und dazu beiträgt, Blut zu bestimmten Organen (z. B. Magen, Leber usw.) zu leiten. Beide beeinflussen die Durchblutung der Gliedmaßen.

Behandlung

Derzeit gibt es keine Hinweise darauf, dass sich die Behandlung spezifischer Probleme beim Myhre-Syndrom von der herkömmlichen kardiologischen Versorgung unterscheidet. Während einige Eingriffe unvermeidlich und für das Überleben im Säuglingsalter notwendig sind, sollte unnötige instrumentelle Eingriffe (Verwendung von chirurgischen Werkzeugen) vermieden werden, da das damit verbundene Gewebetrauma eine Stenose (Verengung) und eine narbige Gewebereaktion hervorrufen kann, die nur beim Myhre-Syndrom auftritt. Die Risiken und Vorteile eines jeden Eingriffs sollten gründlich mit dem Kardiologen und dem Herz-Thorax-Chirurgen besprochen werden.

Behandlung von Symptomen

Alle Personen mit Myhre-Syndrom sollten von einem Kardiologen betreut werden, der weiß, dass es sich um eine seltene Erkrankung handelt, die besondere Aufmerksamkeit erfordert. Kinder sollten von einem Kinderkardiologen betreut werden.

Zum Zeitpunkt der Diagnose sollte ein Echokardiogramm oder „Echo“ mit Doppler (ein nicht-invasiver Ultraschall des Herzens) durchgeführt werden. Bei Patienten, deren erstes Echokardiogramm unauffällig war, sollten alle ein bis drei Jahre weitere Echokardiogramme durchgeführt werden. Zu Beginn sollte der Blutdruck im oberen und unteren Körperbereich gemessen werden. ▶



Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

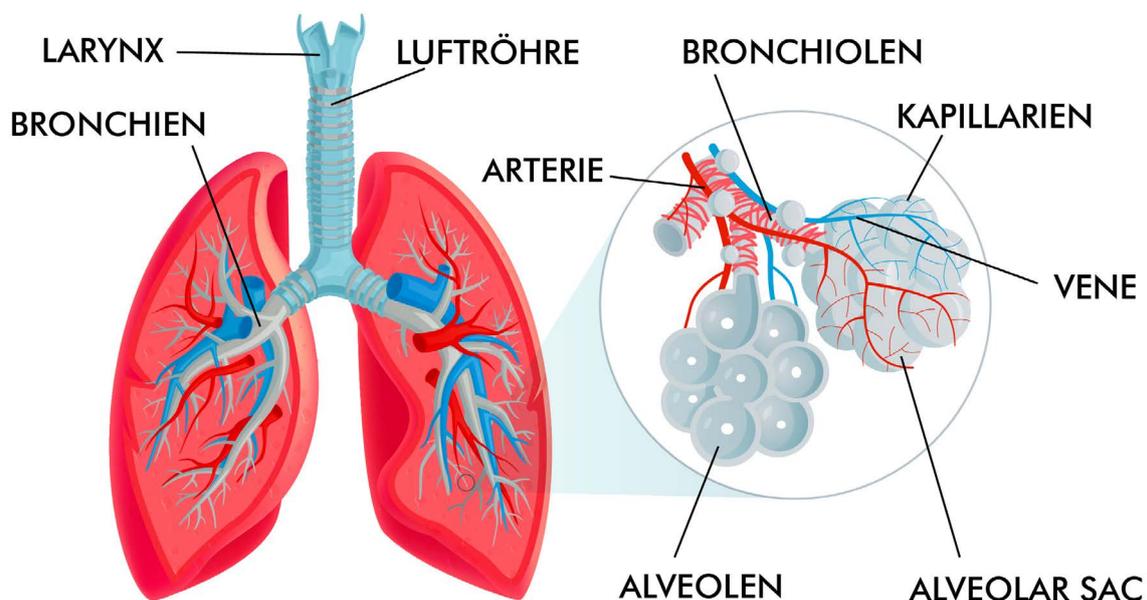
Menschen, die zum Zeitpunkt der Erstdiagnose auffällige kardiovaskuläre Befunde haben, sollten angesichts der progressiven Natur von Myhre eine umfangreichere Bildgebung in Betracht ziehen. Ein Beispiel ist die Magnetresonanztomographie (MRT), ein medizinisches Bildgebungsverfahren, das mit Hilfe von Radiowellen detaillierte Bilder von fast allen inneren Strukturen des menschlichen Körpers (einschließlich der Organe, Knochen, Muskeln und Blutgefäße) erzeugt. Obwohl MRTs in der Regel nicht invasiv und schmerzlos sind, kann ein Arzt manchmal eine Kontrastmitteluntersuchung anordnen, die eine Infusion erfordert, durch die ein Farbstoff gespritzt wird, um ein besseres Bild der Herzstrukturen zu erhalten und Symptome oder andere Befunde zu erklären.

Um die Aorta gut abzubilden, kann eine MRA (Magnetresonanz-Angiographie) oder CTA (Computertomographie-Angiographie) eingesetzt werden. Wenn ein Kind eine Anomalie des Herzens oder der Aorta hat, sollte die Nachsorge von einem Kinderkardiologen durchgeführt werden, der eine patientenorientierte Betreuung gewährleistet. Bei Erwachsenen, bei denen ein Herz- oder Aortenproblem diagnostiziert wurde, sollte die Nachsorge von einem Kardiologen durchgeführt werden, der mit angeborenen Herzerkrankungen bei Erwachsenen (ACHD) vertraut ist.

Atmungssystem

Netzwerk von Organen und Geweben, die Ihnen beim Atmen helfen

MENSCHLICHE ATEMWEGE



Klinische Merkmale

Atemprobleme werden durch mehrere Faktoren oder Ursachen beeinflusst.

- **Atemwegsverengung:** Sie betrifft in der Regel den Kehlkopf und die Luftröhre und schließt eine subglottische Stenose (eine Verengung der Atemwege unterhalb der Stimmbänder und oberhalb der Luftröhre) ein, die kurz nach der Geburt oder später auftreten kann. Es wird vermutet, dass einige Arten von Intubationen, wenn sie mehrfach auftreten und schwerwiegend sind, zu diesem Problem führen können. Seltener ist eine Verengung der oberen Atemwege (Nasenhöhle, Mundhöhle, Rachen und Kehlkopf).
- **Choanalstenose:** Verengung eines bestimmten Teils des Nasengangs hinter der Nase.
- **Restriktive Lungenerkrankung:** kommt häufig bei Menschen mit Myhre-Syndrom vor. Sie kann durch Probleme im Zusammenhang mit der Lunge selbst oder durch eine verminderte Nachgiebigkeit (Flexibilität) der Brustwand entstehen. Manchmal wird bei Menschen mit Myhre-Syndrom Asthma diagnostiziert, aber oft steckt „mehr dahinter“ als normales ▶

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

Asthma. Bei einer **restriktiven Lungenerkrankung** dehnt sich die Lunge nicht vollständig aus. Bei einer **obstruktiven Lungenerkrankung** kann die Lunge die Luft nicht vollständig ausstoßen. Beide Erkrankungen können zu Kurzatmigkeit, Belastungsintoleranz und in schweren Fällen zu Sauerstoffmangel im Blut führen.

Behandlung

Aufgrund der Verengung der Luftröhre ist bei einigen Menschen mit Myhre-Syndrom eine langfristige Tracheostomie erforderlich. Dabei handelt es sich um einen chirurgischen Eingriff, bei dem eine Öffnung im Hals geschaffen wird, die in die Luftröhre (Trachea) führt. Die Verengung der Atemwege ist nicht vollständig geklärt. Es wird vermutet, dass es sich um einen angeborenen Defekt oder um eine Folge vieler oder traumatischer Intubationen handelt (**Intubation ist ein Verfahren, bei dem ein Schlauch in die Atemwege einer Person eingeführt wird. Der Tubus hält die Luftröhre offen, so dass Luft hindurchströmen kann und die Person entweder allein oder mit Hilfe eines Geräts (Beatmungsgerät) atmen kann.**)

Um eine traumatische Intubation zu vermeiden, teilen Sie dem Pflegepersonal und dem Anästhesisten mit, dass Experten für das Myhre-Syndrom die Verwendung eines kleineren, nicht ummantelten Endotrachealtubus empfehlen.

Eine elektive (nicht vollständig medizinisch notwendige) Trachealoperation/Intubation sollte vermieden werden.

Behandlung von Symptomen

Wenn eine Person über Kurzatmigkeit klagt, sollte die Sauerstoffsättigung (Sauerstoffgehalt im Blut) überprüft werden. Ist der Wert niedrig, sollte eine Behandlung erfolgen. Dazu können Sauerstoff oder Aerosol-Medikamente gehören.

Lungenfunktionstests (PFTs) sollten jährlich oder bei Erwachsenen je nach Notwendigkeit öfters durchgeführt werden. PFTs beziehen sich auf eine Reihe von Atemtests, die messen, wie gut Ihre Lungen arbeiten. Bei Kindern, die bei den Tests kooperieren und Anweisungen befolgen können und oft älter als sechs Jahre sind, sollten auch diese Tests durchgeführt werden.

Bei Symptomen wie lautem Atmen, starkem Schnarchen, erhöhter Atemarbeit und niedrigem Sauerstoffgehalt im Blut sollte eine Untersuchung auf eine Verengung der oberen Atemwege (Luftröhre/Rachen) in Betracht gezogen werden. Ein Pneumologe oder HNO-Arzt kann mit der am wenigsten invasiven (den Körper am wenigsten schädigenden oder traumatisierenden) Methode feststellen, ob die Atemwege verengt sind, wenn es Anzeichen für eine Obstruktion der oberen Atemwege geben könnte.

Pulmologen können die Lungen auch auf Anzeichen einer restriktiven und obstruktiven Lungenerkrankung untersuchen, indem sie die Sauerstoffsättigung messen, ►

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

Lungenfunktionstests durchführen, den Brustkorb röntgen und gelegentlich eine erweiterte Bildgebung der Lungen vornehmen.

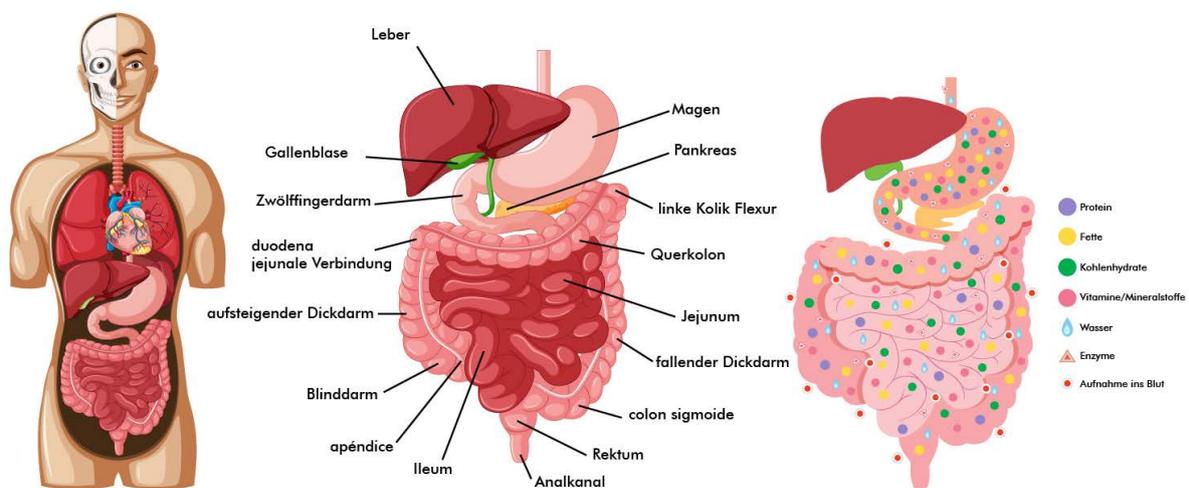
Menschen mit Myhre-Syndrom und ihre engen Familienangehörigen sollten nicht rauchen oder vaporisieren.

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

Gastrointestinal

Passage des Verdauungssystems, die vom Mund zum Anus führt

VERDAUUNGSSYSTEM



Klinische Merkmale

- **Duodenalatresie:** eine Verstopfung des Zwölffingerdarms (erster Teil des Dünndarms), der den Magen mit den anderen Darmabschnitten, dem Jejunum und Ileum, verbindet. Zusammen bilden sie eine lange hohle Röhre, welche die Nahrung verdaut.
- **Pylorusstenose:** Verdickung des Pylorus (des Muskels am Ende des Magens, bevor dieser in den Darm übergeht). Liegt eine Stenose vor, führt die Blockade in den ersten Lebensmonaten zu schwerem und heftigem (projektilartigem) Erbrechen.
- **Proteinverlust-Enteropathie (PLE):** ein extrem seltenes Problem, das nicht Teil des Myhre-Syndroms selbst ist, aber bei restriktiver Kardiomyopathie auftreten kann. Es handelt sich um ein kompliziertes Problem, bei dem Serumproteine in unangemessener Weise über den Darm verloren gehen. Dies führt zu einem niedrigen Proteingehalt im Blut. Die PLE beim Myhre-Syndrom ist ein „sekundäres“ Problem, das sich von seinem Auftreten bei Menschen mit einem Problem der Lymphgefäße unterscheidet.
- **Schwere Verstopfung:** unregelmäßiger oder erschwelter Stuhlgang, der über mehrere Wochen oder länger anhält. ▶

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

- **Velopharyngeale Insuffizienz (VPI):** häufig verursacht durch ein zu kurzes Gaumensegel oder schlecht funktionierende Gaumenmuskeln. Manchmal äußert sich dies durch nasales Sprechen oder Flüssigkeiten, die aus der Nase kommen (besonders beim Lachen).

Personen mit Gaumenspalten oder VPI sollten an eine kraniofaziale Klinik überwiesen werden, da ein multidisziplinärer Ansatz von Vorteil ist. Falls nicht vorhanden, ist ein HNO-Kinderarzt, der mit einem Logopäden zusammenarbeitet, ideal.

Behandlung

Es wird empfohlen, die Verstopfung aggressiv zu behandeln (mit Hilfe von Diätmitteln oder, falls erforderlich, mit Medikamenten).

Behandlung von Symptomen:

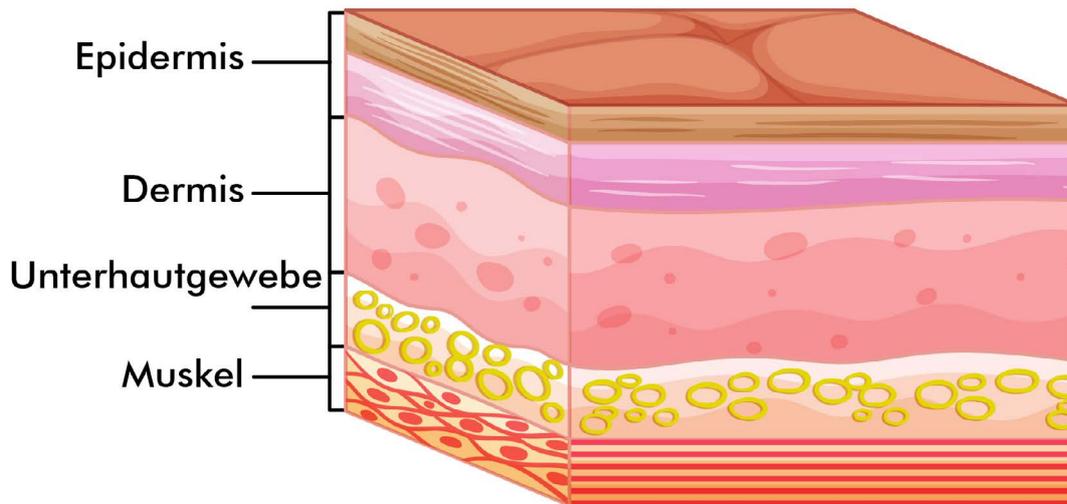
Zur Untersuchung des Magen-Darm-Trakts kann eine Endoskopie (ein dünner, biegsamer Schlauch, der mit Licht und Kamera (Endoskop) ausgestattet ist, kann in den Rachen und in den Schlauch, der zum Magen führt, eingeführt werden) durchgeführt werden. Die winzige Kamera untersucht den oberen Magen-Darm-Schlauch bis zum Dünndarm (Zwölffingerdarm). Bei Personen mit Myhre-Syndrom ist dieses Verfahren wegen der Gefahr der Narbenbildung mit Vorsicht zu verwenden. Eine nichtinvasive (externe) 3D-Bildgebung ist möglicherweise vorzuziehen.

Bei allen Eingriffen am Magen-Darm-Trakt wird eine minimale Behandlung mit Instrumenten (die Verwendung von Werkzeugen, Geräten oder Apparaten bei der Behandlung eines Patienten) empfohlen. Nach dem Eingriff können sich Adhäsionen (ein Band aus Narbengewebe, das zwei innere Körperoberflächen verbindet, die normalerweise nicht verbunden sind) mit tödlichen oder schwerwiegenden Folgen bilden. Durchbrüche im Magen-Darm-Trakt wie Pylorusstenose oder Duodenalatresie erfordern eine Operation.

Kutan

Haut

SCHICHTEN MENSCHLICHER HAUT



Klinische Merkmale

Eine Verdickung oder Steifheit der Haut am ganzen Körper ist bei fast allen Menschen mit Myhre-Syndrom zu beobachten. Zu den verschiedenen Begriffen, mit denen die Haut beschrieben wird, gehören dick, steif, fest, rau, keratotisch (ein rauher, schuppiger Fleck oder eine Beule auf der Haut) und unelastisch (nicht elastisch). Weitere Befunde sind minimale Faltenbildung der Gesichtshaut, dicke Narben, die Keloiden ähneln (eine dicke, erhabene Narbe), und andere ungewöhnliche Narben.

Die Hautveränderungen sind im Säuglingsalter möglicherweise noch nicht sichtbar; einige können mit dem Alter fortschreiten.

Behandlung

Derzeit gibt es keine bekannte Behandlung.

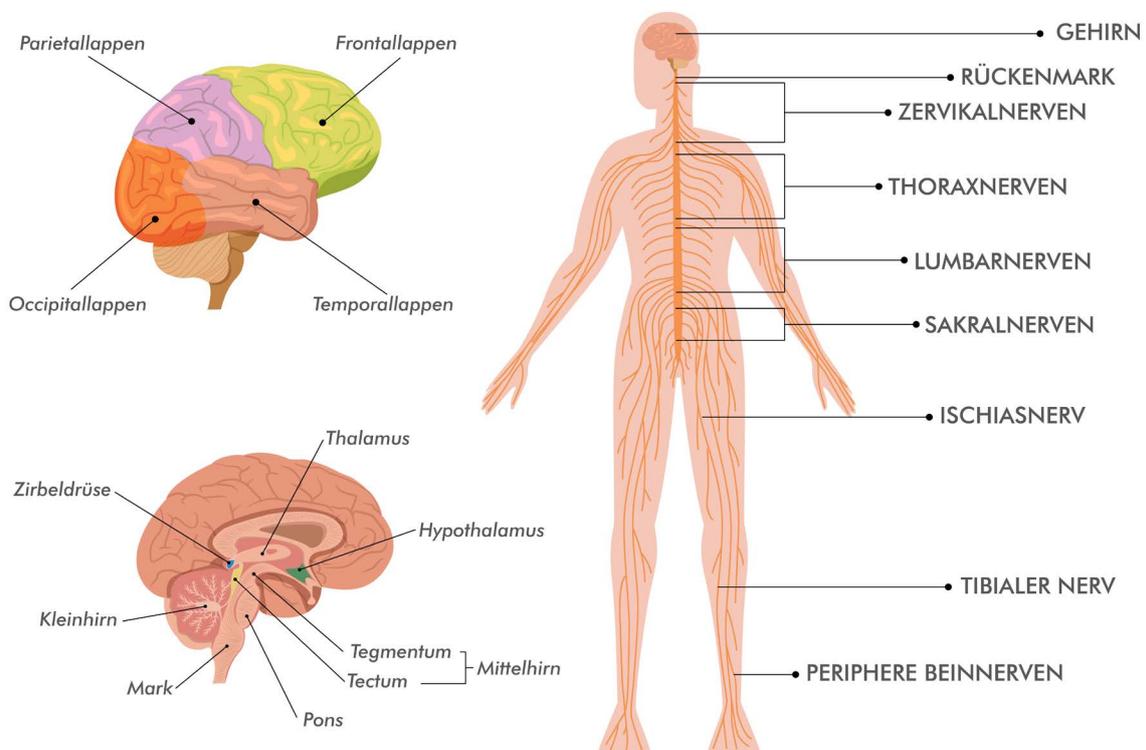
Behandlung von Symptomen

Menschen mit Myhre-Syndrom sollten bei ihrem Hausarzt nachfragen, falls Hautanomalien auftreten.

Neuropsychiatrie

geistige, emotionale und verhaltensbezogene Gesundheit sowie Kognition, d. h. Denken, Schlussfolgerungen und Gedächtnis im Zusammenhang mit dem Gehirn

GEHIRN UND NERVENSYSTEM



Klinische Merkmale

- **Leichte bis mittelschwere geistige Behinderung:** wenn die Fähigkeit einer Person, auf einem erwarteten Niveau zu lernen und im täglichen Leben zu funktionieren, eingeschränkt ist. Sie basiert häufig auf dem gemessenen IQ (Intelligenzquotient).
- **Entwicklungsverzögerung:** ein Rückstand bei den typischen Entwicklungsfähigkeiten im Vergleich zu anderen Gleichaltrigen. Dies tritt bei allen Kindern mit Myhre-Syndrom auf, kann aber von leicht bis schwer variieren. Verzögerungen können in den Bereichen Motorik (körperliche Fähigkeiten), Sprechen und Sprache, Kognition (Denken, Schlussfolgerungen, Erinnern), Spiel und soziale Fähigkeiten auftreten. Manche Menschen können ihre Fähigkeiten im Laufe der Zeit „aufholen“, so dass sie dem jeweiligen Alter entsprechen. ▶

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

- **Soziale Behinderung:** tritt in irgendeiner Form bei fast allen Menschen mit Myhre-Syndrom auf. Dies kann sich im Laufe der Zeit verbessern. Einige Personen können die Kriterien für eine Autismus-Spektrum-Störung erfüllen.

Bemerkenswert ist, dass eine erworbene (nicht angeborene) und unerkannte Schwerhörigkeit ebenfalls zu Sprachverzögerungen sowie zu akademischen und sozialen Problemen beitragen kann.

Behandlung

Eine neuropsychologische Untersuchung kann bei Personen mit autistischen Verhaltensweisen, hohem Aktivitätsniveau oder kognitiven Problemen indiziert sein. In vielen Bereichen, insbesondere bei Kindern im Schulalter, wird dies auch als PsychEd-Assessment bezeichnet.

Die Tests werden zeigen, wie Ihr Gehirn funktioniert. Getestet werden u. a. Lesen, Sprachgebrauch, Aufmerksamkeit, Lernen, Verarbeitungsgeschwindigkeit, logisches Denken, Erinnerungsvermögen, Problemlösungsvermögen, Stimmung und Persönlichkeit. Diese Informationen können für die Schulen sehr hilfreich sein, um Ihr Kind beim Lernen zu unterstützen und einen individuellen Bildungsplan (IEP) zu erstellen.

Kinder können für Maßnahmen zur Behandlung von Autismus-Spektrum-Störungen, einschließlich angewandter Verhaltensanalyse (ABA), in Frage kommen und von ihnen profitieren. Die ABA-Therapie ist auf die verhaltensbezogenen, sozialen und adaptiven Stärken und Schwächen des einzelnen Kindes ausgerichtet und wird in der Regel in Einzelarbeit mit einem zertifizierten Verhaltensanalytiker durchgeführt.

Die Konsultation eines entwicklungsorientierten Kinderarztes kann hilfreich sein, um den Eltern geeignete Strategien zur Verhaltensbewältigung zu vermitteln oder, falls erforderlich, Medikamente zu verschreiben. Eine individuelle Verhaltenstherapie oder pharmakologische (medikamentöse) Behandlung von Angstzuständen, Depressionen oder anderen psychischen Problemen kann für einige Menschen mit Myhre-Syndrom durchaus hilfreich sein. Bitte besprechen Sie dies bei Bedarf mit Ihrem Hausarzt.

Management

Die folgenden Informationen stellen typische Handlungsempfehlungen für Menschen mit Entwicklungsverzögerungen und geistiger Behinderung in den Vereinigten Staaten dar; die Standardempfehlungen können von Land zu Land variieren.

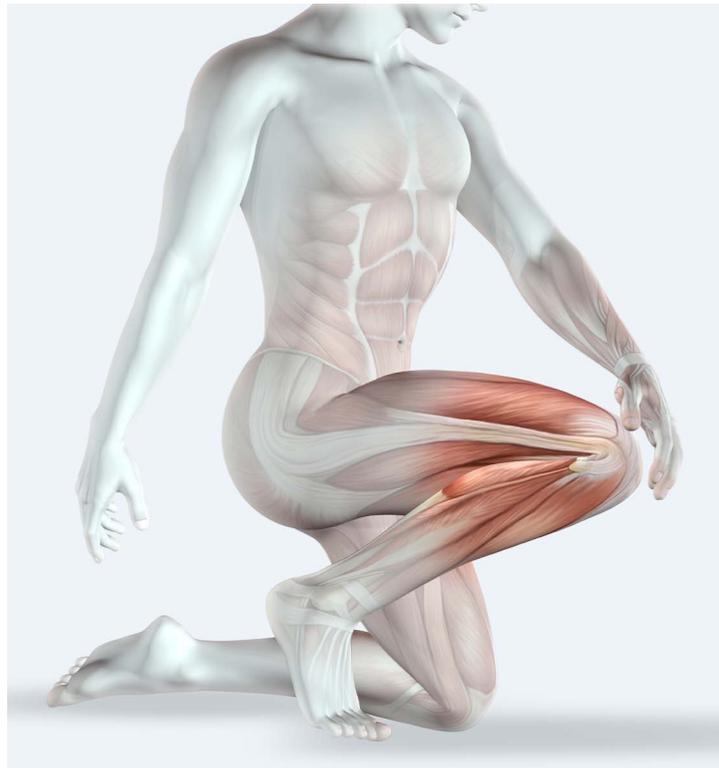
- **Alter 0-3 Jahre.** Es wird empfohlen, das Kind an ein Frühförderprogramm zu überweisen, damit es Zugang zu Ergo-, Physio-, Sprach- und Ernährungstherapie erhält. In den USA ist die Frühförderung ein staatlich finanziertes Programm, das in allen Bundesstaaten zur Verfügung steht und von den örtlichen öffentlichen Schulbezirken verwaltet wird. ▶

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

- **Alter 3-5 Jahre.** In den USA wird eine entwicklungsfördernde Vorschule durch den örtlichen öffentlichen Schulbezirk empfohlen. Vor der Unterbringung wird eine Bewertung vorgenommen, um den Bedarf an Dienstleistungen und Therapien zu ermitteln, und es wird ein IEP erstellt.
- **Alter 5-21 Jahre.** In den USA sollte der örtliche öffentliche Schulbezirk einen IEP auf der Grundlage des individuellen Funktionsniveaus der Person erstellen. Die betroffenen Kinder dürfen bis zum Alter von 21 Jahren im öffentlichen Schulbezirk bleiben. Gespräche über Übergangspläne, einschließlich finanzieller, beruflicher und medizinischer Regelungen, sollten im Alter von 12 Jahren beginnen. Entwicklungsorientierte Kinderärzte können beim Übergang ins Erwachsenenalter helfen.
- **Jedes Alter.** Es wird empfohlen, einen entwicklungsorientierten Kinderarzt zu konsultieren, um die Einbindung geeigneter kommunaler, staatlicher und schulischer Stellen sicherzustellen und die Eltern bei der Maximierung der Lebensqualität zu unterstützen. Es wird empfohlen, private unterstützende Therapien in Betracht zu ziehen, die auf die Bedürfnisse der betroffenen Person abgestimmt sind. Spezifische Empfehlungen für die Art der Therapie kann ein entwicklungsorientierter Kinderarzt aussprechen.

Muskuloskelettales System

Knochen, Muskeln und Gelenke



Klinische Merkmale

Die meisten Säuglinge mit Myhre-Syndrom sind während der Schwangerschaft und bei der Geburt klein. Dies wird als intrauterine Wachstumsrestriktion (IUGR) und Kleinwuchs (SGA) bezeichnet.

- Eine kleine Statur (reduzierte Körpergröße für das familiäre Potenzial) und ein kompakter Körperbau mit normaler Kopfgröße werden mit der Zeit immer deutlicher. Die Körpergröße im Erwachsenenalter liegt in der Regel deutlich unter dem Wert, der sich aus der Analyse der Körpergröße der Eltern ergeben würde. Es gibt einige Menschen mit Myhre-Syndrom, die ein normales Wachstum haben. Laufende Forschungsarbeiten untersuchen den möglichen Grund dafür.
- Kleine Hände und Füße mit kurzen Fingern (Brachydaktylie) sind typisch.
- Die Körperhaltung kann durch eine gerade Wirbelsäule, gebeugte Ellbogen und eine nach vorne gebeugte Hüfte gekennzeichnet sein.
- Charakteristisch ist die eingeschränkte Beweglichkeit der großen und kleinen Gelenke, die sich mit zunehmendem Alter verschlimmert. Das Gehen auf Zehenspitzen („Zehengang“) ist üblich. ▶

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

Behandlung

Ziehen Sie Physiotherapie in Betracht, um die Gelenke beweglich zu halten. Allerdings haben bisher keine Studien bewiesen, dass dies wirklich hilft. Hinweis: Es ist nicht bekannt, ob passive Bewegungsübungen (bei denen jemand oder etwas die Bewegung ausführt, z. B. eine Massage oder ein Physiotherapeut) die Gelenke mit der Zeit beweglicher halten.

Behandlung von Symptomen

Die Entwicklung der körperlichen Fähigkeiten und die Beweglichkeit der Gelenke sollten auf Anomalien überwacht werden.

Derzeit gibt es keine Anhaltspunkte dafür, dass sich die Behandlung des Myhre-Syndroms bei bestimmten Problemen von der üblichen muskuloskelettalen Behandlung unterscheiden würde. Allerdings sollte jede unnötige Behandlung mit Instrumenten (Verwendung von chirurgischen Werkzeugen) vermieden werden, da das damit verbundene Gewebetrauma eine Stenose (Verengung) und eine narbige Gewebereaktion hervorrufen kann, die nur beim Myhre-Syndrom auftritt. Die Risiken und Vorteile eines jeden Eingriffs sollten gründlich mit Ihrem Hausarzt und dem Chirurgen besprochen werden.

Immunsystem

Schützt vor Bakterien, Viren und Pilzen



Klinische Merkmale

Das Immunsystem schützt vor Krankheitserregern wie Bakterien, Viren und Pilzen. Eine Schwäche des Immunsystems kann zu vermehrten Infektionen beitragen. Bei Personen mit Myhre-Syndrom muss untersucht werden, ob eine erhöhte Anfälligkeit (höhere Wahrscheinlichkeit) für Infektionen besteht. Beim Myhre-Syndrom kann ein Immunglobulinmangel vorliegen (ein Gesundheitsproblem, bei dem der Körper nicht genügend Immunglobuline produziert).

Behandlungen

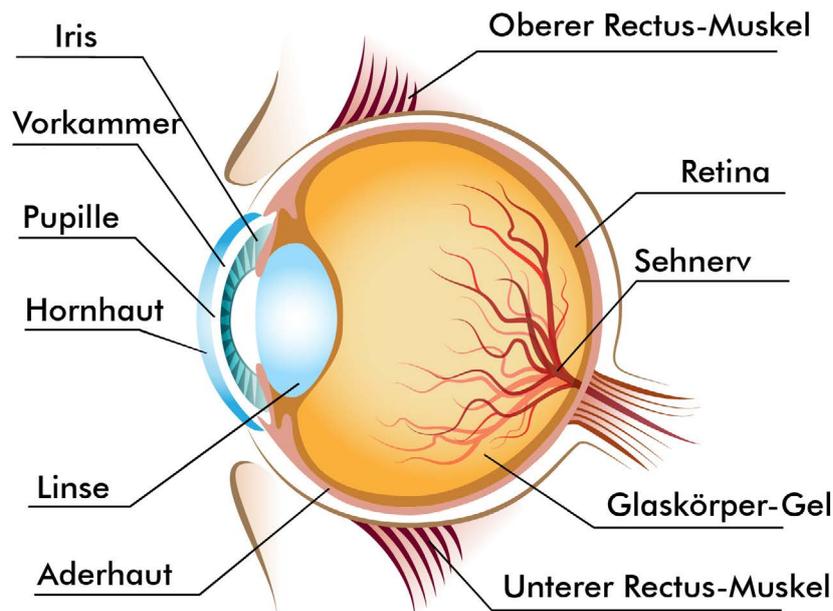
Zu den wiederkehrenden Infektionen gehören die Otitis media (Innenohrentzündung) und die Lungenentzündung (die die Lunge betrifft). Beide können je nach Bedarf von Ihren Ärzten behandelt werden.

Die intravenöse Immunglobulintherapie (IVIG) kann zur Behandlung von Patienten mit anhaltendem Antikörpermangel eingesetzt werden.

Ophthalmologie

Augenheilkunde und Sehkraft

ANATOMIE DER AUGEN



Klinische Merkmale

Mindestens ein abnormaler Augenbefund wurde bei 53 % (26/49) der betroffenen Personen festgestellt:

- **Schielen** 13/53 (24%): Fehlstellung der Augen, bei der ein Auge nach innen (Esotropie) zur Nase oder nach außen (Exotropie) abweicht, während das andere Auge fokussiert bleibt.
- **Brechungsfehler** bei 17/53 (31 %): Ein Brechungsfehler bedeutet, dass die Form Ihres Auges das Licht nicht richtig bricht, was zu einem unscharfen Bild führt. Die wichtigsten Arten von Refraktionsfehlern sind Kurzsichtigkeit (Myopie), Weitsichtigkeit (Hyperopie), Alterssichtigkeit (Verlust der Nahsicht mit zunehmendem Alter) und Astigmatismus (Definition siehe unten)
- Sonstige.
 - **Grauer Star (Katarakt)**: ein trüber Bereich in der Linse Ihres Auges.
 - **Astigmatismus**: Die Hornhaut (die durchsichtige vordere Schicht des Auges) oder die Linse (ein innerer Teil des Auges, der dem Auge beim Fokussieren hilft) hat eine andere Form als normalerweise ►

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

- **Sehnervenscheidenmeningeome (ONSM):** seltene, gutartige (nicht krebsartige) Neubildungen (Tumore), die von den Meningothelzellen der Hirnhäute (spezialisierte Zellen, die im Gehirn und im Rückenmark zu finden sind und die Hirnhäute bilden) ausgehen und den Sehnerv umgeben. Der Tumor kann entweder von den intraorbitalen oder intrakanalikulären Anteilen des Sehnervs ausgehen, wo sich eine Meningealhülle (eine Abdeckung der Hirnhaut) befindet.

Behandlung

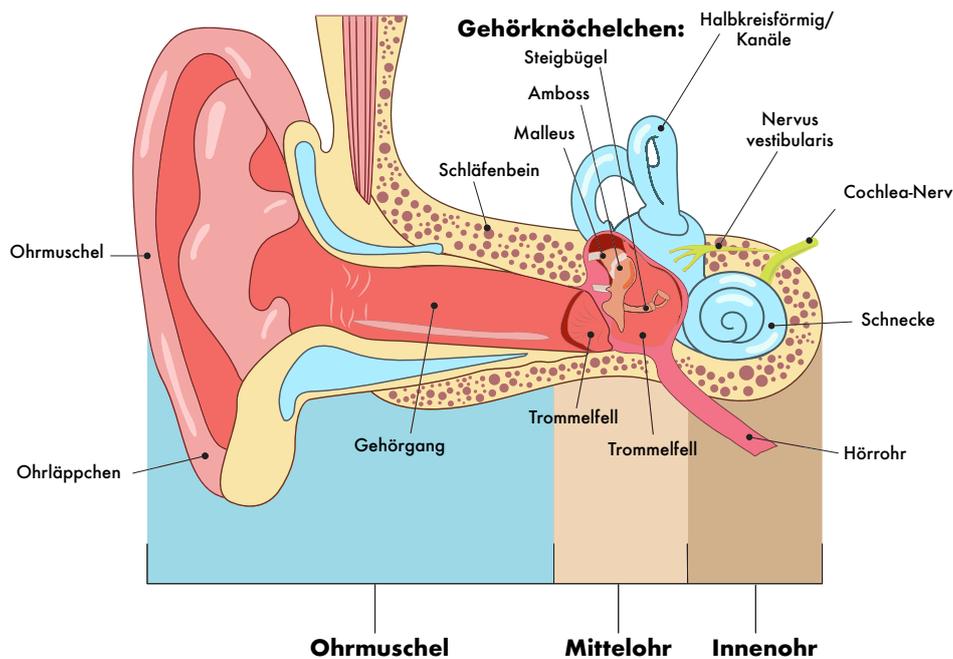
Die meisten Menschen mit Myhre-Syndrom profitieren von einer Brille. Sehprobleme und „träge Augen“ sind weit verbreitet.

Behandlung von Symptomen

Eine jährliche Untersuchung (Augentest) sollte von einem Augenarzt durchgeführt werden, um Sehprobleme und medizinische Probleme mit den Augen zu erkennen.

Hören

ANATOMIE DES OHRES



Klinische Merkmale

Ein Hörverlust ist in der Regel **konduktiv** (Blockierung der normalen Schallübertragung durch das Außen- oder Mittelohr, so dass das Innenohr den Schall nicht empfangen kann), kann aber auch **sensorineural** sein (Anomalien im Innenohr oder im Nerv, der vom Gehirn zum Ohr verläuft). Ein anderer Typ wird als **kombinierter** Hörverlust bezeichnet, weil sowohl Elemente eines konduktiven als auch eines sensorineuralen Hörverlusts vorhanden sind. Die Ursache für den Hörverlust bei Myhre ist oft unklar oder unbekannt.

Die meisten Patienten haben eine Vorgeschichte mit mehreren Innenohrinfektionen, die PE-Sonden in beiden Ohren erfordern. Diese können herausfallen oder durch Ohrenschmalz verstopft werden. Bei vielen Menschen mit Myhre-Syndrom wurde festgestellt, dass sie große Mengen an Ohrenschmalz haben.

Bemerkenswert ist, dass die meisten Säuglinge den Neugeborenen-Hörtest bestehen. Ein Hörverlust wird in der Regel in der frühen Kindheit festgestellt, wenn ein formeller Hörtest (Audiogramm) durchgeführt wird. Da es sich um eine fortschreitende Erkrankung handelt, tritt der Hörverlust in der Regel bei Erwachsenen auf. ▶

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

Behandlung

Geeignete Hörgeräte je nach Art und Schwere des Hörverlusts. Der Hörverlust kann fortschreiten, und es wird empfohlen, ihn regelmäßig zu untersuchen.

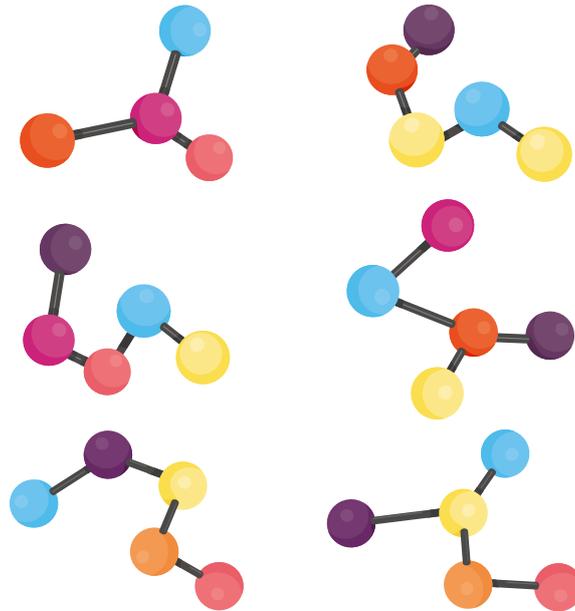
Häufige Mittelohrflüssigkeit - Ohrsonden nach Bedarf.

Behandlung von Symptomen

Jährliche Hör- und Ohrenuntersuchungen oder bei Bedarf auch öfter.

Endokrines System

Hormone und die dazugehörigen Drüsen



Klinische Merkmale

- Frühe oder verzögerte Pubertät, die in der Regel normal verläuft.
- Sekundäre Amenorrhoe bei Frauen, d. h. das Ausbleiben von drei oder mehr aufeinander folgenden Perioden bei Frauen, die in der Vergangenheit ihre Periode hatten. Dies sollte vom Hausarzt untersucht werden.
- Starke Menstruation (Periode)
- Bei mehreren Personen wurde über Diabetes berichtet.
- Kleinwuchs

Behandlung von Symptomen

Jährliche Bewertung durch Urinanalyse, Nüchternblutglukose und Hämoglobin A1c nach dem zweiten Jahrzehnt oder früher, wenn Symptome von Diabetes wie übermäßiger Durst und häufiges Wasserlassen auftreten. Wachstumshormone wurden eingesetzt, obwohl nicht bekannt ist, ob es zu einer allgemeinen Zunahme der Körpergröße im Erwachsenenalter kommt.

Klinische Merkmale/Behandlung/Management von Symptomen

Neoplasie

Unkontrolliertes, abnormales Wachstum von Zellen oder Geweben im Körper



Klinische Merkmale

Ein unkontrolliertes, abnormales Wachstum von Zellen oder Geweben im Körper, das einige Krebsarten umfassen kann. Das abnorme Wachstum selbst wird als Neoplasma oder Tumor bezeichnet, der gutartig (langsam wachsend und sich nicht ausbreitend) oder bösartig (mit unkontrollierbarem Zellwachstum, das sich lokal oder auf entfernte Stellen ausbreitet) sein kann. Neoplasien beim Myhre-Syndrom wurden in einem Artikel (Lin et al., 2020) zusammengefasst, der über sechs Patienten berichtete.

- Endometriumkarzinom bezieht sich auf Krebs, der die Gebärmutter (Uterus) betrifft. Wurde bei drei Frauen mit Myhre-Syndrom festgestellt.
- Es gab drei weitere Patienten mit sehr kleinen Tumoren im Gehirn. Dazu gehörte ein Sehnervenscheiden-Meningeom (eine gutartige Neubildung, die aus dem Gewebe stammt, das den Sehnerv zum Auge umgibt). Ein anderer Patient hatte ein kleines Hirnhautgliom, einen infiltrierenden Tumor an der Hirnbasis. Ein dritter Patient hatte ein kleines Schwannom (ein Tumor, der von den Schwann-Zellen ausgeht, die spezialisierte Zellen im peripheren Nervensystem sind). ▶

Möglicherweise gibt es noch andere Menschen mit Myhre-Syndrom, deren Tumoren noch nicht in der medizinischen Fachliteratur beschrieben wurden.

Behandlung

Derzeit gibt es keine Anhaltspunkte dafür, dass sich die Behandlung spezifischer Probleme beim Myhre-Syndrom von der herkömmlichen Behandlung dieser Probleme unterscheiden würde. Allerdings sollte jede unnötige Behandlung mit Instrumenten (Verwendung von chirurgischen Werkzeugen) vermieden werden, da das damit verbundene Gewebetrauma eine Stenose (Verengung) und eine narbige Gewebereaktion hervorrufen kann, die nur beim Myhre-Syndrom auftritt. Die Risiken und Vorteile eines jeden Eingriffs sollten gründlich mit dem Arzt und dem Chirurgen besprochen werden.

Behandlung von Symptomen

Eine Überwachung auf Gebärmutterkrebs sollte in Betracht gezogen werden, da dieser bei Frauen mit Myhre-Syndrom aufgetreten ist. Die Risiken und Vorteile einer Hysterektomie (ein chirurgischer Eingriff zur Entfernung der Gebärmutter) sollten bei älteren Frauen mit Myhre-Syndrom gegen das Risiko von Gebärmutterkrebs abgewogen werden. Wenn eine Hysterektomie durchgeführt wird, achten Sie in den Tagen/Wochen nach dem Eingriff auf Symptome, die durch das Band verursacht werden könnten (starke Bauchschmerzen, kein Stuhlgang). Vermeiden Sie es nach Möglichkeit, da nach der Operation eine Verdickung/Vernarbung des Gewebes sehr wahrscheinlich ist.

Prävention von Sekundärkomplikationen

Die Verhinderung von Gewebeschäden ist die wichtigste vorbeugende Maßnahme.

Äußerste Vorsicht bei der Intubation und die Verwendung eines Endotrachealtubus ohne Manschette (oder die sorgfältige Überwachung des Drucks mit einer Manschette) können helfen, eine Verengung der Atemwege zu verhindern. Den Anästhesisten darauf hinweisen, dass Experten für das Myhre-Syndrom empfehlen, wenn möglich einen kleineren Tubus zu verwenden. Ein präoperativer Besuch bei einem HNO-Arzt, der sich auf die Atemwege spezialisiert hat, sollte in Betracht gezogen werden. In Zusammenarbeit mit dem Anästhesisten können sie feststellen, ob bestehende Atemwegsprobleme vorliegen. Wenn möglich, können die medizinischen Fachkräfte prüfen, ob es Alternativen zur Intubation (d. h. zum Einsetzen eines Atemschlauchs in die Atemwege) gibt. Es gibt einige nicht-invasive Techniken wie die Verwendung eines „Beutels und einer Maske“. Wann immer möglich, sollten Sie nicht-invasive Methoden anwenden.

Begrenzen Sie Bauch- und Beckeneingriffe, da sich nach der Operation ausgedehnte Verwachsungen (ein Band aus Narbengewebe, das zwei innere Körperoberflächen miteinander verbindet, die normalerweise nicht miteinander verbunden sind) bilden können.

Eine Überwachung auf Gebärmutterkrebs sollte in Betracht gezogen werden, da dieser bei Frauen mit Myhre-Syndrom aufgetreten ist. Die Risiken und Vorteile einer Hysterektomie (ein chirurgischer Eingriff zur Entfernung der Gebärmutter) sollten bei älteren Frauen mit Myhre-Syndrom gegen das Risiko von Gebärmutterkrebs abgewogen werden. Wenn eine Hysterektomie durchgeführt wird, achten Sie in den Tagen/Wochen nach dem Eingriff auf Symptome, die durch das Band verursacht werden könnten (starke Bauchschmerzen, kein Stuhlgang). Vermeiden Sie es nach Möglichkeit, da nach der Operation eine Verdickung/ Vernarbung des Gewebes sehr wahrscheinlich ist.

Überblick über das Pflegeteam (Seite 1)

Verwenden Sie diese Vorlage, um den Überblick über die Spezialisten zu behalten, die Sie sehen. Drucken Sie sie aus und halten Sie sie griffbereit. Geben Sie sie auch einem nächsten Angehörigen oder Familienmitglied.

Fachgebiet	Name des Arztes	Klinik	Telefonnummer	E-Mail	Häufigkeit der Nachuntersuchungen
Kardiologie					
Zahnarzt					
Endokrinologie					
HNO					
Gastrointestinal					
Genetik					
Gynäkologie					
Nephrologie & Bluthochdruck					
Neuropsychologie					
Ergotherapie					

Überblick über das Pflegeteam (Seite 2)

Verwenden Sie diese Vorlage, um den Überblick über die Spezialisten zu behalten, die Sie sehen. Drucken Sie sie aus und halten Sie sie griffbereit. Geben Sie sie auch einem nächsten Angehörigen oder Familienmitglied.

Fachgebiet	Name des Arztes	Klinik	Telefonnummer	E-Mail	Häufigkeit der Nachuntersuchungen
Augenheilkunde					
Physikalische Medizin & Reha					
Physiotherapie					
Pneumologie					
Rheumatologie					
Haut					
Schlafmedizin					
Logopädie					
Urologie					

Liste der medizinischen Terminologie der Myhre-Syndrom-Stiftung

Medizinische Terminologie	Abkürzung	Definition
Abtragung		die Verwendung von Hitze, Chemikalien oder Kälte, um Gewebe, Tumore oder Blutgefäße zu zerstören
Aktivitäten des täglichen Lebens	ADL	tägliche Selbstpflegeaktivitäten wie Baden, Anziehen, Essen und Hygiene; Begriff, der häufig in der Physio- und Ergotherapie verwendet wird
akut		plötzlicher Ausbruch (manchmal wird dies mit schwerem Krankheitsverlauf verbunden, dieser muss jedoch nicht schwer sein)
akutes Nierenversagen	ARF	akutes Nierenversagen
Anamnese der gegenwärtigen Krankheit	HPI	eine Art Arzttermin, der normalerweise vor einer Operation erforderlich ist und sowohl die Anamnese des Patienten als auch eine körperliche Untersuchung umfasst
anterior		bezieht sich auf die Vorderseite, da sich die Nase auf der vorderen Oberfläche des Gesichts befindet
Aorta		die Hauptarterie, die alle anderen Arterien im Körper mit Blut versorgt
Artefakt		etwas, das in der Radiologie beobachtet wird, aber in der Realität nicht vorhanden ist
Arterie		Blutgefäß, das Blut vom Herzen zu Organen oder Geweben transportiert
Atemnot bei Belastung	DOE	Kurzatmigkeit bei Belastung
Atresie		Fehlen, Unterentwicklung oder abnormaler Verschluss einer Struktur oder Öffnung
Atrophie		Verringerung der Größe eines Organs oder einer Struktur
ausschließen	R/O	ein medizinischer Begriff, der bedeutet, dass der Zustand ausgeschlossen wurde
autosomal dominant		eine Art, wie ein genetisches Merkmal oder eine Störung durch Familien weitergegeben wird; wenn Sie von einem Elternteil ein abnormales Gen bekommen, werden Sie erkranken
autosomal rezessiv		eine Art, wie ein genetisches Merkmal oder eine Störung durch Familien weitergegeben wird; das Kind muss von jedem Elternteil eine Kopie des defekten Gens oder Merkmals erben.
Ballon-Angioplastie		Verfahren, bei dem ein kleiner Ballon verwendet wird, um enge Blutgefäße zu öffnen
Barium		ein weißes, strahlenundurchlässiges Material, das mit Röntgenstrahlen sichtbar ist
Bauchaortenaneurysma	AAA	ein schwacher Abschnitt des unteren Teils der Aorta; Druck bewirkt, dass dieser sich wölbt
beide Augen	OU	Begriff der Pharmazie
Blutdruck	BP	Druck des Blutes im Kreislaufsystem
Blutplättchen	Plt	ein Bestandteil des Blutes
Brustschmerzen	CP	Schmerzen im Brustbereich
chronisch		lang andauernd oder ständig wiederkehrend

Liste der medizinischen Terminologie der Myhre-Syndrom-Stiftung

Medizinische Terminologie	Abkürzung	Definition
Computertomographie	CT	medizinische Bildgebung mit Röntgenstrahlen, um detaillierte Bilder im Inneren des Körpers zu erhalten; Kontrastmittel kann verwendet werden oder nicht
Computertomographie-Angiogramm	CTA	ein spezialisiertes CT, das Kontrastmittel verwendet, um Blutgefäße und andere Gewebe im Körper zu sehen
degenerative Gelenkerkrankung	DJD	medizinischer Begriff für die Erkrankung, die allgemein als Arthritis bezeichnet wird
Diabetes Mellitus	DM	eine Krankheit, bei der der Körper kein Insulin produzieren kann oder nicht normal darauf reagieren kann, was zu einem anormalen Kohlenhydratstoffwechsel führt
distal		von der Körpermitte entfernte Körperteile; Ihre Hände sind distal zu Ihren Ellenbogen
dreimal pro Tag	TID	Begriff der Pharmazie
Einheiten	U	ein in der Pharmazie verwendetes Maß
Elektroenzephalogramm	EEG	ein Test zur Messung der elektrischen Aktivität des Gehirns
Elektrokardiogramm	EKG	ein Test zur Messung der elektrischen Aktivität des Herzens
Embolie		eine Verstopfung eines Blutgefäßes
endovaskuläres Verfahren		ein Draht oder Katheter wird durch eine kleine Inzision von einem spezialisierten Arzt, einem interventionellen Radiologen, in die Blutgefäße eingeführt; minimal-invasiv
ergänzend		bezieht sich auf diagnostische oder therapeutische Verfahren, die die wichtigsten Tests oder Behandlungen ergänzen
Ergotherapie	OT	Therapie, die sich darauf konzentriert, Menschen zu befähigen, die Dinge zu tun, die sie benötigen, um ihr tägliches Leben zu leben
Fibrose		anormale Heilung, bei der normales Gewebe durch Bindegewebe ersetzt wird
Fluoroskopie		eine Echtzeit-Röntgenaufnahme, die einem Arzt bei einem Verfahren wie dem Setzen eines Knochens als Hilfsmittel dient
Funktionsgewinn		eine verstärkte oder neue Reaktion des Körpers, die durch die atypische Struktur des SMAD4-Gens im Zusammenhang mit dem Myhre-Syndrom hervorgerufen wird
Gastroösophageale Refluxkrankheit	GERD	ein Zustand, in dem Magensäure und Inhalt in die Speiseröhre aufsteigen
Gelenk	JT	
Gen		kleine Moleküle in unserem Körper, die Anweisungen geben, die es uns ermöglichen, zu wachsen und zu leben; DNA wird benötigt, um Gene zu erzeugen
Gewicht	Wt	
grundlegendes metabolisches Profil	BMP	ein Labortest, der einen allgemeinen Überblick über den Stoffwechsel gibt
Hauptbeschwerde	CC	der Grund, warum ein Patient den Arzt aufsucht, in eigenen Worten; Beispiel ... ich habe Schmerzen in der Brust

Liste der medizinischen Terminologie der Myhre-Syndrom-Stiftung

Medizinische Terminologie	Abkürzung	Definition
Hyperlipidämie		hoher Cholesterinspiegel
Hypertonie	HTN	hoher Blutdruck
Infektion der Harnwege	UTI	eine Infektion der Harnwege
Infektion der oberen Atemwege	URI	eine Infektion der oberen Atemwege
inferior		bezieht sich auf unten; die Füße sind unterhalb der Knie
Intensivpflege	CC	medizinische Versorgung von Menschen mit lebensbedrohlichen Verletzungen oder Krankheiten
Intensivstation	ICU	eine spezialisierte Abteilung im Krankenhaus für Patienten, die akut krank sind und eine dringende medizinische Versorgung benötigen
intramuskulär	IM	eine Spritze in den Muskel
Inzision und Entwässerung	I&D	Öffnung eines Abszesses und Drainage
je nach Bedarf	PRN	Begriff der Pharmazie
jeden Abend	QPM	Begriff der Pharmazie
jeden Morgen	QAM	Begriff der Pharmazie
jeden Tag	QD	Begriff der Pharmazie
jeden zweiten Tag	QOD	Begriff der Pharmazie
Kalium	K	ein für die Körperfunktion notwendiges Mineral
Katheter		ein langer, dünner, flexibler Schlauch
Knochendichte oder DEXA-Scan		Test, um die Dichte Ihrer Knochen zu ermitteln
komplettes Blutbild	CBC	ein Labortest, der rote Blutkörperchen, weiße Blutkörperchen und Blutplättchen im Blut zählt
kontinuierlicher positiver Atemwegsdruck	CPAP	gemeinsame Behandlung von Schlafapnoe, die die Atemwege offen hält
Kontrast		Farbstoff oder eine andere Substanz, die dazu beiträgt, anormale Bereiche im Körper sichtbar zu machen
Kopfschmerzen	HA	
Kreuzschmerzen	LBP	
Kurzatmigkeit	SOB	Atembeschwerden haben
lateral		zur Seite oder weg von der Körpermitte
Leberfunktionstest	LFT	ein Labor, das die Funktion der Leber misst
linker oberer Quadrant	LUQ	der linke obere Bereich des Bauches
linker unterer Quadrant	LLQ	der linke untere Bereich des Bauches

Liste der medizinischen Terminologie der Myhre-Syndrom-Stiftung

Medizinische Terminologie	Abkürzung	Definition
linkes Auge	OS	Begriff der Pharmazie
links	LT	
Lungenembolie	PE	ein Blutgerinnsel der Lunge
Lungenfunktionstest	PFT	Lungenfunktionstest
Magnetresonanz-Angiogramm	MRA	eine Art von MRT, die sich speziell mit Blutgefäßen befasst; verwendet IV-Kontrastmittel
Magnetresonanztomographie	MRT	eine Art der Bildgebung, bei der Magnetfelder verwendet werden, um ein detailliertes Bild des Körpers zu erhalten; Kontrastmittel kann verwendet werden, um klarere Bilder zu erhalten
Massachusetts General Hospital	MGH	
medial		zur Körpermitte hin
Milligramm	MG	eine Maßeinheit, die in der Pharmazie häufig für Medikamente verwendet wird
Milliliter	ml	eine Flüssigkeitsmessung, die für Medikamente in der Pharmazie verwendet wird
Mitralklappenprolaps	MVP	die beiden Klappen der Mitralklappe schließen nicht gleichmäßig oder problemlos. Die Mitralklappe liegt zwischen dem linken Vorhof und der Herzkammer.
Natrium	NA	ein für die Körperfunktion notwendiges Mineral
nicht anhaltende ventrikuläre Tachykardie	NSVT	eine Art Herzrhythmusstörung der linken Seite, die nicht anhält
nicht intubieren	DNI	eine Patientenverfügung, die besagt, dass der Patient keinen Beatmungsschlauch wünscht
nicht wiederbeleben	DNR	eine Patientenverfügung, die besagt, dass der Patient keine CPR wünscht
nichts durch den Mund	NPO	Anweisungen, die oft vor einem Eingriff erteilt werden und nicht mündlich sind.
normaler Sinusrhythmus	NSR	normaler Herzschlag
okkult		bezieht sich auf eine Diagnose, die der Arzt auf einem oder mehreren Bildern nicht sehen kann; okkulte Fraktur
oral	PO	Begriff der Pharmazie
periumbilikal		in Richtung oder am nächsten zur Körpermitte
Physiotherapie	PT	eine Therapieform, die Menschen mit Übungen hilft, ihre körperlichen Fähigkeiten wiederzuerlangen oder zu verbessern
Positronen-Emissions-Tomographie	PET-Scan	eine bildgebende Technik, die nach Veränderungen in Stoffwechselprozessen sucht, die bei Krebs, Knochenbildung und anderen Prozessen beobachtet werden
posterior		bezieht sich auf den Rücken; die Wirbelsäule befindet sich auf der hinteren Körperoberfläche
proximal		näher an der Körpermitte; Ihre Schulter ist proximal zu Ihrer Hand

Liste der medizinischen Terminologie der Myhre-Syndrom-Stiftung

Medizinische Terminologie	Abkürzung	Definition
Puls	P	wie oft ein Herz pro Minute schlägt; kann an verschiedenen Stellen des Körpers gespürt werden
Pupillen gleich rund und reagieren auf Licht und Akkommodation	PERRLA	Eine Abkürzung, die Ärzte verwenden, um darauf hinzuweisen, dass die Augen normal funktionieren
Rebound	REB	die Rückkehr der Reaktion nach Entfernen des Stimulus; wird häufig verwendet, um eine Reaktion auf eine Untersuchung der Bauchschmerzen zu beschreiben
rechter oberer Quadrant	RUQ	rechter oberer Bereich des Bauches
rechter unterer Quadrant	RLQ	rechter unterer Bereich des Bauches
rechtes Auge	OD	Begriff der Pharmazie
rechts	RT	
Röntgen		eine Art der Bildgebung, die hauptsächlich zur Visualisierung von Knochen verwendet wird; kann auch Flüssigkeit im Brustkorb oder anderen Körperbereichen nachweisen
Schlaganfall	CVA	Schlaganfall
Sklerose		Versteifung des Gewebes
SMAD4	SMAD4	das Gen, das bei Personen mit Myhre-Syndrom atypisch ist
Sprachtherapie	ST	ein Therapeut, der sich mit Sprach- und Sprechstörungen sowie Schluckstörungen befasst
stabile Vitalparameter	VSS	normale oder stabile Vitalparameter
Statusbeitrag	s/p	eine Behandlung oder Diagnose, die ein Patient zuvor erfahren hat, wie z. B. der Status nach der Entfernung des Blinddarms
Stenose		eine abnormale Verengung
Stent		ein dehnbares Metall- oder Kunststoffrohr, das verwendet wird, um ein Blutgefäß von innen offen zu halten
subkutan	Q	eine Spritze unter die Haut
superior		Lage bedeutet oberhalb; der Kopf ist oberhalb der Brust
Temperatur	T	
Thoraxröntgenbild	CXR	siehe Röntgen
tiefe Venenthrombose	TVT	ein Blutgerinnsel der tiefen Venen
Übelkeit Erbrechen	N/V	
Überprüfung der Systeme	ROS	ein Inventar der Körpersysteme, das durch eine Reihe von Fragen erhalten wird, um Anzeichen oder Symptome zu identifizieren, die der Patient möglicherweise erfährt
Ultraschall	US	eine Art radiologische Untersuchung mit Ultraschallwellen; kann verwendet werden, um Weichteile wie Organe oder Flüssigkeitsansammlungen zu betrachten

Liste der medizinischen Terminologie der Myhre-Syndrom-Stiftung

Medizinische Terminologie	Abkürzung	Definition
umfassendes Stoffwechselprofil	CMP	ein Labortest, der den allgemeinen Stoffwechsel sowie die Leberfunktion misst
Urinanalyse	UA	Labortest, bei dem Urin analysiert wird
Urinkultur	UC	Labortest, bei dem eine Urinkultur genommen wird, um zu sehen, ob irgendwelche anormalen Bakterien wachsen
ventrikuläre Tachykardie	VT	eine Art Herzrhythmusstörung, die die linke Herzhälfte betrifft
vier Mal am Tag	QID	Begriff der Pharmazie
Vitalparameter	VS	Temperatur, Puls, Blutdruck, Atemfrequenz und manchmal Sauerstoffsättigung
Vorhofflimmern	A-Fib	eine Art Herzrhythmusstörung, die die rechte Herzhälfte betrifft
vorzeitige ventrikuläre Kontraktion	PVC	eine häufige Art von Herzrhythmusstörungen, die die linke Herzkammer betreffen
zerebrospinale Flüssigkeit	CSF	Klare, farblose Flüssigkeit, die das Gehirn und das Rückenmark umgibt
zur Schlafenszeit	QHS	Begriff der Pharmazie
zweimal pro Tag	BID	Begriff der Pharmazie