

Kleefstra-Syndrom – weil nach der Diagnosestellung nicht automatisch alles einfacher wird

Mona Hamid und Lorenz Grigull

Einführung

Die Diagnose einer seltenen Erkrankung ist für Familien ein einschneidendes Erlebnis: Einerseits ist oft nach einem langen Weg eine Erklärung für die Besonderheiten des Kindes gefunden, andererseits ergeben sich von da an oft ganz neue Herausforderungen. Die Diagnose stellt daher einen wichtigen Meilenstein dar, bedeutet für Eltern aber leider noch nicht, alle Ziele erreicht zu haben.

Dieser Artikel beschreibt eine Familie auf ihrem Weg durch unser medizinisches Versorgungssystem, um ihrem Sohn mit einer seltenen Erkrankung ein optimales Therapieangebot zu ermöglichen. Im Fokus steht dabei, wie Ärzt:innen, spezialisierte interdisziplinäre Zentren sowie neue innovative Projekte Familien dabei entlasten und unterstützen können.

Der Fall

2012 kam Noah nach einer unkomplizierten Schwangerschaft als erstes Kind der Familie Becker auf die Welt. Nach der Geburt fielen ein hypotoner Muskeltonus sowie vermehrter Speichelfluss auf. Im Verlauf zeigte sich eine verzögerte motorische und sprachliche Entwicklung; Noah erreichte wichtige Meilensteine wie das freie Laufen oder die Bildung von Mehrwortsätzen deutlich verzögert.

Im Rahmen der Entwicklungsverzögerung erfolgte weiterführende fachärztliche Diagnostik, bis schließlich die humangenetische Diagnostik zur Diagnosestellung des Kleefstra-Syndroms führte.

Mit diesem Befund war für die Familie eine Erklärung für die Entwicklungsverzögerung ihres Sohnes gefunden – Noahs Besonderheiten hatten einen Namen erhalten. Und obwohl die Diagnose nun für ein besseres Verständnis sorgt, bleibt der Alltag für die Familie voller Herausforderungen.

Fallen eine Entwicklungsverzögerung und ggf. zusätzlich körperliche Symptome auf, kann eine humangenetische Diagnostik oder auch die Beratung in einem Zentrum für seltene Erkrankung hilfreich sein. Dort kann – gemeinsam mit dem kinderärztlichen Team und der Familie – auf ein passendes Therapieangebot hingearbeitet werden. So soll die Entwicklung des Kindes bestmöglich unterstützt und die Familie möglichst langfristig entlastet werden.

Noah am Zentrum für seltene Erkrankungen und das Kleefstra- Syndrom

Im Rahmen der Fallbearbeitung am Zentrum für seltene Erkrankungen lernten wir Noah und seine Familie in der Sprechstunde persönlich kennen. Noahs Fazies fällt durch einen weiten Augenabstand, einen deutlichen Epikanthus und tiefsitzende Ohren auf. Diese phänotypischen Merkmale lassen sich gut mit der Diagnose des Kleefstra-Syndroms vereinbaren. Der hypotone Muskeltonus zeigte sich besonders eindrücklich in Noahs nach vorne gebeugten Haltung. Sein Sprachverständnis war altersentsprechend, auf Nachfrage seiner Eltern beteiligte er sich auch immer wieder am Gespräch. Seine Redebeiträge waren dabei kurz und inhaltlich klar verständlich; lediglich seine Aussprache wirkte manchmal etwas undeutlich. Seine Eltern berichteten uns, dass Noah die Meilensteine der Sprachentwicklung verlangsamt erreicht hatte: Die ersten Worte kamen ungefähr im Alter von drei Jahren und im 5. Lebensjahr begann er, flüssig zu sprechen. Logopädie unterstützte die Sprachentwicklung über mehrere Jahre.

Auch die motorische Entwicklung, besonders die der Grobmotorik, verlief verzögert: Mit einem Jahr begann er zu krabbeln und mit drei Jahren zu laufen.

Inzwischen hat er Rad fahren und „etwas schwimmen“ gelernt.

Beim Kleefstra-Syndrom (kurz: KS) handelt es sich meist um eine De-novo-Mutation, die entweder durch eine Punktmutation im Gen der euchromatischen Histon-Lysin-N-Methyltransferase 1 (EHMT1) oder durch eine Mikrodeletion in der Chromosomenregion 9q34.3 verursacht wird. Das Syndrom ist nicht nur durch Entwicklungsverzögerung, sondern unter anderem auch durch eine auffällige Fazies, Muskelhypotonie im Kindesalter, Schwierigkeiten in der expressiven Sprachentwicklung und eine Intelligenzminderung gekennzeichnet. Häufig kommt es bei den Kindern – vor allem im jugendlichen Alter – auch zu Schlafstörungen und Verhaltensauffälligkeiten.

Auch bei Noah wurde eine Autismusspektrum-Störung festgestellt. Bisher ist er im Alltag nicht selbstständig, was sich z. B. im Straßenverkehr besonders bemerkbar macht. Es kam bereits zu prekären Situationen von Eigen- und Fremdgefährdung, da Noah Gefahr nicht zuverlässig einschätzen kann.

Außerdem berichtet die Familie, dass Noah auch heute, mit knapp zwölf Jahren, kaum eine Nacht durchschlafe – ein Thema, das auch die Eltern sehr belastet. Man weiß, dass es bei Menschen mit KS in der Pubertät noch zu drastischen Änderungen des Schlafverhaltens kommen kann: Fälle von Asomnie bis zu 48 Stunden sind beschrieben! Derartige Phasen stellen ein Warnsignal dar, denn diese Störung kann auch zum Verlust erlernter Fähigkeit führen. Daher gilt es, bei einer auffällig langen Wachphase schnell zu

reagieren, um kinder- und jugendpsychiatrisch (medikamentös) zu intervenieren.

Die Expert:innen

Das Kleefstra-Syndrom wurde 2006 von der niederländischen Genetikerin Frau Prof. Dr. Tjitske Kleefstra beschrieben. Es steht bisher nur eine eingeschränkte Anzahl an Studien zur Verfügung; die Studienlage zum Thema Kleefstra-Syndrom ist noch sehr begrenzt.

Im Vergleich zu Deutschland gibt es in den Niederlanden, den USA und Australien deutlich mehr Informationen und vor allem Anlaufstellen, die den Betroffenen zur Verfügung stehen.

So gibt es in den USA und inzwischen auch in Australien Kliniken, die sich als dezidierte Anlaufstellen für Menschen mit KS verstehen. In Boston, USA, hat sich eine Abteilung des Boston Children's Hospital auf Kinder und Jugendliche mit KS spezialisiert. Fachliche Behandlung und Forschung stehen hier auf der Tagesordnung. Eltern haben die Möglichkeit, dort eine Anlaufstelle zu finden, um gemeinsam mit Fachpersonal einen individuellen Therapieplan für ihr Kind zu erstellen. Denn es ist klar: „One size doesn't fit all“ gilt auch für das Kleefstra-Syndrom, dessen klinische Ausprägung stark variiert.

Aufgrund der bislang begrenzten Expertise zum Thema KS in Deutschland recherchierten die Eltern von Noah viel selbst, um ihrem Sohn die bestmögliche Versorgung bieten zu können, stießen dabei aber letztlich an ihre Grenzen. Schließlich wendeten sie sich an

Abb. 1: www.idefine.org

das Zentrum für seltene Erkrankungen in Bonn, um gemeinsam mit der Kinderärztin im Team Antworten auf drängende Fragen zu bekommen.

Ein Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) hilft nicht nur bei der Diagnosefindung, sondern bietet auch wichtige Hilfestellung für diejenigen, die bereits eine Diagnose erhalten haben. Dabei können sowohl medizinische Beratung als auch die Vernetzung mit spezialisierten Fachkräften, Therapeut:innen, Beratungsstellen und Selbsthilfeorganisationen wertvolle Unterstützung bieten. Im SE-Atlas, dem Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen, findet sich auch eine Übersicht über die verschiedenen Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland: <https://www.se-atlas.de/map/zse>.

Noah wird derzeit auch am Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) versorgt. Durch die interdisziplinäre Betreuung und die Zusammenarbeit mit der Familie bzw. deren Mitbetreuung können noch offene Fragen geklärt werden. Dies ist nicht nur zu Beginn der Erkrankung wichtig und wirkt unterstützend, sondern auch im Krankheitsverlauf. Ein Verzeichnis der sozialpädiatrischen Zentren findet sich unter <https://www.dgspj.de/institution/sozialpaediatische-zentren/>. Dabei ist zu beachten, dass die verschiedenen SPZ unterschiedliche Schwerpunkte setzen.

Der Fokus liegt nicht nur auf den bestehenden Einrichtungen können Initiativen wie IDEFINE die Unterstützung für Familien weiter stärken. Die Organisation wurde 2020 von Eltern gegründet, deren Kinder das KS haben, um anderen in ähnlichen Situationen Unterstützung zu bieten. Dabei verfolgt die Organisation das Ziel, eine Community aufzubauen, um sich weltweit vernetzen zu können. Schaut man sich das Team auf der Website an, scheint dies auch schon ein Stück weit gelungen sein: Man sieht lächelnde Gesichter aus Slowenien, den USA, Australien und sogar Deutschland. Mehr über IDEFINE lässt sich auf der Website der Organisation erfahren: <https://www.idefine.org/>.

Neben der Stärkung des Miteinanders und des Austauschs innerhalb der Online-Community sowie regelmäßigen Treffen, sondern auch auf der Förderung der Forschung zum KS sowie auf dem Aufbau einer umfassenden Versorgungs- und Pflegeinfrastruktur. In diesem Rahmen wurden Projekte wie die KS World Map (<https://www.kleefstraworld-map.org/de>) ins Leben gerufen und die Zusammenarbeit mit bestehenden Projekten wie RARE-X (<https://rare-x.org/kleefstra/>) wird gefördert. Die KS World Map soll dabei helfen darzustellen, wie viele Menschen wo auf der Welt vom KS betroffen sind. Aber sie hilft auch dabei, Familien untereinander besser zu vernetzen. Auf der Website von RARE-X können Patient:innen und Familien ihre Gesundheitsdaten bezüglich des Kleefstra-Syndroms teilen, welche wiederum von Wissenschaftler:innen anonymisiert abgerufen und zu Forschungszwecken verwendet werden können. Damit ist auch in diesem Aspekt die KS-

Das Kleefstra-Syndrom

Häufigkeit: Die tatsächliche Inzidenz des KS ist derzeit noch unbekannt. Schätzungen gehen von einer Frequenz von 1 zu 200.000 bei Menschen mit intellektueller Entwicklungsverzögerung aus.

Klinische Merkmale: allgemeine Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung, Autismusspektrum-Störung, hypotoner Muskeltonus, verzögerte expressive Sprachentwicklung. Komorbiditäten: allgemeine Infektanfälligkeit, Herzfehler, renale bzw. urogenitale Fehlbildungen.

Diagnostik: heterozygote Deletion am Chromosomenabschnitt 9q34.3, die mindestens Teile des EHMT1-Gens oder eine heterozygote intragene pathogene Variante des EHMT1-Gens umfasst.

Community sehr fortschrittlich. Derzeit gibt es zwar in Deutschland über 120 Register zu verschiedenen seltenen Erkrankungen, aber leider fehlen sowohl zentrale Register als auch Register, die niedrigschwellig sowohl von Patient:innen und Angehörigen als auch von Expert:innen bedient werden.

IDEFINE unterstützt außerdem die Sensibilisierung und Weiterbildung von Ärzt:innen und Pflegepersonal, um sicherzustellen, dass diese über die neuesten Erkenntnisse zu Diagnose und Behandlung informiert sind. Unter folgendem Link kann man z. B. Einblicke in die wissenschaftliche Konferenz für das KS bekommen: https://videolectures.net/events/kleefstra-syndrome2023_ljubljana. Die Konferenz fand 2023 in Ljubljana, Slowenien, statt und beschäftigte sich mit der Rolle von künstlicher Intelligenz in Forschung und Klinik. Auch Frau Prof. Dr. T. Kleefstra war hier als Referentin anwesend.

Initiativen wie IDEFINE verdeutlichen, wie wichtig die Vernetzung und der Austausch unter Familien mit seltenen Erkrankungen sind. Es besteht ein klarer Dialogbedarf – besonders auch nach der Diagnose und auf dem weiteren Weg. Oftmals sind diese Foren jedoch auf Facebook-Gruppen beschränkt, sodass hier datenschutzrechtliche Aspekte unberücksichtigt bleiben.

In Deutschland gibt es viele Gruppen und Initiativen, die unterschiedlich bekannt sind. So versteht sich das Kindernetzwerk (<https://www.kindernetzwerk.de/>) als Anlaufstelle für Familien mit einem chronisch kranken Kind. Seit Dezember 2023 kann die App unrare.me aus dem App-Store geladen werden, die als Kooperation zwischen dem ZSE Bonn, dem Kindernetzwerk, der Medizinischen Hochschule Hannover, der Agentur 99 Grad, der Agentur Digitalux und dem Fraunhofer IAIS entwickelt wurde. Hier können sich nicht nur Betroffene und Angehörige vernetzen, sondern auch medizinisches Personal und Patientenorganisationen. So können Wissen und Erfahrungen sicher untereinander geteilt werden.

Gute Differentialdiagnostik bei syndromaler Erkrankung

Beim Ambulanztermin mit der Familie zeigte sich, dass neben der Autismusspektrum-Störung und den Schlafstörungen derzeit ein ganz anderes Problem im Vordergrund steht: Noah leidet unter heftigen Beinschmerzen. Es handelt sich dabei um Schmerzen, die schubweise mehrmals pro Woche symmetrisch in beiden Beinen auftreten und sowohl Noahs Alltag als auch seine Nachtruhe erheblich stören. Physikalische Maßnahmen (warmes Bad, Massagen, teilweise Bewegung) lindern die Symptomatik. Ibuprofen wird zurückhaltend eingesetzt. Seit Noah fünf Jahre alt ist, kann er die Schmerzen artikulieren. Für die Zeit davor können die Eltern nur mutmaßen, ob die „Monster“ Noah schon heimsuchten. Die Beinschmerzen wurden von der Familie „Monster“ getauft, um besser damit umgehen zu können. Bis dato suchte die Familie vergeblich nach geeigneten Therapien und Antworten. Als es in unserem Gespräch um die Schmerzen ging, schaute Noah uns ernst und etwas mitgenommen an und sagte: „Sie sind ganz, ganz schlimm.“

Um den Schmerz besser einordnen zu können, recherchierten wir weiter, anfangs in der Annahme, dass dieses Symptom ein weiteres Merkmal des KS sei. Die

Literaturrecherche blieb jedoch ergebnislos und auch die Nachfragen bei Expert:innen in den USA und den Niederlanden brachte uns nicht weiter: Beinschmerzen scheinen (bislang) kein Teil des klinischen Bildes beim KS zu sein und erfordern daher ein „normales“ kinderärztliches Vorgehen. Das war für uns ein wichtiger Lerneffekt: auch bei syndromaler Erkrankung häufige Ursachen für häufige Symptome beachten und entsprechend diagnostisch abklären.

Kommunikation mit der Familie

Noahs Eltern sind fantastische Advokaten ihres Kindes – engagiert, informiert und sehr motiviert, selbstständig die notwendigen Maßnahmen zu ergreifen, um alle Herausforderungen, die mit der Diagnose KS verbunden sind, zu bewältigen. Sie kümmern sich entsprechend um die Koordination der ärztlichen Termine, melden Noah bei der Lebenshilfe an, suchen geeignete Therapien und wenden sich an ein ZSE. Die Familie erscheint dabei stabil und in sich gefestigt, und doch sind die Belastungen spürbar.

In unserem persönlichen Gespräch nahmen wir die Eltern als gefasst, liebevoll, aber auch besorgt wahr: „Wir haben große Angst, etwas zu verpassen.“ Sie berichteten uns von der bisherigen Entwicklung von Noah sowie von ihrem Wunsch und den Anstrengungen, ein bestmögliches Krankheitsmanagement und Therapieangebot zu realisieren. Dabei gingen sie aber auch sehr offen damit um, dass dieser Weg für sie auch von Phasen der Verunsicherung und Überforderung geprägt ist. Sie hätten zwar regelmäßig das Feedback bekommen, dass sie das sehr gut machten. Jedes Mal hätten sie sich im Nachgang aber die Frage gestellt: „Was genau machen wir eigentlich gut?“ Anstelle von Bestärkung löste das gut gemeinte Lob weiteren Druck aus, da die Eltern das Gefühl hatten, die immense Verantwortung quasi allein tragen zu müssen – jedoch ohne klare Zielvorgaben, wie eigentlich der richtige Weg für Noah aussehen kann.

Kurzum: Den Eltern wurde gespiegelt, dass alles optimal sei, aber sie finden die Situation alles andere als perfekt und sind daher doppelt verunsichert und ratlos. Alles ganz normal?

Bei seltenen Erkrankungen kommt es häufig zu einem „Rollentausch“ in der Versorgung, da die Eltern bzw. die Betroffenen oft mehr Expert:innen sind als die Haus- und Kinderärzt:innen. Diese neue (implizite) „Rolle“ bringt zusätzliche Verantwortung, vielleicht auch Sorgen und Ängste: „Verpasse ich etwas? Weiß ich genug? Ich bin doch nicht der Arzt, aber ...“ Und gleichzeitig bleiben die Kinderärzt:innen entscheidende Begleiter:innen, Ratgeber:innen und Lots:innen im komplexen medizinischen Versorgungssystem.

In einer idealen Welt könnte sich Noah neben der kontinuierlichen pädiatrischen Versorgung vor Ort und der guten klinisch-pädiatrischen Grundversorgung regelmäßig in einer Kleefstra-Spezialklinik wie

Was haben wir anhand des Falles gelernt?

- Eltern verdienen Lob und Anerkennung für ihre Sorgearbeit. Cave: Ärztliches Lob wirkt nicht automatisch entlastend, sondern kann den „Leistungsdruck“ noch verstärken. Die Eltern fühlen sich – auch bei besten Ressourcen – oft hilflos und entlastende Maßnahmen sind wichtig. Die Versorgung chronisch kranker Angehöriger ist ein Marathon, kein Sprint!
- Es kann nie eine flächendeckende hochspezialisierte Versorgung für jede seltene Erkrankung geben. So muss – auch für Menschen mit Kleefstra-Syndrom – in Deutschland nach geeigneten Anlaufstellen gesucht werden. Beispiele aus anderen Ländern mit speziellen Einrichtungen (wie die Kleefstra-Klinik in den USA) sollten motivierend wirken, unsere Strukturen zu verbessern, und können als Anlaufstellen fungieren.
- Für das Kleefstra-Syndrom gibt es derzeit keine (kausale) Behandlung. Im Vordergrund steht daher die „best supportive care“, die am ehesten im multiprofessionellen Team angeboten werden kann. Die gute Zusammenarbeit zwischen kinderärztlichem Team in der Niederlassung, SPZ und universitärer Pädiatrie mit kontinuierlicher Begleitung steht im Vordergrund.
- Projekte wie IDEFINE sind dazu gedacht, beim Thema Kleefstra-Syndrom Brücken zwischen Familien, Forschenden und Behandelnden zu schlagen. Auch andere Krankheiten können von solchen Vorbildprojekten profitieren. Plattformen wie unrare.me bieten Möglichkeiten für den datenschutzkonformen Dialog zwischen Betroffenen, Angehörigen und Expert:innen.

der Kinderklinik in Boston, USA, vorstellen. Ähnliche Strukturen gibt es für manche seltene Erkrankungen in Deutschland, aber leider weder flächendeckend noch für alle seltenen Erkrankungen. Der Bedarf ist vorhanden!

Fazit

Das Kleefstra-Syndrom ist sehr selten. Die Herausforderungen für Familien mit einer seltenen Erkrankung sind es hingegen nicht. Nach einer Diagnose ist der Weg für viele Familien nicht einfach, sondern geprägt von Unsicherheit, Überforderung und Frustration. Im Alltag spielen hier die Kinderärzt:innen in der Niederlassung die entscheidende Rolle. Aus unserer Sicht brauchen sie aber tatkräftige Unterstützung von den (Universitäts-)Kinderkliniken. Nur gemeinsam, multidisziplinär und multiprofessionell können Wege für die komplexen Probleme der Familien gefunden werden.

Ein zentraler Baustein in der Versorgung von Kindern mit seltenen Erkrankungen ist dabei die enge und vertrauensvolle Zusammenarbeit zwischen Kinderärzt:innen und der Familie. Kinderärzt:innen sind gut informiert und identifizieren so mögliche Expert:innen für seltene Erkrankungen. Das ZSE-Netzwerk in Deutschland muss Kinderärzt:innen tatkräftig unterstützen. Eltern dürfen ermutigt werden, selbst auch Advokaten der seltenen Erkrankung zu sein. Stets sollten neue Symptome bzw. Symptome, die ungewöhnlich scheinen, weiter sorgfältig abgeklärt werden – nicht immer gehört ein neues Symptom zum Syndrom und es bewahrheitet sich die alte Regel der „Läuse und Flöhe“. Eine frühe humangenetische Beratung und ggf. Diagnostik kann Unsicherheiten reduzieren und diagnostische Klarheit bringen, wodurch der Weg für gezieltere Behandlungsansätze ebnet wird. Die in den SPZ gegebene interdisziplinäre medizinische und psychosoziale Betreuung sowie das Therapieangebot unterstützt Familien langfristig.

Ein Zentrum für seltene Erkrankungen kann nicht nur – falls erforderlich – bei der Diagnosesuche helfen, sondern auch hinsichtlich möglicher Wege für das Krankheitsmanagement unterstützen und bei der Vernetzung beraten. Schließlich stellt der Austausch Betroffener untereinander sowie das Lernen über die Krankheit allgemein für viele Familien den Schlüssel dar, um mit der neuen Situation „Leben mit einer chronischen seltenen Erkrankung“ auch langfristig umgehen zu können.

Eine gute Versorgung beginnt aus unserer Sicht immer auch mit Forschung und Zusammenarbeit zwischen Expertenzentren, pädiatrischen Praxen, und (Kinder-)Kliniken, die sich mit seltenen Erkrankungen auskennen. Projekte wie IDEFINE und unrare.me können dabei helfen, die Bedürfnisse der Familien, die Forschung sowie die Weiterbildung von medizinischem Personal zu verbinden.

Quellen

Haseley A, Wallis K, DeBrosse S. Kleefstra syndrome: Impact on parents. *Disabil Health J.* 2021 Apr;14(2):101018. doi: 10.1016/j.dhjo.2020.101018. Epub 2020 Nov 5. PMID: 33189624.

OrphaNet Kleefstra Syndrom <https://www.orpha.net/de/disease/detail/261494> (letzter Zugriff: 15.10.2024)

Kleefstra T, de Leeuw N. Kleefstra Syndrome. 2010 Oct 5 [updated 2023 Jan 26]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20945554.

Vermeulen K, Staal WG, Janzing JG, van Bokhoven H, Egger JIM, Kleefstra T. Sleep Disturbance as a Precursor of Severe Regression in Kleefstra Syndrome Suggests a Need for Firm and Rapid Pharmacological Treatment. *Clin Neuropharmacol.* 2017 Jul/Aug;40(4):185–188. PMID: 28622207.

Die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland- Ein Gutachten des Fraunhofer Institut für System und Innovationsforschung ISI durchgeführt im Auftrag des Bundesministerium für Gesundheit. 2023. S. 31-38. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html> (letzter Zugriff 06.11.2024)

<https://www.dgspj.de/institution/sozialpaediatrische-zentren/> (letzter Zugriff: 17.10.2024)

Falk Osterloh. Seltene Erkrankungen: Voneinander lernen. *Dtsch Arztebl* 2012; 109(15): A-742 / B-644 / C-640. <https://www.aerzteblatt.de/archiv/124883/Seltene-Erkrankungen-Voneinander-lernen> (letzter Zugriff: 28.10.2024)

Children's Hospital Boston-Kleefstra Syndrome Clinic. <https://www.childrenshospital.org/programs/kleefstra-syndrome-clinic> (letzter Zugriff: 06.11.2024)

Pursuing the Creation of a Kleefstra Clinic at Sydney Children's Hospital. <https://www.idefine.org/coming-up-big-for-kleefstra-syndrome-down-under/?eType=EmailBlastContent&eid=fcbfd8f6-ab15-4e8b-94a6-64d56ec32b57#> (letzter Zugriff: 06.11.2024)

WebsiteIDEFINE. <https://www.idefine.org/> (letzter Zugriff: 22.10.2024)

Projekt Rare-X. <https://rare-x.org/kleefstra/> (letzter Zugriff: 22.10.2024)

Kleefstra World Map. <https://www.kleefstraworldmap.org/> (letzter Zugriff: 22.10.2024)

unrare.me. <https://www.unrare.me/> (letzter Zugriff: 28.10.2024)

Kindernetzwerk. <https://www.kindernetzwerk.de/> (letzter Zugriff: 06.11.2024)

SE-Atlas. <https://www.se-atlas.de/map/zse> (letzter Zugriff: 06.11.2024)

Sozialpädiatrische Zentren. <https://www.kindergesundheit-info.de/themen/entwicklung/foerdern-unterstuetzen/sozialpaediatrische-zentren-spz/> (letzter Zugriff: 17.10.2024)

KORRESPONDENZADRESSE

Mona Hamid
Zentrum für seltene
Erkrankungen Bonn
Venus-Campus 1
Geb. 13 (BMZ)
53127 Bonn
E-Mail: Mona.Hamid@ukbonn.de

