

Julia Holweck<sup>1a</sup>, Julia Geissler<sup>1a</sup>, Tabea Stork<sup>1a</sup>, Franziska Radtke<sup>1a</sup>, Carsten Drepper<sup>1a</sup>, Zuzana Fouskova<sup>1a</sup>, Manfred Gerlach<sup>1a</sup>, Matthias Fischer<sup>1b</sup>, Marcel Romanos<sup>1a</sup>

<sup>1</sup> Uniklinikum Würzburg; Zentrum für psychische Gesundheit a) Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie b) Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie, Margarete-Höppel-Platz 1, 97080 Würzburg, Deutschland

## EINLEITUNG

DS22q11.2 ist ein seltenes chromosomales Syndrom (Prävalenz ca. 0,025%), bei welchem eine Deletion von 30 bis 40 Genen zu einem breiten Spektrum an somatischen Merkmalen führt, u.a. angeborene Herzfehler, Immundefekte, Hypoparathyreoidismus und Gaumenanomalien. Außerdem ist das Syndrom hoch komorbid mit psychiatrischen Störungen (Schneider et al., 2014). Ergebnisse zu neuropsychiatrischen Biomarkern fanden eine Hyperechogenität der Substantia nigra (SN) bei erwachsenen DS22q11.2-Patienten (Butcher et al., 2017). Eine beeinträchtigte Riechfunktion bei pädiatrischem DS22q11.2 wurde von unserer Gruppe berichtet (Romanos et al., 2011). Hinsichtlich des Furchtgeneralisierungsverhalten gibt es nur wenig Vorergebnisse angesichts der hohen Anzahl komorbider Angststörungen.

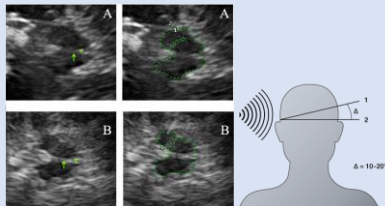
Diagnose	Kinder und Jugendliche	Erwachsene
Parkinson-Erkrankung		6 % (> 35 Jahre)
ADHS	30,48 %	15,59 % (18-25 Jahre)
Schizophrene Störungen	6,05 %	35,53 %
Angststörungen	34,76 %	25,49 %
Affektive Störungen	7,57 %	17,80 %
Autismus-Spektrum-Störung	19,66 %	16,10 % (18-25 Jahre)

Psychiatrische Komorbidität in DS 22q11.2 (Schneider et al., 2014)

## METHODEN

### Transkranielle Sonographie (TCS)

Esaote MyLab Gold 25 (Esaote, Italy), A240 probe, B-Mode-Ultraschund: 2.5 MHz, Bewertung der Substantia nigra- Echogenität: planimetrisch Messung des hyperechogenen Signals an der Lage der SN in mm<sup>2</sup>

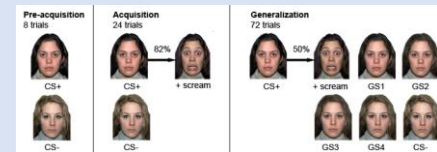


### Olfaktorische Funktion

Beurteilung mit Sniffin Sticks: Sensitivität und Diskriminierung

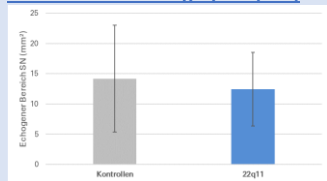
### Furchtkonditionierung und -generalisierung

Paradigma etabliert im Rahmen des SFB TRR58 (Schiele et al., 2016)



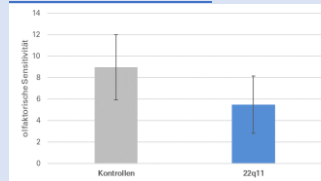
## ERGEBNISSE

### Transkranielle Sonographie (TCS)



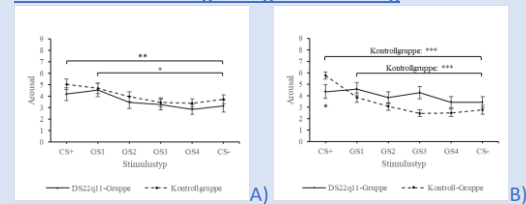
Darstellung der mittleren Fläche des echogenen Bereichs der SN (mm<sup>2</sup>) und deren Standardabweichung. Kein Gruppenunterschied zwischen Kontrollen und 22q11-Gruppe ( $p = .317$ ). Korrelation Alter - SN ( $r = .235$ ,  $p = .041$ ).

### Olfaktorische Funktion



Darstellung der Mittelwerte der olfaktorischen Sensitivität und deren Standardabweichung. Gruppenunterschied:  $F = 23.954$ ,  $p < .000$ . Korrelation Alter - Sensitivität:  $r = .283$ ,  $p = .030$ .

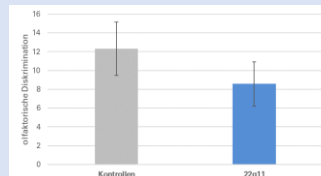
### Furchtkonditionierung und -generalisierung



A) Kinder und Jugendliche B) Erwachsene Die Gruppen unterschieden sich nicht signifikant hinsichtlich der Angstgeneralisierung in den Ratings.



Darstellung der kategorialen Beurteilung der Echogenität der Raphe. Zusammenhang zwischen Raphe Echogenität und Gruppenzugehörigkeit ( $\chi^2 = 6.7$ ,  $p = .035$ ).



Darstellung der Mittelwerte der olfaktorischen Diskrimination und deren Standardabweichung. Gruppenunterschied:  $F = 32.048$ ,  $p = .000$ . Trend-Korrelation Alter-Sensitivität:  $r = .246$ ,  $p = .054$ .

## DISKUSSION

Die Ergebnisse unserer Studie deuten auf stabile Unterschiede in der olfaktorischen Funktion bei 22q11.2DS hin, während wir frühere Befunde über abnorme SN-Echogenität nicht replizieren konnten. Hingegen fanden wir eine veränderte Echogenität der Raphekerne. Unsere vorläufigen Daten deuten auf ein unverändertes Furchtgeneralisierungsverhalten bei DS22q11.2 hin.

### REFERENZEN

Butcher, N. J., Kiehl, T.-R., Hazrati, L.-N., Chow, E. W. C., Rogava, E., Lang, A. E., & Bassett, A. S. (2013). Association between early-onset Parkinson disease and 22q11.2 deletion syndrome: identification of a novel genetic form of Parkinson disease and its clinical implications. *JAMA Neurology*, 70(11), 1359–1366; Romanos, M., Schecklmann, M., Kraus, K., Fallgatter, A. J., Warnke, A., Lesch, K.-P., & Gerlach, M. (2011). Olfactory deficits in deletion syndrome 22q11.2. *Schizophrenia Research*, 129(2-3), 220–221; Schiele, M. A., Reinhard, J., Reif, A., Domschke, K., Romanos, M., Deckert, J., & Pauli, P. (2016). Developmental aspects of fear: Comparing the acquisition and generalization of conditioned fear in children and adults. *Dev Psychobiol*, 58(4), 471–481; Schneider, M., Debbané, M., Bassett, A. S., Chow, E. W. C., Fung, W. L. A., van den Bree, M. B. M., et al. (2014). Psychiatric Disorders From Childhood to Adulthood in 22q11.2 Deletion Syndrome: Results From the International Consortium on Brain and Behavior in 22q11.2 Deletion Syndrome. *The American Journal of Psychiatry*, 171(6), 627–639.