

Institut für Psychologie
Stiftung Universität Hildesheim

Besondere Kinder

Ergebnisse eines studentischen Arbeitsprojektes über
genetisch verursachte Entwicklungsstörungen

Mit einem Geleitwort von
Prof. Dr. Klaus Sarimski

Reihe
Wissenschaft im Studium
Band 3
Universitätsverlag Hildesheim

Impressum

Verlag Universitätsverlag Hildesheim

Vertrieb Universitätsverlag Hildesheim

Marienburger Platz 22

31141 Hildesheim

verlag@rz.uni-hildesheim.de

Druck Druckhaus Lühmann

Marktstr. 2-3

31167 Bockenem

Gestaltung Verena Hirschberger

ISSN 1863-4915

ISBN-10 3-934105-17-3

ISBN-13 978-3-934105-17-1

Hildesheim 2007

Inhalt

<i>Sönke Martens</i>	
Vorwort	5
<i>Klaus Sarimski</i>	
Geleitwort	11
<i>Aylin Böttger, Maria-Theresia Sieger, Beate Zander</i>	
Humangenetische Beratung	12
<i>Thomas Hamerla</i>	
Pränatale Diagnostik	23
<i>Friederike Cartschau, Karin Phillip, Maren Trümper, Tanja Urban</i>	
Das Angelman-Syndrom	31
<i>Sabine Hellmers, Isabelle Kunth, Lavinia Moise, Anna Vogel</i>	
Das Apert-Syndrom	43
<i>Claudia Wolle, Stefan Zimmermann</i>	
Das Cornelia-de-Lange-Syndrom	56
<i>Lena Kohlhaw, Frauke Hallwaß, Juliane Ahlswehde</i>	
Das Fragile-X-Syndrom	61
<i>Conny Griepenburg, Annika Münzer, Ellen Radtke, Tabea Wolf</i>	
Das Katzenschreisyndrom	70
<i>Alessia Ferley, Julia Hampe, Aldona Rieger, Yvonne Schultz</i>	
Das Klinefelter-Syndrom	80
<i>Cornelia Dehio, Julia Erdmann, Sabrina Fenzl, Martina Schroll</i>	
Das Prader-Willi-Syndrom	89
<i>Jennifer Aderhold, Nils Benit, Marei Kotzerke, Jorinde Rose, Juliane Schirmann</i>	
Das Rett-Syndrom	107
<i>Julia Birkner, Claudia Krahl, Tamara Meyer, Jennifer Oentrich</i>	
Das Sotos-Syndrom	119
<i>Alessia Ferley, Julia Hampe, Aldona Rieger, Yvonne Schultz</i>	
Das Ullrich-Turner Syndrom	127
<i>Anna Kapsa, Christina Schilla, Nicole Nigde, Janina Philipp, Maren Ziemer, Madlen Lehmann</i>	
Williams-Beuren-Syndrom	135
Glossar	147

Vorwort

Hiermit erscheint ein weiterer Band der Reihe „Wissenschaft im Studium“. Das Ziel, Studierende frühzeitig an wissenschaftliches Publizieren heranzuführen, wird unverändert weiter verfolgt, allerdings ist der Fokus auf die erste Phase themenbezogener Recherche verlagert. Das Fragefeld ergibt sich aus dem Schnittbereich der Themen „Behinderung“, „Humangenetik“ und „Beratung“, das sowohl Gegenstand forschender Vertiefung, wie auch Brückenglied zu fachpraktischer Tätigkeit sein könnte. Der Bearbeitungsschwerpunkt war zunächst nicht eindeutig auszumachen, – je nach Interessen und Vorkenntnissen der Mitglieder im Autorenteam deuteten sich mehrere Inseln eigenständiger Fragestellungen an. Diese „Inseln“ hätten zu einer den Schwerpunktbereichen entsprechender Vertiefung geführt, so dass schließlich eher klassische thematische Felder (z. B. „klinische Entwicklungspsychologie“) Gegenstand der Klärungsversuche geworden wären. Dieser Weg sollte nicht beschritten werden, weil er den Gehalt des Schnittbereichs eher verschleiert hätte. Zwar war es in der begrenzten Bearbeitungszeit nicht möglich dem Anspruch zur Recherche komplexer Wechselwirkungen wirklich gerecht zu werden, wenigstens aber sollten deren Implikationen jeweils mitgedacht und in der endgültigen Ausarbeitung sichtbar gemacht werden. Diese Implikationen werden in solchen Fragen bezeichnet:

- Was bedeutet es, spezielle Behinderungen als genetisch verursacht zu beschreiben? Was sind überhaupt genetische Syndrome und durch welche zufälligen oder systematischen Bedingungen entstehen sie? Führen sie zu unveränderlichen Einschränkungen der Entwicklungsmöglichkeiten? Solche Fragen (bzw. deren Beantwortung) sind zur Aufklärung populärer Vorstellungen erforderlich. Sie sind häufig in Bedrohungsszenarien formiert und entwerfen hierauf bezogene Handlungsmodelle, welche Einfluss nehmen auf die Themenkomplexe „Behinderung“ und „Beratung“.
- Wie verändern sich Einstellungen gegenüber Behinderung, wenn die Abtreibung einer „unzumutbaren“ Behinderung für normal gehalten wird? Muss die Folge nicht in einer generellen Abwertung eines behinderten Lebens liegen? Mitgedacht werden muss, dass jede Änderung eines Aspektes ein komplexes System insgesamt ändert. Hat sich entsprechend die Überzeugung gebahnt, dass Behinderung

die Folge unzureichender Diagnostik und Beratung ist, hat das Auswirkungen auf deren Akzeptanz mit weitreichenden Folgen u. a. auch für die Unterstützungsbereitschaft gegenüber Angehörigen. (Neuer- Miebach; Tarneden, 1994)

- Die rasante Vermehrung des biologischen und medizinischen Wissens über die Entstehung genetischer Syndrome hat den Blick auf die Schwangerschaft verändert. Aus der Zeit der „guten Hoffnung“ als „Haltung dem Kommenden gegenüber“ (Duden, 2002, 10) ist eine Zeit aktiver Vorsorge geworden, welche den Frauen die Last verantwortlicher Überwachung aufbürdet, eine Zeit der Risikokalkulation, zu deren Bewältigung Beratungsangebote gemacht werden. Beratung als Brückenglied zwischen Risiko und Entscheidung löst allerdings die Konflikte nicht, denn die Entscheidungen verbleiben bei den Eltern, was angesichts mitgeteilter Belastungswahrscheinlichkeit und unklarer individueller Bedeutung des Risikos Entscheidungen gegen das Kind plausibel werden lassen. Nondirektive Beratung legt dabei die Last der Verantwortung ganz auf die Schultern der Betroffenen. (Samerski, 2002) Entscheidungen gegen das Risiko und damit für das Kind erfordern zwar auch Beratung, vor allem aber Unterstützung und Begleitung /Assistenz. Eine thematische Annäherung an eine „Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome“ (Sarimski, 2003) lenkt den Blick auf diese Kinder. Sie hat daher immer auch Unterstützungssysteme und Entwicklungschancen in den Blick zu rücken.

Die endgültige Struktur als Zusammenfassung der Recherchen ergab sich nach dieser grundsätzlichen Klärung in mehreren Einzelschritten. Wichtigster Schritt war die Auswahl eines Textes der quasi „advanced organizer“ für eine vertiefende Klärung sein sollte. Er war in Klaus Sarimski: „Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome“ schnell ausgemacht. Insbesondere der letzt genannte Gesichtspunkt findet dort eine breite Beachtung. Darüber hinaus stellt er neben die „kalten humangenetischen Fakten“ teilweise sehr einfühlsame Schilderungen und Beobachtungsberichte über betroffene Kinder, in denen die Qualität adaptiver Leistungen auch bei veränderten Ressourcen sichtbar wird. So weit, so gut. Für die Entwicklung handlungsleitender Wissenskonzepte schien es jedoch wünschenswert, die detaillierten Informationen zusammenzufassen und übersichtlich zu gliedern, um auf diese Weise Ähnlichkeiten und Unterschiede zwischen einzelnen Syndromen deutlicher heraus zu arbeiten. Darüber hinaus sollte so sichtbar werden, an welchen Stellen vertiefende Klärungen und Erläuterungen eine

Ausweitung der Recherche notwendig machten.

Erstes Ziel bestand daher darin, sich auf einige Syndrome zu konzentrieren, um hierzu eine tabellarische Kompetenzübersicht zu erstellen. So ergab sich quasi die erste Rohversion, die fortan die weitere Recherche steuerte. Idee dabei war, dass für künftige Beratungstätigkeiten, aber auch für den Entwurf von Unterstützungs- und Assistenzangeboten geordnete und schnell verfügbare Informationen eine differenziertere Handlungsstrukturierung ermöglichen, die einer diffusen Aufmerksamkeitsverteilung entgegen wirken sollten.

Zugleich zeigte diese Version sehr deutlich die Wissensdefizite auf. Hierdurch ergab sich zwingend das weitere Vorgehen als Fokussierung und Bearbeitung der Felder „Humangenetik“ und „Beratung/Humangenetische Beratung“. (Die zugrunde gelegte Literatur findet sich anschließend.) Im Ergebnis führte das zur Erweiterung der Rohversion um einen Text zur humangenetischen Beratung und zur pränatalen Diagnostik sowie um die tabellarische Übersicht ergänzende Erläuterungen. Zugleich wurde dem Text ein Glossar zur kurzen Erklärung der Fachtermini beigelegt. Im Prinzip „stand“ jetzt der Text, allerdings zeigte sich, dass die Tabellenstruktur für eine Veröffentlichung nicht zu halten war, weil sie den Kostenrahmen erheblich überschritten hätte. Somit war eine weitere Bearbeitung erforderlich, in der die tabellarische Fassung wieder aufgelöst und in eine (noch) übersichtliche Form eines Fließtextes überführt wurde.

Welchen Ertrag hat diese Studie?

Zunächst einmal machte die geplante Veröffentlichung eine Intensität der Bearbeitung erforderlich, die ein sonst übliches Maß überschreitet. Das zeigt sich zum einen in der zeitlichen Belastung aller Teilnehmerinnen insbesondere aber des Redaktionsteams: sorgfältige Recherche, Textanalysen, Begriffsklärung, Theorienbearbeitung z. T. deutlich über die Grenzen der Eigenfachlichkeit hinaus und schließlich wieder und wieder zusätzliche Sitzungen stellten hohe Anforderungen an Leistungsbereitschaft und immer wieder auch an die Frustrationstoleranz. Wie auch in den ersten beiden Bänden dieser Schriftreihe sollte keine inhaltliche oder stilistische Redaktion erfolgen. Das war nicht immer leicht durchzuhalten und die Zufriedenheit war gelegentlich bedroht. Schließlich gilt jedoch (wie bereits im ersten Band), dass auch dieser Text dem Zweck dient, Ausweis für die geleistete Arbeit zu sein.

Inhaltlich liegt der Ertrag dieses Bandes zum anderen darin, dass er

belegt, wie die gründliche inhaltliche Recherche nicht nur ein Fragefeld erschließt, sondern auch Klärungen bewirkt, die mit Nutzen ihren Weg in die Praxis finden können. Insbesondere für Praxiseinsteiger aber auch für Absolventen wissenschaftlicher Praktika wird sich der Wert dieses Textes zeigen, der eine schnelle Erstinformation erlaubt über syndromtypische Eigenheiten, über Diagnostische Materialien, über Probleme und Interventionsmöglichkeiten, aber auch zur Begriffsklärung sowie überdies zur Verdeutlichung feldtypischer (metatheoretischer) Problemlagen. So ist mehr geworden aus dem Vorhaben, mehr jedenfalls als eine kollektive Hausarbeit. Andererseits ist es auch weniger geworden, als es im Laufe der Diskurse um Konzepte möglich erschien. Das trifft vor allem für die kritischen Fragen im Zusammenhang mit humangenetischer Diagnostik und Beratung zu. Insbesondere nach Auseinandersetzung mit den Reflexionen von Silja Samerski schien eine thematische Ausweitung und Vertiefung notwendig, die aber im Rahmen des Zeitbudgets für die Texterstellung nicht mehr geleistet werden konnte.

Eines jedenfalls bleibt als Ertrag:

Die anfängliche Überzeugung, aus der Beschreibung von Syndromen unterschiedlicher Störungsbilder auch klare Abgrenzungen der Phänotypen zu erlangen, bzw. innerhalb der phänotypischen Beschreibungen jeweils einheitliche Charakteristika „typischer“ Behinderungsbilder zu erhalten, hat sich zerschlagen. Alle Phänotypen weisen ein hohes Ausmaß an Variation der Merkmale auf, und für alle bearbeiteten „Behinderungsarten“ gilt die bedeutende Wirksamkeit günstiger bzw. ungünstiger Umwelten und zwar so weit, dass eine saubere Trennung behinderungsbedingter Merkmale und Umwelteinfluss gar nicht oder nur schwer möglich ist. Damit drängt sich auch nach dieser Recherche wiederum auf, neben der Diagnostik die Konzeptualisierung entwicklungsförderlicher Bedingungen in den Blick zu rücken, da hier ein besonderer Schwerpunkt von Beratung und Begleitung liegen sollte. Behinderte Kinder sind besondere Kinder. Nicht deren Anderssein gilt es zu fokussieren, sondern die besondere Unterstützung die sie und ihre Eltern benötigen, um unter den täglichen Anforderungen günstige Entwicklungschancen zu erhalten.

Auch dieses neuartige Recherche-Projekt konnte nur gelingen durch die engagierte Teilnahme zahlreicher Menschen, denen hiermit Dank gesagt sei. Das sind vor allem die beteiligten Studierenden, ohne deren Bereitschaft, weit über das Übliche hinaus Zeit und Arbeitskraft zu investieren, das „Unternehmen“ nicht erfolgreich zu Ende

gebracht worden wäre. Insbesondere trifft das für die Mitglieder des Redaktionsteams zu, daher sollen sie hier auch ausdrücklich erwähnt werden: Julia Birkner, Conny Gripenburg, Sabine Hellmers, Claudia Krahl, Isabelle Kunth, Tamara Meyer, Jennifer Oentrich.

Im Laufe der Bearbeitung schien es wünschenswert, Kontakt zu den Betroffenenverbänden aufzunehmen, da sie in besonderer Weise Unterstützung für Eltern behinderter Kinder bieten. Ihnen allen sei gedankt für die spontane Bereitschaft Informationen zur Verfügung zu stellen.

Dank gilt daneben auch besonders Prof. Dr. Greve, der Anregung und Ermutigung gab und durch dessen Intervention die finanzielle Unterstützung für dieses Projekt gesichert werden konnte.

Ohne es zunächst zu wissen, gab Prof. Dr. Sarimski den entscheidenden Denkanstoß. Sein Buch war von zentraler Bedeutung. Danke dafür und vor allem auch für die Bereitschaft, ein Grußwort zu schreiben, um diesen studentischen Versuch zu unterstützen. Das ist eine von diesen Gesten, die nur wenig beachtet, eine entscheidende Motivationshilfe sein können. Schließlich gilt unser Dank wiederum der Bibliothek und dort vor allem Herrn Ahlborn, der unsere Unterstützungsbitte immer noch nicht als lästige Zumutung abtut und seine mittlerweile bewährte Bereitschaft zum Engagement auch diesem Unternehmen zukommen ließ.

Wissenschaft lernt man am besten, wenn man sie betreibt. Auch dieses ist wiederum ein Versuch.

Hildesheim, Sommersemester 2007

Sönke Martens

Literatur

- Duden, B.: Vorwort zu: Samerski, S a.a.O.
- Murken, J.; Grimm, T.; Holinski- Feder, E. (Hrsg.): Taschenlehrbuch Humangenetik. Stuttgart, Thieme, 2006
- Neuer- Miebach, Th.; Tarneden, R. (Hrsg.): Vom Recht auf Anders- sein. Anfrage an pränatale Diagnostik und humangenetische Beratung. Marburg, Lebenshilfeverlag Selbstbestimmtes Leben, 1994
- Nüsslein- Volhard, Ch.: Das Werden des Lebens. Wie Gene die Entwicklung steuern. München, DTV, 2006
- Petermann, F.; Niebank, K.,; Scheithauer, H: Entwicklungswissenschaft. Entwicklungspsychologie- Genetik- Neuropsychologie. Berlin, Heidelberg, New York, Springer, 2004
- Samerski, S.: Die verrechnete Hoffnung. Von der selbstbestimmten Entscheidung durch genetische Beratung. Münster, Westfälisches Dampfboot, 2002
- Sarimski, K.: Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3. Auflage). Göttingen, Hogrefe, 2003
- Schandry, R.: Biologische Psychologie. Weinheim, Beltz, 2003

Geleitwort

Gänzlich unerwartet bin ich von Herrn Akad. Dir. Dr. Martens vom Institut für Psychologie Hildesheim über ein studentisches Projekt informiert worden, das sich unter dem Titel „Besondere Kinder – Ergebnisse eines studentischen Arbeitsprojekts über genetisch verursachte Entwicklungsstörungen“ mit einem Thema beschäftigt hat, dem ich in den letzten Jahren im Kinderzentrum München – vor meinem Wechsel an die Pädagogische Hochschule in Heidelberg – besondere Aufmerksamkeit gewidmet habe.

Ich finde die Initiative zu diesem Projekt sehr begrüßenswert und habe mich gefreut, einige Kapitel lesen zu dürfen, die zeigen, wie die Studierenden dieses Thema angegangen sind und das Wissen um die syndromspezifischen Probleme und Bedürfnisse von Kindern mit einzelnen genetischen Syndromen und die Fragen ihrer Eltern aufgearbeitet haben. Die Texte sind als erste Übersicht – finde ich – gut gelungen; natürlich können und sollen sie nicht die ausführliche Beschäftigung mit der Fachliteratur ersetzen, nicht jede Information wird auf dem aktuellen Stand des Fachwissens sein können. Das wichtigste ist, dass sie aufmerksam machen darauf, dass die Beschäftigung mit syndromspezifischen Fragen sinnvoll ist. Nicht, um syndromspezifische Förderkonzepte zu entwickeln oder auffallendes Verhalten primär auf biologische Dispositionen zurückzuführen. Sondern, um am Beispiel von Kindern mit unterschiedlichen genetischen Syndromen möglichst gut zu verstehen, wie biologische Entwicklungsvoraussetzungen und soziale Entwicklungsbedingungen zusammenwirken und den individuellen Lebensweg eines Kindes gemeinsam prägen. Aus diesem Wissen heraus ist es – für Pädagogen und Eltern – leichter, sich auf das einzustellen, was die Kinder als anlagebedingte Entwicklungsbesonderheiten mitbringen, und die Spielräume zu erkennen und zu nutzen, in denen eine individuell auf sie abgestimmte Förderung zu einer möglichst günstigen Entwicklung der Kinder und einer bestmöglichen Lebensqualität der Familien beiträgt. In diesem Sinne wünsche ich mir, dass die Initiative der Studierenden der Universität Hildesheim ein möglichst breites Interesse – und vielleicht Nachahmer an anderen Orten findet.

Prof. Dr. Klaus Sarimski
Professor für sonderpädagogische Frühförderung
Pädagogische Hochschule Heidelberg

Humangenetische Beratung

Einleitung: Was ist humangenetische Beratung?

Seit ungefähr 50 Jahren hat sich in der Medizin der Bereich der Humangenetik etabliert. Seit diesem Zeitpunkt hat auch das Wissen um die Erbgesundheitslehre zunehmend an Bedeutung gewonnen. Die anfänglichen Untersuchungen konzentrierten sich vorwiegend auf die Verbesserung des Genpools. Dies änderte sich mit Beginn der 60er Jahre. Nun galt das Hauptaugenmerk der Prävention, um individuelle Leiden, auf Grundlage der genetischen Forschung zu vermindern. Zudem prüften die Wissenschaftler, wie sich aus der Entschlüsselung von Erbanlagen ein ökonomischer Nutzen ermöglichen lassen könnte. Heute hat sich die Forschung von dieser Vorstellung abgewendet. Das gegenwärtige Anliegen konzentriert sich auf individuelle Entscheidungshilfen und trägt vielleicht auch deshalb die Bezeichnung „angewandte Humangenetik“. Diese Hilfe, Entscheidungen zu treffen, soll aber nicht als Anweisung verstanden werden. Die Humangenetik verfolgt das Anliegen, Ratsuchende aufzuklären und Möglichkeiten aufzuzeigen. Im Folgenden soll dargestellt werden, was diese Beratungsform auszeichnet und welche Leistung sie im Rahmen ihrer Möglichkeiten erbringen kann.

Seit 1974 hat sich das bis heute bestehende Bild der genetischen Beratung geformt. Es handelt sich um einen Kommunikationsprozess mit den Ratsuchenden, in dessen Verlauf Probleme besprochen werden, die mit dem Auftreten bzw. der Möglichkeit des Auftretens einer Erbkrankheit in einer Familie zusammenhängen. Der Berater versucht eine Hilfestellung zu leisten, indem er medizinische Gegebenheiten für die Betroffenen fassbar macht. Fakten, wie Diagnosen, Krankheitsverlauf und Behandlungsmöglichkeiten, werden hierbei von der unverständlichen, abstrakten Fachsprache in konkrete, für den Laien verständliche Inhalte umformuliert, sodass die wesentlichen Informationen für die Betroffenen zugänglich sind. Die humangenetische Beratung kann somit als Vermittlungsprozess verstanden werden. Darüber hinaus klärt sie auch über weitere Folgen, wie Erbfaktoren oder Risiken auf, mit dem Ziel, einige Entscheidungsmöglichkeiten anzubieten. Ein weiteres Anliegen der Humangenetik besteht darin, Hilfe bei der Verarbeitung der Informationen zu leisten. Dies sind auch die Konzepte der Deutschen

Gesellschaft für Humangenetik e.V., die unter dem Punkt „Leitideen zur Genetischen Beratung“ zusammengefasst wurden.

Es könnte der Eindruck entstehen, die humangenetische Beratung „übersetze“ lediglich die Informationen der Ärzte für die Patienten. Allerdings sind die Themen in einer Sprechstunde sehr vielfältig und umfassen verschiedenste medizinische Bereiche. Eine Vorstellung vom Anspruch und Inhalt der humangenetischen Beratung vermittelt die folgende Auflistung:

- Erbkrankheiten in der Familie
- Neigung zu Fehlgeburten
- Unfruchtbarkeit
- mütterliches oder väterliches Alter als Risikofaktor bei Schwangerschaften
- Ehe zwischen Verwandten (zum Beispiel zwischen Cousin und Cousine)
- Möglichkeiten und Risiken der vorgeburtlichen Diagnostik
- Mögliche schädigende Wirkungen durch Medikamente, Infektionen oder radioaktive Strahlung
- Auffälligkeit bei der vorgeburtlichen Diagnostik (zum Beispiel chromosomale Auffälligkeiten nach einer Fruchtwasseranalyse, Auffälligkeiten bei der vorgeburtlichen Ultraschalluntersuchung, auffälliger Tripletest u. v. m.)
- Diagnosefindung bei unklaren Erbkrankheiten
- besondere Empfindlichkeit gegenüber Medikamenten (Pharmakogenetik)
- Diagnosefindung bei Fehlbildungen, Entwicklungsstörungen und geistiger Behinderung,
- familiäre Krebserkrankungen, familiäres Vorkommen von Thrombosen, Lungenembolien oder der koronaren Herzkrankheit und anderer multifaktorieller Erkrankungen

Auch Themen wie Aborte und Totgeburten werden angesprochen. Dabei wird versucht Ursachen und Wiederholungsrisiken zu klären, wobei eine erbliche Ursache nur in seltenen Fällen festgestellt werden kann. Bei der Hälfte aller Fälle kann bei Spontanaborten auf eine Chromosomenstörung (oder Spontanaborten zurück) geschlossen werden. Diese Erkenntnisse werden durch pränatale Diagnostik gewonnen, was an anderer Stelle ausführlicher diskutiert werden soll. Vorgeburtliche Diagnostikmöglichkeiten bieten daneben ein neues Zukunftsfeld, wie z. B. die pränatale Behandlung.

Der höchste Beratungsbedarf liegt bei Familien mit Kinderwunsch und einem erhöhten genetischen Risiko oder wenn bereits ein behindertes Kind geboren wurde. In folgenden Fällen ist eine genetische Beratung empfehlenswert:

- bei Frauen, die älter als 35 Jahre sind und in deren Familien eine belastende Anamnese vorliegt,
- bei Frauen mit psychischen Belastungen und bei Substanzabhängigkeit. Teratogene und mutagene Einflüsse bergen eine Gefahr der Keimzellenschädigungen. Diese exogenen Faktoren sind beispielsweise Alkohol, Drogen, Medikamente oder auch Strahlungen und deren Wirkungen auf das ungeborene Kind. Über die möglichen Konsequenzen werden die Betroffenen detailliert aufgeklärt. Üblicherweise erfolgt das interdisziplinär, da komplexe Auswirkungen eine komplexe Beratung benötigen.

Wenn ein Verdacht auf Infektionen besteht, der Beruf ein Risiko birgt oder ein Facharzt sonographische Auffälligkeiten festgestellt hat, bietet die Beratung verschiedene Möglichkeiten, Fakten zur Risikoabschätzung zu ermitteln. Auch Fruchtbarkeitsstörungen werden im Rahmen der genetischen Beratung aufgeklärt. Dies geschieht in enger Zusammenarbeit mit einem Reproduktionsmediziner. Des Weiteren werden Risiken für Behinderungen, die sich aus Verwandtschaftsverhältnissen ergeben geklärt. Ethnische Hintergründe sind in diesem Zusammenhang zusätzlich von Bedeutung, da sich die Häufigkeiten des Auftretens von Erberkrankungen zwischen den Populationen unterscheiden. So treten bestimmte krankheitsverursachende Veranlagungen in einigen Bevölkerungsgruppen gehäuft auf. Die humangenetische Beratung hat die Möglichkeit, sich mit dem Ergebnis einer Anagediagnostik (Heterozygotentestung) auseinanderzusetzen. Die Humangenetik verfolgt bei den zu behandelnden Fällen das Ziel, eine Risikoabschätzung für eine geschädigte Erbanlage zu ermitteln. Es werden Konsequenzen geklärt, Therapien und Methoden vorgestellt, sowie Annahmen über Verläufe besprochen, sodass die Grundlage für eine Entscheidungshilfe für die Angehörigen geschaffen wird.

Bis hier lässt sich festhalten, dass die Humangenetik und ihre Beratung innerhalb der klinischen Medizin zunehmend an Bedeutung gewinnen wird und dies nicht zuletzt durch das vielseitige Angebot. Sie soll Ratsuchenden helfen, Fragen im Zusammenhang mit einer eventuell erblich bedingten Krankheit oder Entwicklungsstörung zu beantworten und mögliche Probleme zu lösen, zum Beispiel wenn die

Sorge vor möglichen teratogenen oder mutagenen Risiken besteht. Die Ergebnisse der pränatalen und postnatalen Diagnostik sowie der Heterozygotendiagnostik können eine große Tragweite besitzen. Die Entscheidung, sich einer derartigen Untersuchung zu unterziehen, sollte nach einer vorangegangenen humangenetischen Beratung getroffen werden, welche von der Krankenkasse bezahlt wird.

Grundzüge und Grenzen der humangenetischen Beratung

Die genetische Beratung basiert auf Freiwilligkeit. Jeder Test oder jeder weitere Termin sind als Empfehlungen zu verstehen. Die Beratung erfolgt nicht direktiv, das heißt, dass sie in der Regel keine Handlungsanweisung gibt und Informationen nur in dem Ausmaß liefert, wie es vom Betreffenden auch gewünscht wird. Die Durchführung von genetischen Tests erfolgt nur nach Absprache und mit dem Einverständnis der betreffenden Person, außerdem unterliegen die gesammelten Informationen der Schweigepflicht.

Ein genetischer Test kann lediglich auf eine ganz spezielle Frage Antwort geben: Diese Frage zu formulieren, ist eine Aufgabe der genetischen Beratung. Die Hoffnung, dass ein einziger Test ausreicht, um eine eindeutige Diagnose zu erhalten, ist nicht realistisch, denn ein Test, der einen 100%igen Befund liefert, ist noch nicht entwickelt worden. Allenfalls besteht die Möglichkeit, genetische Indikationen innerhalb einer Familie auszuschließen.

Auf der anderen Seite sind nicht alle genetischen Tests wünschenswert oder wirtschaftlich vertretbar, deshalb sollte der Berater auch hier eine Hilfestellung leisten, um hilfreiche und weiterführende Tests zu empfehlen.

Ablauf und Durchführung einer Beratung:

Ein starrer Ablaufplan ist in der humangenetischen Beratung nicht vorgesehen, da die Anliegen und Fragen der Betroffenen den Verlauf der Beratung mitbestimmen. Anfangs werden die Themen innerhalb der Sitzung geklärt, auch die Erstellung eines Familienstammbaums wird in einer der ersten Sitzungen angefertigt. So lassen sich hierbei schon einige Gründe für vermutete Defekte erkennen. Körperliche Untersuchungen können die gewonnenen Anhaltspunkte zusätzlich ergänzen, sodass eine umfassende Diagnose gestellt werden kann. Des Weiteren können weitere Tendenzen für eine genauere Spezifizierung der Risiken aufgedeckt werden. Um eine gewissenhafte Umsorgung und optimale Aufklärung des Krankheitsverlaufes zu ermöglichen,

werden Spezialisten ergänzend zu Rate gezogen. Bei einer solchen Beratung werden dem Ratsuchenden zahlreiche neue und sehr wichtige Informationen mitgeteilt. Diese neuen Informationen können zunächst unübersichtlich erscheinen, darum bieten viele Beratungsstellen an, einen umfangreichen Bericht anzufertigen, der die angesprochenen Themen beinhaltet und als erste Orientierung in der neuen Situation genutzt werden kann. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik hat, wie schon erwähnt, „Leitlinien zur Genetischen Beratung“ herausgegeben, die auch den Ablauf einer solchen Institution regeln. Wichtig ist hierbei, nochmals darauf hinzuweisen, dass die Inanspruchnahme einer Beratung auf Freiwilligkeit beruht. Weiterhin ist festgelegt, dass die Rahmenbedingungen, die für Ärzte bestehen auch von den Beratern verfolgt werden müssen. Dazu gehören, neben der Schweigepflicht, auch der Datenschutz und die Aufklärungspflicht. Der Ratsuchende hat außerdem auch das Recht, über Ziele und Vorgehensweisen informiert zu werden. Diese Information erfolgt sowohl in schriftlicher als auch mündlicher Form. Auch ein Einverständnis zu einem Test oder die Durchführung zu einer Untersuchung sollte schriftlich festgehalten werden. Eine Einverständniserklärung beinhaltet unter anderem wichtige Informationen über die humangenetische Beratung, sie zeigt die Grenzen und Realitäten des jeweiligen Tests auf und bietet eine Entscheidungshilfe, ob ein solcher Test durchgeführt werden soll. Hierfür ist eine gründliche und ausgiebige Beratung und Aufklärung von Seiten des Ratgebers unabdingbar. Dies lässt nochmals die wichtige Funktion der Gespräche erkennen, nämlich, dass der Ratsuchende Entscheidungen aufgrund aller relevanten Informationen fällen kann. Das schriftliche Festhalten von Fakten birgt noch einen weiteren Vorteil für die betroffene Familie: ein solcher Befund ist wesentlich individueller und fallbezogener, als das Attest des Facharztes und infolgedessen verständlicher für die Angehörigen, da er direkt an die Ratsuchenden adressiert wird. Ein „Beratungsbrief“ stellt eine handfeste Bescheinigung für den Einzelfall dar. Spekulationen, medizinische Fachbegriffe und Verunsicherungen werden hier bestmöglich ausgeräumt.

Durch einen sinnvoll gegliederten „Vertrag“, in dem Erwartungen realistisch bewertet und aufgezeigt sowie zeitliche Vereinbarungen festgehalten sind, kann eine humangenetische Beratung vor Überforderung und Enttäuschung schützen. In einem solchen Vertrag können Übereinkünfte über die Leistung der Beratung festgelegt werden. Dazu zählen beispielsweise die Klärung persönlicher Fragestellungen und des Beratungsziels, die Erhebung der persönlichen und familiären

gesundheitlichen Vorgeschichte, Bewertung und Interpretation der ärztlichen Befunde sowie körperlichen Untersuchungen, so dass eine medizinische Diagnose ermittelt werden kann. Der Humangenetiker verpflichtet sich mit einem Vertrag zur ausführlichen Beratung über die Belastungen. Er gibt darüber hinaus alle Informationen weiter, klärt über deren Bedeutungen auf und stellt Bezüge zur Familienplanung und zu gesundheitlichen Aspekten her. Ferner ist die humangenetische Beratung in der Lage, genetische Risiken zu ermitteln. Ein Hilfsmittel, um Diagnosen zu erheben, stellt der Familienstammbaum dar, wodurch der Ratgeber in der Lage ist, Risiken genauer abzuschätzen. Er ist zudem für eine vorgeburtliche Diagnose geeignet. Der Vorteil ist, dass keine körperlichen Belastungen auf die Betroffenen zukommen. Deswegen ist die Anfertigung eines solchen Generationenüberblicks unverzichtbar, selbst wenn die vorliegenden Befunde hinreichend abgeklärt sind. Um folgerichtige Aussagen aufgrund eines Stammbaumes zu treffen, muss die Ahnentafel einige Voraussetzungen erfüllen. Eine Voraussetzung ist beispielsweise, dass die Familienmitglieder vollständig aufgeführt sein sollten, das Geschlecht muss angegeben werden und dies über mindestens drei Generationen hinweg.

Da der Berater der Aufklärungspflicht unterliegt, werden auch alle Konsequenzen, die eine Erkrankung mit sich bringt, aufgezeigt mit allen möglicherweise eintretenden Risiken. Zu all diesen Bestimmungen zählt, dass eine sensible, aber auch ehrliche Kommunikation zwischen den Betroffenen und dem Berater erreicht wird. Diese Arbeitsatmosphäre führt dazu, dass Ziele und Bedürfnisse besprochen und erarbeitet werden können. Der Ratgeber sollte in dieser Hinsicht auf seine professionellen Erfahrungen vertrauen. Der Humangenetiker muss jedoch stets darauf achten, dass er keine Grenzen überschreitet, indem er aktiv ohne Absprache handelt und beispielsweise weitere Familienangehörige konsultiert.

Während der Besprechungen können auch bei den Betroffenen falsche Erwartungen korrigiert werden. Dies gilt beispielsweise für Vorstellungen über Vererbung, die Möglichkeit einer Therapie bei genetischen Erkrankungen oder über die Risiken, die meist überhöht eingeschätzt werden. Es ist daher wichtig, dass die Erwartungen und Befürchtungen der Familien angesprochen und relativiert werden. Zusammenfassend soll hier ein allgemeiner Ablauf einer humangenetischen Beratung aufgeführt werden:

- Vereinbarung eines Termins
- Ein erstes Beratungsgespräch von ein bis zweistündiger Dauer
 - freiwillig und vertraulich
 - nicht direktiv (Entscheidung des Ratsuchenden über die Inhalte der Beratung und über die Durchführung sich anschließender diagnostischer Tests)
 - Anfertigung eines Familienstammbaums über mindestens drei Generationen und wenn erwünscht weiterführende Untersuchungen
- Besprechung der Befunde

Nach der Beratung und Abschluss der Untersuchungen erhalten die Betroffenen einen Bericht, der die wesentlichen Informationen der Beratung enthält. Die Entscheidung für oder gegen das Kind erfolgt durch die betroffenen Eltern. So entsteht ein erheblicher Entscheidungsdruck. Dieser Druck wird verstärkt durch die gesetzlichen Bestimmungen, da eine Abtreibung nur innerhalb eines vorgeschriebenen Zeitraumes möglich ist.

Aspekte der humangenetischen Beratung

Psychologische Aspekte der humangenetischen Beratung

Für viele Menschen gehört der Kinderwunsch zu ihrer Partnerschaft. Dieser Wunsch richtet sich normalerweise auf ein gesundes Kind. Umso härter trifft eine Diagnose die Familie, durch die sie Abschied vom gesunden Wunschkind nehmen muss, um sich eventuell auf ein Kind mit Behinderung einlassen zu können. Häufig kommt es vor, dass die Partner eine solche Nachricht nicht allein bewältigen können. Sie benötigen professionelle Hilfe. Viele Paare geben sich die Schuld an der Behinderung, da sie sich als Träger des Defektes sehen. In der Beratung wird versucht, dem Paar die Belastung, die mit Schuldgefühlen einhergeht, zu nehmen. Regeln der Gesprächsführung sind an dieser Stelle besonders zu beachten.

Der Berater besitzt in dieser Situation eine verantwortungsvolle Aufgabe. Er muss den Eltern die Diagnose einer möglichen Behinderung mitteilen oder ihnen Folgen aufzeigen, welche Veränderungen diese Behinderung für ihr Leben mitbringt, falls sie sich entscheiden sollten, das Kind zu behalten. Andererseits wird den Eltern die Wertschätzung für die Besonderheit des Kindes nahe gebracht. Viele Faktoren beeinflussen den Umgang mit der Diagnose. Dies können psychische, psychosoziale und psychokulturelle Hintergründe sein.

Der Berater sollte über gute Informationskenntnisse im Hinblick auf die Behinderung verfügen und gegebenenfalls das Paar über vorhandene Therapiemöglichkeiten unterrichten. Zudem sollten auch Beratungsstellen von weiteren Fachleuten bekannt gegeben werden.

Wichtig für eine gute Beratungssitzung ist, dass der Berater eine professionelle Anteilnahme am Schicksal der betroffenen Familie nimmt. Er stellt eine Unterstützung in der Trauerphase dar, welche durch den Verlust des Wunschkindes ausgelöst wird. Dieser Trauerprozess ist eine natürliche Reaktion auf die Diagnose. Der Berater sollte durch gezielte Fragen ein Gespräch des Paares anregen, in dem das Paar selbst erkennt, über welche Bewältigungsstrategien es verfügt, um mit bestimmten Situationen fertig zu werden. Das Ziel dieses nicht-direktiven Vorgehens ist es, dass das Paar die für sich effektivste Vorgehensweise erkennt und in alltäglichen Herausforderungen anwenden kann. Der Berater wirkt somit unterstützend, die Lösungsfindung liegt jedoch bei den Ratsuchenden.

Die professionelle Durchführung der humangenetischen Beratung setzt eine mindestens zweijährige Tätigkeit auf diesem Gebiet und natürlich dementsprechende Qualifikationen auf diesem Gebiet voraus (Facharzt für Humangenetik und Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik).

Elternkompetenz

Die meisten Paare verbinden mit dem Kinderwunsch nicht die Frage, wie sie mit einem kranken Kind umgehen würden. Die vorangegangenen Abschnitte zeigen bereits deutlich welcher Schock die meisten Eltern nach einer Untersuchung trifft, wenn sie das erste Mal mit der Möglichkeit ein behindertes Kind zu bekommen, konfrontiert werden. Die Zeit nach der Diagnose ist erfüllt von Vorwürfen, Selbstzweifeln und Angst. Ein Trauerprozess, um das ungeborene Wunschkind beginnt. Besonders jetzt brauchen die Eltern professionelle Unterstützung, um ihren Gefühlen Raum geben zu können. Nach der Diagnose werden Eltern oft mit dem Schmerz allein gelassen. Die Ärzte haben häufig keine Zeit und auch nicht immer die nötige Ausbildung, um seelische Unterstützung zu geben. Recherchen ergaben, dass kaum Hilfe angeboten wird, um den ersten Schock zu verarbeiten. Zwar gibt es ein dichtes Netz von Eltern unterstützenden Initiativen zu einzelnen Syndromen, aber kaum Hilfe für die ersten Wochen nach der Diagnose. Teilweise ist hier noch nicht klar, welche Schwere die Behinderung aufweist, daher bleibt den Eltern kaum eine Möglichkeit ihre Ängste mit ausgebildeten Psychologen zu

besprechen. Auch das Internet bietet wenig Hilfe. Beratungsstellen sind entweder nicht zuständig oder haben keine Internet-Präsenz. Dies ist ein Zustand, der in unserem globalen Zeitalter keinesfalls akzeptabel ist. Vor allem in Familien ohne bereits aufgetretene Syndrome ist die Aufklärung über Merkmale und Umgangsweisen, aber auch über die Möglichkeit der Abtreibung, unerlässlich. Auch muss den werdenden Eltern die psychische Belastung verdeutlicht und die Möglichkeit aufgezeigt werden, mit betroffenen Eltern und Selbsthilfegruppen Kontakt aufzunehmen.

Eltern mit Kindern, die einen Gen-Defekt aufweisen, haben generell einen höheren Stressfaktor, als Eltern mit nicht behinderten Kindern. Inwieweit sich der Stress erhöht und ob er vorrangig psychischer oder interaktiver Natur ist, hängt vom einzelnen Syndrom ab. Getestet wird das Ausmaß des Stresses mit Hilfe des „Parenting Stress Index“. In diesem Fragebogen wird der subjektive Stress der Eltern in Bezug auf verschiedene Arten von Belastungen erhoben. Durch ein gutes Netzwerk von Elterninitiativen und Beratungsstellen kann Eltern insbesondere in Bereichen der Stressbewältigung und der Supervision geholfen werden.

Besonders in Übergangsphasen, beispielsweise beim Eintritt in das Schulalter, stellt Elternberatung eine wichtige Stütze für die Familie dar. In syndromspezifischen Beratungsstellen kann detailliertes Wissen, was die Bedürfnisse der Kinder betrifft, vermittelt werden, so zum Beispiel zur Kontrolle des Essverhaltens von Kindern mit dem Prader-Willi-Syndrom (PWS). An diesem Beispiel lässt sich auch deutlich machen, dass Eltern mehr Aufklärung benötigen, denn nach wie vor verurteilen sich viele Erziehungsberechtigte für ihre übergewichtigen Nachkommen mit PWS, da sie nicht über das Essverhalten ihrer Kinder aufgeklärt sind.

Insbesondere bei Kindern, die auf Grund ihrer Behinderung nicht sprechen können, brauchen die Eltern Unterstützung um eine innige Eltern-Kind-Beziehung aufbauen zu können. Neben dem Erlernen der Lautsprache, welche bei manchen Krankheiten schwer erlernbar ist, entwickeln Eltern und Kind oft eine eigene Sprache, die sich auf Blicke und Gebärden stützt. Diese „Geheimsprache“ unterstützt die persönliche Bindung, schafft somit eine Vertrauensbasis zur Familie, die oft stärker ist, als bei „normalen“ Familien. Neben den selbst entwickelten Zeichen wurden auch Zeichensprachen für geistig Behinderte entwickelt, die keine solchen komplexen motorischen Fähigkeiten voraussetzen, wie es die Gebärdensprache für Gehörlose tut.

Schließlich müssen Beratungsstellen dafür sorgen, dass Eltern es schaffen, die Gratwanderung im Umgang mit behinderten Kindern und nicht-behinderten Geschwistern zu gehen. Werden hier nicht alle Kinder gleichermaßen akzeptiert und im Umgang miteinander geschult, kann dies negative Auswirkungen innerhalb der Familienstrukturen haben. Wie man hier im Einzelfall am besten vorgeht, klären syndromspezifische Beratungsstellen. Hier kann auch das Gespräch mit anderen Eltern hilfreich sein, denn jene sind die wahren „Experten“.

Kritische Anmerkungen

Der Prozess der Beratung beinhaltet das Bemühen einer oder mehrerer entsprechend ausgebildeter Personen, einem einzelnen oder einer Familie dazu zu verhelfen, medizinische Fakten wie die Diagnose, den Krankheitsverlauf und die Behandlungsmöglichkeiten zu verstehen. Mit dieser Verständnisgrundlage soll dem Betroffenen geholfen werden, eine Entscheidung zu treffen.

Hier stellt sich jedoch die Frage, ob die Beratung ihrem Anspruch gerecht wird. Bei der humangenetischen Beratung wird der Beratungsprozess als nicht direktiv beschrieben. Gegenwärtig besteht die Ungewissheit, inwieweit dieser Anspruch auch aufrechterhalten werden kann. Durch die Ambition der Nondirektivität soll dem Ratsuchenden ermöglicht werden, Kompetenzen zu entwickeln, damit er nach Abschluss der Beratung eine Entscheidung treffen kann. Zwei Probleme werden erkennbar: Einerseits werden Entscheidungen meist unter dem Einfluss von emotionalen Zuständen (z.B. Ängste, Liebe zum ungeborenen Kind) getroffen, oder sie kommen als Reaktion auf den Entscheidungsdruck der Situation zustande. Zum anderen beziehen sich die Befunde aus den Untersuchungen auf statistische Wahrscheinlichkeitsaussagen, die einen Zusammenhang zur Grundpopulation erklären und aufzeigen (vgl. Samerski, 2002, S. 237). Bezogen auf Einzelfälle sind solche Aussagen jedoch bedeutungslos. Eine 5%ige Risikobelastung besagt daher nur etwas über den Anteil Betroffener in der Grundgesamtheit aus, d.h., dass unter 100 Eltern mit den Risikofaktoren fünf Paare ein behindertes Kind bekommen könnten.

Alle bisher beschriebenen und in der Beratung vermittelten Informationen belassen die Entscheidungsverpflichtung bei den Eltern. Durch die prognostische Unsicherheit von Wahrscheinlichkeitsaussagen ist die Beratung letztlich nicht in der Lage den Eltern einen leichten Ausweg aus dem Entscheidungsdilemma zu bieten.

Wenn ein Risiko für eine bestimmte Behinderung gegeben ist, können

die Betroffenen die Ausprägung der Störung und das Erscheinungsbild nicht einschätzen. Dazu ist auch der Facharzt nicht in der Lage, weil beispielsweise nicht der genaue Ort des Defektes lokalisiert werden kann. Die Zuordnung zu einer Behinderung aufgrund genetischer Untersuchungen sagt damit nichts über den anschließenden Phänotyp aus. Folglich bleibt die Frage offen, wie aussagekräftig ein Befund ist, denn eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetischen Störungen ist nicht möglich (vgl. Samerski S.239f.). Ebenso wenig gelingt es, jedes Erkrankungsrisiko für eine betroffene Person selbst oder deren Angehörigen und insbesondere deren Kinder auszuschließen.

Am Ende dieser Beratung bleiben die Paare in der Situation, eine Entscheidung treffen zu müssen, die mit den „familiären Zielvorstellungen“ übereinstimmt. Für diese Entscheidung tragen sie die Verantwortung, da die humangenetische Beratung nur bis zur Entscheidungsfindung begleitet. Eine nondirektive Beratung ist zwar in der Lage nachgefragte Informationen zu vermitteln, die eingeforderten Entscheidungen werden hierdurch allerdings nicht leichter möglich. So gesehen ist Beratung letztlich Begleitung. Obgleich Nondirektivität ein wesentliches Prinzip einer genetischen Beratung ist, wurde in den letzten Jahren vorgeschlagen, Nondirektivität als Beratungskonzept zugunsten des Konzeptes der Erfahrungsorientiertheit als Grundlage der Beratung aufzugeben. Tiefergreifende Einblicke in die Kritik der humangenetischen Beratung liefert Silja Samerski in ihrem Buch „Die verrechnete Hoffnung“ (2002), auf das wir uns in diesem Abschnitt größtenteils bezogen haben. Die Auseinandersetzung mit den wesentlich weitergehenden kritischen Stellungnahmen können im Rahmen dieser Arbeit nicht weiter verfolgt werden. Allerdings erscheint die Aufarbeitung der Kritik für die Entwicklung humangenetischer Begleitung zwingend erforderlich.

Literatur

- Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3. Auflage). Göttingen: Hogrefe.
- Samerski, S. (2002). Die verrechnete Hoffnung. Von der selbstbestimmten Entscheidung durch genetische Beratung. Münster: Westfälisches Dampfboot.

Pränatale Diagnostik

Einleitung

Im Gegensatz zur Diagnostik in der klinischen Medizin kann eine genetische Diagnostik auch unabhängig von einer bereits bestehenden Symptomatik erfolgen. Eine genetische Diagnostik kann unter Umständen weitaus komplexere Konsequenzen in Bezug auf die eigene Lebensführung, die Familienplanung und gegebenenfalls auf mögliche Therapie- und Präventivmöglichkeiten zur Folge haben. Dies stellt die Humangenetik vor eine besondere Herausforderung und erfordert ein Höchstmaß an Vertrauen und Sensibilität dem Patienten gegenüber. In einer humangenetischen Beratung sollten zunächst die Faktoren für eine Risikoschwangerschaft geklärt werden (s. Kapitel 1, Gründe für eine humangenetische Beratung). Die Betroffene(n) werden dabei über alle Risiken und Möglichkeiten aufgeklärt und entscheiden schließlich über die weitere Vorgehensweise. Werden diagnostische Maßnahmen zur Überprüfung eines bestehenden Verdachts eingeleitet, so erfolgt die Mitteilung des Befundes erneut im Rahmen einer humangenetischen Beratung. Ein Trias „Beratung-Diagnostik-Beratung“ entsteht, wobei der Facharzt für Humangenetik den Ratsuchenden mit seinen medizinischen und psychologischen Kompetenzen zur Seite steht. Der folgende Beitrag befasst sich ausschließlich mit pränatalen Diagnostikmöglichkeiten und wird einzelne Methoden kurz vorstellen. Generell wird bei pränatalen Diagnostik zwischen invasiven (eingreifend) und nicht-invasiven Methoden unterschieden.

Nicht invasive Diagnostik

Die meisten der hier aufgeführten pränatalen und nicht invasiven Diagnostikverfahren finden ihre Verwendung häufig in der Allgemeinmedizin und sind daher sehr bekannt. Mit Ausnahme des Triple-Tests werden alle anderen Verfahren routinemäßig während der gesamten Schwangerschaft zur Überprüfung des kindlichen Gesundheitszustandes angewendet. Der Vorteil von nicht-invasiven Verfahren liegt darin, dass nahezu kein Risiko für das Kind und /oder die Mutter besteht. Allerdings geht diese Risikolosigkeit einher mit einer eher geringen Aussagekraft bei kritischen Befunden. Nicht-invasive Diagnostikverfahren können erste Auffälligkeiten entdecken und werden daher als Screening-Verfahren charakterisiert.

Sonographie (Ultraschall)

Eine Ultraschalluntersuchung wird regelmäßig als Routineverfahren während der Schwangerschaft durch den Frauenarzt oder die Geburtshilfe durchgeführt. Hierbei handelt es sich um ein bildgebendes Verfahren, welches durch die Anwendung von geringen Ultraschallwellen (1-10MHz) risikolos ist. Mittels einer eindimensionalen Darstellung der Echos kann so unter anderem eine Messung der Herzfrequenz und der Plazentafunktion erfolgen. Eine zweidimensionale Darstellung gibt Aufschlüsse über die Morphologie des Fetus. Insgesamt handelt es sich bei der Ultraschalldiagnostik um ein Verfahren, das erste Auffälligkeiten erkennen lässt.

Röntgendiagnostik

Bei der Röntgendiagnostik wird mittels Röntgenstrahlen ein Schattenbild des Fetus erzeugt. Eine Röntgenaufnahme erfolgt in aller Regel unter einer normierten Lagerung des Patienten und ist bei sachgemäßer Handhabung mit entsprechenden Schutzvorkehrungen risikolos. Gegenüber einer Ultraschalldiagnostik liefert eine Röntgendiagnostik qualitativ hochwertigere Aufschlüsse über die Morphologie des Fetus durch einen möglichen Wechsel der Perspektive. Die Aussagekraft ist auf die Morphologie beschränkt.

Triple-Test

Der Triple-Test wird sehr häufig bei Schwangeren in einem hohen Alter durchgeführt. Der Schwangeren wird dabei Blut entnommen, welches daraufhin im Labor auf die biochemischen Leistungen in der Plazenta untersucht wird. Die Untersuchung der biochemischen Leistung der Plazenta erfolgt durch die Messung der Plazentahormone Östriol (freies Östrogen) und HCG (Choriongonadotropin) sowie des Eiweißkörpers AFP (Alpha-Fetoprotein). Die Hormone und das Protein werden vom fetalen Anteil der Plazenta gebildet und anschließend in den mütterlichen Blutkreislauf abgegeben. Mit der Untersuchung des mütterlichen Blutes lässt sich risikolos ermitteln welche Bedingungen für die Reifung des Fetus im Mutterkuchen existieren. Die durch den Triple-Test ermittelte Plazentafunktion im Zusammenhang mit dem Alter der angehenden Mutter kann aber nur ein Indiz für eine Risikoschwangerschaft bzw. eine risikolose Schwangerschaft sein. Der Test ist sehr anfällig für Fehler und verleitet in der Praxis oft zu Fehlinterpretationen. Die Fehlergrenzen sind bei der Anwendung des Triple-Tests von Labor zu Labor unterschiedlich, sodass eine Vergleichbarkeit der Ergebnisse nur

eingeschränkt möglich ist. Ein auffälliger Befund ist nicht zwangsläufig mit einem erhöhten Risiko verbunden. In der Regel wird dann eine Amniozentese mit anschließender Chromosomenanalyse veranlasst.

Invasive Diagnostikverfahren

Pränataler Schnelltest (Fish)

Der pränatale Schnelltest ist ein invasives Diagnostikverfahren dessen Stärke eindeutig in der schnellen Verfügbarkeit des Befundes liegt. Der Befund kann innerhalb von 24 Stunden vorliegen. Bei diesem Diagnoseverfahren werden unkultivierte Fruchtwasserzellen mittels einer Amniozentese aus der Plazenta entnommen. Diese werden anschließend im Labor mit Hilfe von biochemischen Markern molekular genetisch untersucht. Numerische Chromosomenanomalien (Trisomien oder Monosomien) können so in ca. 80% bis 90% aller Fälle erkannt werden. Allerdings ist es in der Regel nicht möglich strukturelle Chromosomenanomalien zu entdecken, sodass die Aussagekraft des Befundes insgesamt eher eingeschränkt ist. Eine Bestätigung des Befundes wird in aller Regel durch eine Karyotypisierung eingeholt, die dann nach ca. 10 Tagen verfügbar ist. Insgesamt kann man den pränatalen Schnelltest als ein solides Ergänzungsverfahren charakterisieren, dessen Stärke eindeutig in der schnellen Verfügbarkeit eines relativ sicheren Befundes liegt. In der Praxis führt ein negativer Befund häufig zu einer Beruhigung unter den schwangeren Frauen, sodass der Test oft bei vorhandenen Verdachtsmomenten eingesetzt wird. Das Risiko eines spontanen Aborts und der Zeitraum des Eingriffs sind identisch mit dem Entnahmeverfahren (Amniozentese).

Chorionzottenbiopsie

Das Chorion (Zottenhaut) ist die mittlere Eihaut der Fruchtblase die den Embryo umgibt. Im Laufe der Schwangerschaft entwickelt sich das Chorion zu einem Organ das den Embryo mit Nahrung und Sauerstoff versorgt. Ab der dritten Schwangerschaftswoche entwickeln sich die Chorionzotten, welche gemeinsam mit der Dezidua (Gebärmutter-schleimhaut) die Plazenta bilden. Die Chorionzotten stellen die äußere Einheit vom fetalen Anteil der Plazenta dar und sind daher für die Untersuchung fetaler Zellen geeignet. Bei der Chorionzottenbiopsie werden unter Verwendung spezieller Katheder sich im Chorion befindlichen Trophoblasten entnommen. Dies geschieht in der Regel mit Hilfe eines bildgebenden Verfahrens (z.B Ultraschall). Aus den so gewon-

nenen Trophoblasten kann schließlich das gesamte Karyogramm des Fetus rekonstruiert werden, sodass Chromosomenaberrationen (numerisch oder strukturell) erkannt werden können. Abhängig vom Anlass für eine pränatale Untersuchung kann darüber hinaus mit Hilfe des gewonnenen Materials eine Chromosomen- oder DNA-Analyse vorgenommen werden. Eine Chorionzottenbiopsie kann bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, ist aber wegen des Eingriffs in fetale Zellen nicht risikolos. Die Gefahr, dass eine Chorionzottenbiopsie zu einem spontanen Abort führt liegt bei ca. 1%. Da es sich bei den weiteren Analyseverfahren um Untersuchungen von kultivierten Zellen handelt, ist das zytogenetische Endergebnis erst nach 10 bis 21 Tagen verfügbar. Der dadurch erhobene Befund hat den Charakter eines Endergebnisses und eine nahezu perfekte Aussagekraft bezüglich genetischer Erkrankungen.

Amniozentese

Das Amnion ist die innere Eihaut der Fruchtblase. Es produziert das Fruchtwasser das den Embryo umgibt. Bei der Amniozentese erfolgt eine Punktion des Amnion um kultivierte Fruchtwasserzellen zu entnehmen. Dies geschieht unter Ultraschallkontrolle und kann je nach Lage des Fetus entweder durch das hintere Scheidengewölbe oder aber durch die Bauchdecke mittels eines Amnioskops erfolgen. Mit den gewonnenen kultivierten Fruchtwasserzellen die fetalen Ursprungs sind kann nachfolgend je nach Indikation eine Chromosomenanalyse, eine DNA-Analyse oder eine biochemische Analyse (bei Verdacht auf Neuralrohrdefekte) durchgeführt werden. Die Ergebnisse dieser Analyseverfahren haben eine nahezu perfekte Aussagekraft hinsichtlich genetischer Defekte. Je nachdem welche Analysetechnik angewendet wird, abhängig von der Indikation, ist das zytogenetische Endergebnis nach 10 bis 21 Tagen verfügbar. Eine Standardamniozentese ist ab der 15. Schwangerschaftswoche durchführbar. Das Risiko eines spontanen Aborts liegt bei 0,5 bis 1%. Begrenzt man die zu entnehmende Fruchtwassermenge auf lediglich 10ml, ist eine Frühamniozentese ab der 12. Schwangerschaftswoche bei einem Risiko von unter 1% möglich.

Indikation	Test	Entnahmetechnik
Erhöhtes Alter d. Schwangeren	Chromosomenanalyse	Chorionzottenbiopsie Früh-oder Standard- amniozentese
Chromosomenanalyse	Chromosomenanalyse und weitergehende Un- tersuchungen	Amniozentese (Früh oder Standard), Chorionzottenbiopsie, Nabelschnurpunktion
Risiko für eine molekulargenetisch erkennbare Störung	DNA-Analyse	Chorionzottenbiopsie Früh- oder Standard- amniozentese
Risiko für eine biochemische Störung	Biochemische Analyse	Chorionzottenbiopsie Früh-oder Standard- amniozentese

Entnahmetechnik	Eingriffszeitraum	Risiko
Chorionzottenbiopsie	Ab der 10. SSW	? 1%
Frühamniozentese	Ab der 12. SSW	0,5%-1,0%*
Standardamniozentese	Ab der 15. SSW	0,5%-1,0%

*Bei Begrenzung der zu entnehmenden Fruchtwassermenge auf 10ml, sonst höher.

Prädiktiv-genetische Diagnostik

Mit dem rasanten Fortschritt in der Molekularbiologie und besonders in der Molekulargenetik ist es möglich geworden, das Auftreten einer Krankheit in einem gewissen Maß vorherzusagen. Eine Krankheit muss nun nicht mehr unbedingt ausbrechen um sie erkennen zu können. Stattdessen ist es mit Hilfe einer prädiktiv-genetischen Diagnostik möglich, genetische Risikofaktoren für das Auftreten einer Krankheit zu ermitteln um Aussagen über einen möglichen Ausbruch zu ermöglichen. Eine genetische Diagnostik bietet so die große Chance, mittels präventiver Maßnahmen, den Ausbruch einer Krankheit unter Umständen zu verhindern oder zumindest die Chance zu vergrößern, eine Krankheit schon im Frühstadium zu erkennen. Andererseits kann sie auch tiefgreifende Ängste schüren und den weiteren Lebensverlauf der Betroffenen massiv beeinflussen. Das alles rechtfertigt es, diese Art einer sehr beratungsintensiven medizinischen Maßnahme in den Händen von sachkundigen Ärzten zu belassen, die den Betroffenen mit ihren Kompetenzen wichtige Hilfestellungen liefern können.

Eine prädiktiv-genetische Diagnostik sollte daher zwingend im Rahmen einer humangenetischen Beratung veranlasst werden. Krankheiten können innerhalb einer Familie gehäuft vorkommen, wenn bei Verwandten disponierende genetische Faktoren in einem Grad gemeinsam sind. Sind innerhalb der Familie des Betroffenen einige Erkrankungen derselben Art aufgetreten, ist es durchaus möglich, dass die betroffene Person einem höheren Risiko ausgesetzt ist ebenfalls zu erkranken. Mit Hilfe der modernen Genetik ist es möglich bestimmte Erbanlagen mit entsprechenden Laboruntersuchungen nachzuweisen. Prädiktiv-genetische Diagnostik bedeutet also die Untersuchung eines klinisch gesunden Menschen auf genetische Anlagen hin, die zu Erkrankungen im weiteren Lebensverlauf disponieren. Dadurch besteht die Möglichkeit, genetische Informationen über eine Krankheitsanlage zu einem Zeitpunkt zu erlangen, der lange vor dem eigentlichen Krankheitsausbruch liegen kann. Eine Identifizierung von Erbanlagen kann allerdings keine sicheren Aussagen darüber machen, wann und ob die Krankheit tatsächlich ausbricht. Dies könnte allerdings auch damit zusammenhängen, dass die Übermittlung der Diagnose die Betroffenen oder den Arzt dazu anleiten kann, präventiv tätig zu werden. Folgende Maßnahmen könnten unter Umständen wirksam sein:

- Regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen
- Umstellung der Nahrung
- Umstellung der Lebensweise
- Schaffung einer gerechten Umwelt

Leider sind nicht alle Erkrankungen so zu vermeiden. Dennoch bietet das Wissen über eine Anfälligkeit für eine gewisse Erkrankung die Möglichkeit, sowohl für den Betroffenen als auch für den behandelnden Arzt, frühzeitig den Eintritt einer Krankheit zu erkennen um kurative Maßnahmen einzuleiten. Eine frühe Diagnose bietet dann die bestmöglichen Voraussetzungen für eine erfolgreiche Behandlung.

Bei der Entstehung der meisten Krankheiten sind genetische Faktoren beteiligt. Eine Krankheit kann entweder ganz oder überwiegend durch Mutation (die in einem dominant oder rezessiven Erbgang vererbt wird) bedingt sein. Die meisten Krankheiten sind aber die Folge einer Wechselwirkung zwischen dem menschlichen Organismus und Umweltfaktoren. Bis zum Ende des Jahres 2000 waren 1430 Krankheiten molekular-genetisch charakterisiert. Unter anderem gehören dazu:

- Krebserkrankungen (z.B. vererbbarer Brustkrebs, Magen- Darm Krebs)
- Stoffwechselerkrankungen (z.B. Diabetes Typ 1)
- neurologische Erkrankungen (z.B. Alzheimersche Erkrankung)

Neben der Untersuchung gesunder Menschen auf ihre Anlagen hin gibt es noch weitere Teilbereiche der prädiktiv-genetischen Diagnostik die unterschiedliche Ziele verfolgen:

Pharmakonetische Tests

Sie dienen der Erkennung besonderer Formen der Auseinandersetzung zwischen dem menschlichen Organismus und Umweltstoffen (Medikamente, Chemikalien, Nahrung).

Untersuchungen auf überdurchschnittliche Krankheitsresistenz

Bestimmte Mutationen können die Resistenz gegenüber bestimmten Krankheiten erhöhen oder eine besondere Leistungsfähigkeit hervorrufen.

Heterozygotentests

Dabei wird der Genotyp eines Menschen auf eine Mischanlage untersucht. Eine Heterozytogie ist für den Träger in der Regel nicht mit einem erhöhten Risiko verbunden. Allerdings trägt er genetische Anlagen die an seine Nachkommen vererbt werden könnten Dies hängt von der Art der Vererbung (autosomal-rezessiv oder x-chromosomal rezessiv) der Mutation ab. Heterozygotentests werden oftmals von Paaren im Zuge der Familienplanung gewünscht, wenn in der Familie eines Betroffenen mehrmals rezessive Erkrankungen vorgekommen sind.

Die Sicherheit, dass ein genetischer Defekt zu einem Krankheitsausbruch führt, hängt von der Penetranz des Genotyps ab. Eine hohe Penetranz ergibt sich, wenn ein genetischer Defekt erkannt wird und in vielen Fällen auch tatsächlich zum Ausbruch kommt. Bis auf die Huntingtonsche Erkrankung weist keine Defekt eine nahezu perfekte Korrelation zwischen dem Genotyp und dem tatsächlichen Ausbruch der Krankheit auf. Vielmehr handelt es sich in der Regel um statistische Zusammenhänge die für den Einzelfall nur begrenzt sichere Aussagen zulassen, sodass eine genetische Diagnose einer individuellen Interpretation des Facharztes für Humangenetik bedarf.

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben:

Pschyrembel, W. (1994). Pschyrembel klinisches Wörterbuch (Aufl. 257). Berlin: De Gruyter.

Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen. Deutsches Ärzteblatt 95, Heft 50, Dezember 1998 (überarbeitete Fassung).

Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik. Deutsches Ärzteblatt, Heft 19, Mai 2003.

Internetadressen:

Leitlinien und Stellungnahmen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. www.gfhev.de.

Das Angelman-Syndrom

Überblick

Diagnostik

- Diagnostik erfolgt durch Neurologen oder Genetiker
- die Diagnose wird in den ersten 7 Lebensjahren gestellt

Erstdiagnose:

- auffälliges Erscheinungsbild des Kindes

Weitere Diagnose:

- Elektroenzephalografie (EEG)
- DNA-Methylierungsuntersuchung mittels Southern-Blot-Technik
- Zyto- oder molekulargenetische Untersuchung

Genetik

- Veränderung an Chromosom 15 im Bereich 15q11-q12 (gleiches Chromosom wie beim Prader-Willi-Syndrom), durch maternale Deletion verursacht
- 50-80%: Deletion (Stückverlust) des mütterlichen Chromosoms
- 2-7%: uniparentale Disomie (d.h. beide Chromosomen kommen von einem Elternteil, hier: Vater)
- 2-5% Imprinting-Defekt, bei dem das Gen deaktiviert wird
- <1% Strukturveränderung (Translokation)

Befunde

Körperliche Merkmale

- Epilepsie, plötzliche Krampfanfälle
- Besonderheiten im EEG
- vergleichsweise kleiner Kopf (Mikrozephalie), der oft an der Hinterseite abgeflacht ist
- Vorstehende Zunge mit auffälligem Kiefer und breitem Mund
- Übermäßiger Speichelfluss und zwanghafte Kaubewegungen
- überdurchschnittlich lange Dauer der oralen Phase
- Kleine, breit verteilte Zähne
- Schielen
- Schwach pigmentierte Haut, helles Haar und blaue Augen

- Gestreckte Arme
- Wachstumsstörungen
- häufig Wirbelsäulenverkrümmung
- Bewegungs- und Gleichgewichtsstörungen
- Breiter Gang (Füße weit auseinander), nach außen gedrehte Füße
- Fütterungsprobleme während der Kleinkindzeit
- Verzögertes Sitzen und Krabbeln
- Inkontinenz

Kognitive und adaptive Merkmale

- ausgeprägte kognitive Behinderung
- gutes Gedächtnis für Gesichter und Richtungen
- Befolgt einfache Anweisungen
- Konzentrationsschwierigkeiten, kurze Aufmerksamkeitsspanne
- kein Gefahrenbewusstsein
- Störung der körperlichen Selbstwahrnehmung
- in Alltagssituationen Verständnis und Verarbeitungsfähigkeiten gut
- intellektuell bildbar in manchen Bereichen

Verhaltensmerkmale

- Selbstständiges Essen
- Genießen des Anblicks von Bildern, Videos, von der Familie und sich selbst
- Genießen des Anblicks von Spiegelungen im Wasser oder Glas
- Hohes Interesse an Wasserspielen und Schwimmen
- Häufiges, oft objektiv unbegründetes Lächeln und Lachen
- Schlafstörungen
- hyperaktives und hypermotorisches Verhalten

Soziale Merkmale

- vermehrte Suche von Körperkontakt
- Freundliches, sozial zugewandtes Wesen
- Fröhliche Grundstimmung
- Sehr selbstsicheres Auftreten

Sprachliche Merkmale

- Schwere Beeinträchtigung der Sprachbildung/Abwesende Sprache
- Fähigkeit zum Erlernen der Zeichensprache und Gebrauch von Bildkommunikation (z.B. die Gebärden nach dem System der Gebärden-unterstützten Kommunikation / GuK, Bildkommunikation)

- gute rezeptive Sprache (Sprachverständnis)

Beratung und Therapie

- Keine direkte Therapie möglich

Aber:

- Förderung der Kinder
- Hilfe für Eltern (z.B. bei der Erziehung)
- aufmerksame Pflege, liebe Zuwendung
- intensive pädagogische Betreuung (z.B. in der Schule)
- Logopädie, Ergotherapie

Beratungsfokus:

- Förderungen und Hilfestellungen

Diagnostik

Erstmals wurden von Williams et al. (1995) einheitliche diagnostische Kriterien zur Diagnose des Angelman-Syndroms veröffentlicht. Je nach Literatur gibt es unterschiedliche Angaben zum Alter, in dem die Diagnose gestellt wird (Sarimski (2003): erstes bis viertes Lebensjahr). Einig sind sich die Autoren jedoch, dass sie im Zeitraum der ersten sieben Lebensjahre gestellt wird.

Oftmals wenden sich Eltern mit ihrem Kind an einen Kinderarzt, wenn der Verdacht auf Angelman-Syndrom besteht. Sie haben sich aufgrund der Besonderheiten ihres Kindes häufig schon im Vorfeld informiert, um Erklärungen für die Auffälligkeiten zu finden. Diese Auffälligkeiten können z.B. in Ernährungsstörungen und dem ausgeprägt fröhlichen Wesen der Kinder bestehen. Zudem kann ein spezifisch abnormes EEG-Muster¹ den Verdacht auslösen. Die Diagnose des Angelman-Syndroms wird durch einen Neurologen oder Genetiker gestellt.

Zur Diagnose werden 5-10 ml EDTA-Blut des Patienten und der Eltern und 2 ml steriles Heparinblut des Patienten verwendet. Als erstes wird eine DNA-Methylierungsuntersuchung mittels Southern-

¹ Die Elektroenzephalografie (EEG) ist eine Methode der medizinischen Diagnostik zur Messung der summierten elektrischen Aktivität des Gehirns durch Aufzeichnung der Spannungsschwankungen an der Kopfoberfläche. Das Elektroenzephalogramm (ebenfalls EEG abgekürzt) ist die graphische Darstellung dieser Schwankungen (Bayhuber, H., Kull, U., Bäßler, U. und Danzer, A., 1989).

Blot-Technik durchgeführt. Die Southern-Blot-Methode ermöglicht den Nachweis einer Gensequenz in einem komplexen DNA-Gemisch innerhalb kurzer Zeit, ohne dass sämtliche Sequenzen des Gemisches entschlüsselt werden müssen.

Dann wird auf zytogenetischem Weg die Deletion auf dem Chromosom 15 bestimmt. Bei pathologischem Befund wird mittels der Polymerasen-Ketten-Reaktion (PCR) und einer methylierungsempfindlichen Restriktion untersucht, ob eine uniparentale (hier: dem mütterlicherseits vererbten Chromosomen 15) Disomie vorliegt. Disomie bedeutet, dass von einem Chromosomenpaar, von dem normalerweise jeweils eins von der Mutter und eins vom Vater vorliegt, beide von einem Elternteil stammen.

Da sehr selten auch unbalancierte Chromosomentranslokationen 15q vorkommen, wird immer eine Chromosomenanalyse durchgeführt. Die Untersuchung dauert etwa zwei bis drei Wochen. In Risikofamilien wird vor der Geburt des Kindes der Überträgerstatus eines Elternteils analysiert.

Genetik

Die Ursache für die Entstehung des Angelman-Syndroms liegt in einer Veränderung des mütterlich vererbten Chromosoms 15 im Bereich 15q11-q12. In etwa 50 bis 80 Prozent der Fälle findet eine Deletion des mütterlichen Chromosoms statt, das heißt ein Teil des Chromosoms geht beim Crossing-Over verloren.

Bei zwei bis sieben Prozent der Fälle liegt eine uniparentale Disomie vor. Hier stammen beide Chromosomen von einem Elternteil, beim Angelman-Syndrom vom Vater, so dass die wichtigen Chromosominformationen von der Mutter verloren gehen. Zwei bis fünf Prozent der Ursachen des Angelman-Syndroms sind auf einen Imprinting-Defekt zurückzuführen, bei dem das Gen deaktiviert wird. Das genomische Imprinting ist eine in der frühen Embryonalentwicklung stattfindende Prägung einzelner Gene. Die Gene werden je nach elterlichem Ursprung (väterlich oder mütterlich) aktiviert oder deaktiviert. Die Gene, die dem genomischen Imprinting unterliegen, sind also nur auf einem, vom elterlichen Ursprung abhängigen Chromosom aktiv. Beim Angelman-Syndrom wird also das mütterliche Gen deaktiviert.

In weniger als einem Prozent der Fälle findet eine Strukturveränderung der Chromosomen statt. In diesem auch als Translokation bezeichneten Prozess verlagern sich Chromosomensegmente, so dass im Fall des Angelman-Syndroms das mütterliche Chromosom still gelegt wird.

Bei zehn bis 12 Prozent der Angelman-Syndrom-Kinder konnte allerdings keine Anomalität des 15. Chromosomenpaares festgestellt werden. Es ist jedoch möglich, dass die Veränderung bei ihnen zu klein ist, um sie mit dem jetzigen Stand der Technik erkennbar zu machen. Daher kann nur aufgrund der vorliegenden Symptome auf das Angelman-Syndrom geschlossen werden.

Sowohl das Angelman-Syndrom, als auch das Prader-Willi-Syndrom werden durch Veränderungen an ein und demselben Chromosom (Chromosom 15) ausgelöst. In beiden Fällen konnte nachgewiesen werden, dass ein Chromosomabschnitt fehlt, der das jeweilige Syndrom auslöst. Die Betroffenen unterscheiden sich jedoch darin, dass sie das entsprechende Chromosom von ihrer Mutter, bzw. von ihrem Vater geerbt haben. Bei Patienten mit Angelman-Syndrom stammt die Kopie des fehlerhaften Chromosoms von der Mutter, beim Prader-Willi-Syndrom vom Vater, bzw. war in beiden Fällen nur das Chromosom eines Elternteils vorhanden. Diese elternabhängige Vererbung wird als genomische Prägung bezeichnet. Das bedeutet, dass einige der geprägten Gene nur dann wirksam sind, wenn sie vom Vater oder von der Mutter stammen. Sie bleiben stumm, sobald sie vom jeweils anderen Elternteil vererbt werden. Sowohl beim Angelman-, als auch beim Prader-Willi-Syndrom können bestimmte, für das jeweilige Syndrom spezifische Informationen nicht abgelesen werden, während sie auf dem anderen aufgrund der genomischen Prägung stumm bleiben. Die Prägung des UBE3A-Gens, auf dem das Angelman-Syndrom sich ausbildet, ist dafür verantwortlich, dass ausschließlich das mütterliche Gen abgelesen wird. Dieses Gen kann nicht durch ein Gen vom Vater ersetzt werden, sodass bei Verlust oder einer fehlerhaften Ausprägung des mütterlichen Gens das Genprodukt verloren geht und das Angelman-Syndrom entstehen kann.

Befunde

Menschen, die vom Angelman-Syndrom betroffen sind, weisen meist vielfältige Symptome auf. Diese betreffen verschiedene Entwicklungsbereiche, manche von ihnen bringen keine großen Beeinträchtigungen mit sich, bei anderen sind die Nachteile groß und der Umgang damit gestaltet sich schwieriger. Die im Folgenden aufgeführten Symptome stellen einen umfangreichen Katalog aller möglichen Symptome dar, die allerdings nicht komplett und nicht bei jedem vom Angelman-Syndrom Betroffenen auftreten.

Die Schwangerschaft und Geburt verlaufen in der Regel nicht anders

als bei anderen Kindern auch. Es sind keine besonderen Auffälligkeiten festzustellen. Auch im frühen Säuglingsalter wird das Angelman-Syndrom meist nicht erkannt, obwohl manche typischen Merkmale bereits erkennbar sind. Der erste Verdacht erfolgt häufig in einem Alter von ein bis drei Jahren aufgrund der Beobachtung körperlicher und geistiger Merkmale.

In einem Alter von etwa ein bis drei Jahren wird die Entwicklungsstörung meist deutlich, da die Kopfform in den meisten Fällen auffallend klein ist (weitere Erläuterungen hierzu finden sich weiter unten) oder epileptische Anfälle auftreten. Diese Anfälle sind meist nicht stark, sondern von geringerem Ausmaß und daher oft schwer als solche erkennbar. Ein EEG weist oft ungewöhnliche Kurven auf, die auf eine „komplexe“ oder „variable“ Art der Anfälle hinweisen oder ein Zeichen für eine starke organische Entwicklungsstörung des Gehirns sind. Wenige Angelman-Syndrom-Säuglinge bekommen schon im Alter von 12 Monaten Krampfanfälle. Diese Anfälle können sehr heftig sein. Im Alter von drei bis acht Jahren sind die Krampfanfälle meist weniger stark, dafür treten sie allerdings vermehrt auf. Es besteht zum Teil die Notwendigkeit Antiepileptika zu verschreiben, die allerdings auch oft nicht anschlagen, was häufige Besuche beim Neurologen und den Wechsel der Medikamente zur Folge hat. Oft können die Antiepileptika im frühen Erwachsenenalter abgesetzt werden. In der Fachliteratur wird darauf hingewiesen, dass über 90% der Angelman-Syndrom-Patienten unter Anfällen leiden, jedoch könnte hier eine Überschätzung vorliegen, da nur klinisch relevante Fälle in solcher Literatur berücksichtigt werden. Wenn die Kinder bis zu ihrem achten Lebensjahr noch nie unter Krampfanfällen gelitten haben, kommt es meist auch im weiteren Leben nicht dazu.

Obwohl die Kopfgröße bei der Geburt normal ist, verlangsamt sich die Entwicklung, sodass zwischen dem 6. und 12. Lebensmonat ein auffällig kleiner Kopf (Mikrozephalie) beobachtet werden kann. Zusätzlich ist bei einigen Kindern eine starke Abflachung des Hinterkopfes zu beobachten. Diese Kinder weisen teilweise auch eine „Delle“ im oberen Bereich des Hinterkopfes auf. Diese Vertiefung wurde früher als „horizontale Furche“ bezeichnet. Einige wenige Kinder mit Angelman-Syndrom haben jedoch auch einen normalen Kopfumfang und einen großen Körperbau.

Die Zunge hat meist eine normale Form und Größe; es kommt jedoch bei 30-50 % der Menschen mit Angelman-Syndrom zum andauernden und anormalen Herausstrecken der Zunge. Dieses nimmt sehr

verschiedene Formen an. Bei einigen Patienten wird sie ständig hervorstreckt und es kann zu starkem „Sabbern“ kommen. Dies ist meist davon abhängig, ob der Mund gleichzeitig geöffnet wird oder nicht. Bei manchen Kindern ragt die Zunge nur etwas über die Bissstellung der Zähne hinaus, bei anderen kann dieses Herausstrecken der Zunge lediglich beim Lachen beobachtet werden. Einige Säuglinge, bei denen es zum Hervorstrecken der Zunge im Babyalter kommt, legen diese Eigenschaften im späten Kindesalter ab.

Viele Betroffene weisen einen auffällig breiten oder großen Mund mit hervorstehendem Unterkiefer auf, wodurch es zu einem starken Unterbiss kommt.

Häufig treten bei Kindern mit Angelman-Syndrom Probleme beim Stillen auf. Die Babys sabbern stark oder strecken auch beim stillen ihre Zunge heraus. Es kommt häufig zum Spucken und somit zur Verweigerung der Nahrungsaufnahme, was zu Gewichtsverlusten und geringfügigen Entwicklungsstörungen führen kann. Auch später zeigen sich Auffälligkeiten im oralen Verhalten der Kinder. Viele ein bis dreijährige Angelman-Syndrom-Kinder haben dauernd ihre Hände oder ihr Spielzeug im Mund.

Dieses Verhalten könnte eine mechanisch ausgelöste Veränderung durch übermäßige oralmotorische Aktivität darstellen.

Die Zähne sind teilweise kleiner als im Durchschnitt und stehen bei vielen Betroffenen weiter auseinander (besonders die Schneidezähne des Unterkiefers).

Eine sehr häufig auftretende Sehstörung ist das „Schielen“. Bei über 50% der Angelman-Syndrom-Kinder rutscht ein Auge entweder nach innen oder nach außen weg. Der Grund des Schielens ist bislang noch ungeklärt. Die Sehschärfe wurde noch nie bei einer größeren Anzahl von Angelman-Syndrom-Kindern systematisch untersucht, aber die Erfahrung hat gezeigt, dass viele Angelman-Syndrom-Kinder kurzsichtig sind.

Außer einer albinoiden (hell gefärbten) Netzhaut ergeben die Untersuchungen des inneren Auges bei den meisten Angelman-Syndrom-Kindern relativ normale Werte. Auffälligkeiten der Netzhaut oder der Sehnerven scheinen erblich bedingt zu sein und haben keine weitere Verschlechterung der Sehfähigkeit zur Folge.

Bei nahezu allen Angelman-Syndrom-Kindern finden sich eine sehr helle Hautpigmentierung, eine helle Haarfarbe und blaue Augen. Auch die Netzhaut (s.o.) ist häufig verfärbt. Dies lässt eine Tendenz zum Albinismus vermuten.

Eine Verzögerung der motorischen Entwicklung wird mit sechs bis zwölf Monaten deutlich, wenn das Kind noch nicht krabbelt und sitzt. Beim Versuch zu Stehen oder zu Laufen ergeben sich später eine Reihe von Hindernissen. Für manche Kinder ist das Laufen erst sehr spät möglich, da sie ihre Motorik nicht so stark unter Kontrolle haben.

Eine große Mehrheit der Angelman-Syndrom-Kinder leidet unter schwachen bis starken Laufproblemen und Ataxie. Bei schwachen Problemen können sich die Kinder nahezu normal fortbewegen. „Dies kann durch die Tendenz zum Laufen mit nach vorn über gebeugtem Oberkörper und hervorgestreckten Armen begleitet sein, was teilweise den Anschein erweckt, als renne das Kind vorwärts“ (Angelman e. V., 2006). Manche Kinder scheinen keine schwerwiegenden Gleichgewichts- oder Koordinationsprobleme zu haben, während andere sehr steif und ruckartig laufen und gelegentlich grundlos in ihrer Position verharren. Es liegt in der Regel ein gewisser Grad von Muskelschwäche vor. Auch die Art des Gehens unterscheidet sich von der der anderen Kindern. Meist werden die Beine weit auseinander und die Füße flach auf den Boden gesetzt, wobei sie ausgedreht sind. In einigen Fällen scheint die Ganghaltung etwas gebückt, mit hervorgebeugtem Becken und leichter Beugung der Knie.

Eine bedeutende Anzahl der Angelman-Syndrom-Kinder wird beschränkt trocken (kontinent), wobei dies sehr viel Geduld und ein genau strukturiertes Training erfordert. Eine relativ große Anzahl kann zwar „zeitlich“ trainiert werden, ist jedoch trotzdem nicht absolut kontinent. Im Laufe der Entwicklung wird aber meist irgendwann Kontinenz erreicht.

Es liegt eine ausgeprägte kognitive Behinderung vor. Angelman-Syndrom-Kinder haben oft nur eine sehr geringe Aufmerksamkeitsspanne und Konzentrationsschwierigkeiten. Hinzu kommt, dass oft eine Störung der körperlichen Selbstwahrnehmung vorliegt und dass sie häufig kein Gefahrenbewusstsein besitzen. Dies führt dazu, dass besonders darauf geachtet werden muss, dass die Kinder sich nicht selbst verletzen, beispielsweise wenn sie nachts, während die Eltern schlafen in der Wohnung herumlaufen. Es muss allerdings auch erwähnt werden, dass Angelman-Syndrom-Kinder in manchen Bereichen sehr lernfähig sind. So können sie sich beispielsweise Gesichter und Richtungen sehr gut merken und in Alltagssituationen Aufgaben gut und sicher erledigen. Viele Angelman-Syndrom-Kinder haben Spaß daran, im Haushalt zu helfen.

Die Verhaltensweisen der Kinder mit Angelman-Syndrom sind

vielfältig und von Kind zu Kind unterschiedlich. Viele sind oft überreizt, hypermotorisch und ständig in Bewegung.

Ein Kennzeichen, dass viele betroffene Kinder charakterisiert, ist das so genannte „Soziale Lächeln“. Meistens weisen Angelman-Syndrom-Kinder einen glücklichen Gesichtsausdruck und fröhliche Verhaltensweisen auf, und zwar häufig komplett unabhängig vom Kontext.

Bei einigen Kindern ist die Freude jedoch flüchtig, da Reizbarkeit und Hyperaktivität die vorherrschenden Charaktereigenschaften sind. Weinen, Kreischen, Schreien und kurze Kehllaute treten dann häufiger auf als die fröhliche Verhaltensweise. Teilweise wird ein direkter Zusammenhang zwischen der Aufgeregtheit der Kinder und dem Lachen gesehen. So liest man beim Angelman e.V.: „Während der Phasen, wo die Kinder besonders aufgeregt sind, kommt es oft zu übermäßigem Lachen mit hervorgestreckten, winkenden Armen. Dieser hypermotorische Zustand wird mit der sehr geringen Konzentrationsfähigkeit der Kinder in Zusammenhang gebracht, denn es ist schwer, ein AS-Kind auch nur wenige Minuten an einer Sache zu interessieren“ (Angelman e. V., 2006).

Bei vielen Angelman-Syndrom-Patienten lässt sich ein Vorliebe für Wasser erkennen. Sie mögen es, Spiegelungen auf Wasseroberflächen oder auch Gläsern zu beobachten und zeigen eine große Begeisterung für Wasserspiele und Schwimmen.

Zusätzlich zu ihrer guten Erinnerung an Gesichter lässt sich festhalten, dass Betroffene meist sehr gerne Fotos und Videos von sich selbst und ihren Familien betrachten. Sie können sich auf Fotos selbst erkennen und zeigen deutliche Reaktionen auf die Darbietung von Darstellungen ihrer selbst.

Häufig lernen Angelman-Syndrom-Kinder im Laufe der Zeit selbstständig zu essen, was für die Bezugspersonen eine Erleichterung ist.

Schlafprobleme kommen häufig vor. So schlafen Angelman-Syndrom-Kinder häufig schlecht ein und sind auch schon nach wenigen Stunden wieder wach.

Im Säuglings- und Kindesalter sind die Angelman-Syndrom-Betroffenen meist stark auf der Suche nach Körperkontakt. Viele Angehörige von Betroffenen berichten, dass die Angelman-Syndrom-Patienten sehr fröhliche, freundliche Menschen sind. Sie besitzen ein sozial zugewandtes Wesen, auch wenn das bei solchen Betroffenen, die starke hyperaktive Verhaltensweisen aufweisen, gelegentlich nicht so stark ausgeprägt ist und ihr Verhalten manchmal als aggressiv betrachtet

wird. Im Zusammenspiel mit anderen Kindern kann meist ein sehr selbstsicheres Verhalten beobachtet werden.

Angelman-Syndrom-Kinder scheinen Sprache zu verstehen, es kommt zu sozialer Interaktion. Meist ist die sprachliche Entwicklung aber so stark beeinträchtigt, dass nur sehr wenige Worte beherrscht werden (im Schnitt können sechs Wörter lautsprachlich artikuliert werden). Viele Angelman-Syndrom-Patienten sind aber durchaus in der Lage, alternative Kommunikationsmöglichkeiten zu erlernen. Dies können Gebärdensprachsysteme oder Kommunikation über Bildkarten sein. Die rezeptive Sprache ist meist gut, Angelman-Syndrom-Kinder verstehen Anweisungen und können kurze, leicht verständliche Befehle ausführen.

Die Pubertät verläuft, wenn auch in einigen Fällen etwas zeitverzögert, normal.

„Das weitere Entwicklungspotential der Angelman-Syndrom-Kinder ist größtenteils unbekannt, da noch keine Informationen über die langfristige Entwicklung zur Verfügung stehen“.

Beratung und Therapie

Da es sich beim Angelman-Syndrom um einen Gen-Defekt handelt, gibt es keine Therapie, welche die direkten Ursachen heilen könnte. Dies ist bei solchen Defekten allgemein nicht möglich.

Trotzdem gibt es medizinische Behandlungen, die zusätzlich auftretende Beschwerden behandeln können. Hierzu gehört die Epilepsie, der Strabismus und die Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose). Dies sind häufig auftretende Beschwerden.

Zudem können die betroffenen Kinder aber auch anderweitig gefördert und unterstützt werden. Kinder, die am Angelman-Syndrom leiden, brauchen im Allgemeinen sehr viel liebevolle Zuwendung, aufmerksame Pflege und pädagogische Betreuung. Des Weiteren werden oftmals Fördermethoden angewandt, die sich positiv auf die Entwicklung von Angelman-Syndrom-Kindern auswirkt. Zu diesen Methoden gehören unter anderem Ergotherapie, Physiotherapie, Logopädie, sensorische Integrationstherapie und therapeutisches Reiten. In diesem Zusammenhang kann sich auch die häufig auftretende Vorliebe dieser Kinder für Wasser zu Nutze gemacht werden.

Ein besonders wichtiger Bereich für Angelman-Syndrom-Kinder, der unbedingt auch an die Probleme angepasst werden muss, ist die Schule. Die Lehrkräfte müssen genau über das Syndrom aufgeklärt und die Räumlichkeiten bzw. vor allem die Klassenzimmer dementspre-

chend eingerichtet werden. Sie sollten genügend Freiraum und Platz für Angelman-Syndrom-Kinder bieten, da diese häufig einen großen Bewegungsdrang haben. Dies sollte sich ebenfalls auch im Lehrplan widerspiegeln.

Aber nicht nur die betroffenen Kinder brauchen Unterstützung und Aufklärung, insbesondere die Eltern müssen gut über das Angelman-Syndrom aufgeklärt, informiert und beraten werden und Hilfen zur Seite gestellt bekommen.

Nach Befragungen von Eltern mit Angelman-Syndrom-Kindern, in Deutschland, Holland und Belgien im Bezug auf verschiedene Aspekte wie z.B. subjektive Belastung, Fragen bezüglich Veränderungen in ihrem Leben, ärztlichen Behandlungsmöglichkeiten, Fördermaßnahmen sowie Diagnosestellungen, scheinen die Eltern sehr belastet und unzufrieden (van den Borne et al., 1999; Holz, 2000 In: Sarimski, 2003).

Deshalb ist es umso wichtiger den Beratungsfokus auch auf die Eltern zu legen und ihnen möglichst viel Unterstützung zu bieten. Sie sollten nicht nur über das Syndrom und die möglichen Konsequenzen beraten und informiert werden, sondern vor allem auch über mögliche Anlaufstellen, bei denen sie Unterstützung im Hinblick auf die Erziehung bzw. den allgemeinen Umgang mit ihrem Kind lernen können.

Eine mögliche Anlaufstelle könnte z.B. folgender Elternverein sein:

Angelman e.V.

E-Mail : as-info@angelman.de

<http://www.angelman.de/>

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben

- Bayrhuber, H., Kull, U., Bäßler, U. & Danzer, A. (1989). *Linder Biologie* (Aufl. 20). Stuttgart: J. B. Metzlersche Buchhandlung und C. E. Poeschel Verlag GmbH.
- Holz, S. (nicht bekannt). *Angelman-Syndrom. Einfluß einer genetischen Erkrankung auf Patienten und ihre Familien*. Unveröffentlichte Dissertation. Humboldt-Universität zu Berlin.
- Petermann, F., Niebank, K. und Scheitauer, H. (2004). *Entwicklungswissenschaft. Entwicklungspsychologie, Genetik, Neuropsychologie*. Berlin: Springer.
- Pschyrembel, W. (2004). *Pschyrembel klinisches Wörterbuch* (Aufl. 260). Berlin: De Gruyter.
- Sarimski, K. (2003). *Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome* (3. Auflage). Göttingen: Hogrefe.

Internetadressen

- Angelman e. V. (2006). *Informationen über das Angelman-Syndrom*. Verfügbar unter:
[http:// www.angelman.de/Angelman- Syndrom_info.htm](http://www.angelman.de/Angelman-Syndrom_info.htm)
[Zugriff: 05.12.2006].
- <http://de.wikipedia.org/wiki/Angelman-Syndrom>
[Zugriff: 01.12.2006]
- National Center for Biotechnology Information (2006). *Angelman-Syndrom (Angelman- Syndrom)*. Verfügbar unter:
<http://ihg.gsf.de/ihg/patinfo/diagnostik/as.html> [Zugriff: 05.12.2006]

Das Apert-Syndrom

Überblick

Genetische Prävalenz

- autosomal-dominanter Erbgang
- väterlicher Alterseffekt
- meistens Spontanmutation
- Defekt der Knochen/-Knorpel- Bildung
- Mutation auf Chromosom 11, benannt als FGFR2- Gen
- Prävalenz bei 1:65000
- 50% der Betroffenen geben diese Krankheit an eigene Kinder weiter

Befunde, Entwicklung: körperlich, kognitiv, adaptiv, sozial

Körperlich:

- Missbildung des Schädels
- Mittelgesichtshypoplasie
- knöcherne Verschmelzung von Fingern und Zehen

Kognitiv/ Adaptiv:

- sehr unterschiedlich
- abhängig vom Grad der körperlichen Behinderung

Sozial:

- sehr unterschiedlich
- abhängig vom Grad der körperlichen Behinderung

Diagnostik, Tests, Beobachtungen

körperliche Konstitution:

- Computer-Tomographie (CT)
- Magnet-Resonanz-Tomographie (MRT)

Entwicklung:

- Bayley-Skalen
- Griffiths-Entwicklungstest
- Münchener Funktionelle Entwicklungsdiagnostik

- Ordinalskalen zur sensomotorischen Entwicklung
- Kognitive/ sozial adaptive Fähigkeiten:
- Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS)
- Heidelberger-Kompetenzinventar
- Montessori-Spielbeobachtungen/ Übungen

Intelligenz:

- McCarthy Scales of Children's Abilities (MSCA)
- Kaufman Assessment Battery for Children (K-ABC)
- Wechsler-Intelligence Scale for Children (WISC-III; dt. HAWIK-III)
- Snijders-Oomen non-verbaler Intelligenztest (SON 2 1/2-7)

Beratung, Beratungsfokus

- der gesamte Beratungsfokus liegt auf der chirurgischen Beratung Betroffener
- die psychosoziale Beratung kann nicht als einheitlich beschrieben dargestellt werden
- Magazin: „Psychotherapie Psychosomatik Medizinische Psychologie“, Georg-Thieme Verlag Stuttgart rät Eltern zur Kontaktaufnahme zu regionalen Beratungsstellen, niedergelassenen Psychologen, sozialpädiatrischen Zentren
- Zeitschrift für Kommunikationsstörungen: „Sprache-Stimme-Gehör“, Georg-Thieme Verlag Stuttgart
- Universitätsklinik Würzburg untersucht und behandelt Kinder mit Craniosynostosen (vorzeitige Verengung der Schädelnähte)
- Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V.
www.apert-syndrom.de

Das Apert-Syndrom

Das Apert-Syndrom gehört zu den Kraniosynostose-Syndromen. Syndrom bezeichnet das gleichzeitige Auftreten mehrerer Symptome oder Merkmale. Bei einem Kind mit Kraniosynostose verwachsen eine oder mehrere Schädelnähte zu früh. Dadurch kommt es zu Verformungen und teilweise auch vermindertem Wachstum des Kopfes durch den entstehenden Platzmangel. Das Apert-Syndrom ist eines der Syndrome bei denen Kraniosynostose immer auftritt. Es wurde 1896 von dem französischen Arzt Eugene Apert erstmals beschrieben. Kraniosynostose-Syndrome treten mit einer Häufigkeit von 1: 65000 auf, 4,5% davon macht das Apert-Syndrom aus.

Das Apert-Syndrom ist charakterisiert durch eine hohe, steile Stirn. Betroffene haben eine schmale eingedrückte Nase, abwärts schräggestellte Augenfalten, einen engen Gaumen (teilweise Kiefer-Gaumen-Spalte), die Finger und Fußzehen sind verwachsen und in einigen Fällen sogar verknöchert.

Beim Apert-Syndrom handelt sich um eine autosomal-dominante Vererbung, also eine genetisch bedingte Entwicklungsstörung, wobei es sich in den meisten Fällen um Spontanmutationen handelt. Das heißt, das auslösende Chromosom ist keines der beiden Geschlechtschromosomen und das Kind, das dieses Chromosom erbt wird am Apert-Syndrom leiden. Die Mutation wurde auf dem Chromosom 11 identifiziert und als FGFR 2-Gen benannt (Wilkie et al., 1995). Die verschiedenen Mutationen in dem Rezeptorgen aktivieren die entsprechenden Rezeptoren, dies führt zum verstärkten Signal und damit zu Veränderungen vor allem in der Knochen- und Knorpelgewebedifferenzierung. Betroffene, die selber Kinder bekommen, vererben dieses Syndrom mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% weiter. Hierbei handelt es sich oft um einen väterlichen Alterseffekt der Vererbung, das bedeutet, Väter die älter sind als 38 Jahre vererben mit einer größeren Wahrscheinlichkeit diese Spontanmutationen, die zu den genetisch bedingten Entwicklungsstörungen führen können.

Das Syndrom hat mitunter schwere Auswirkungen auf die soziale und emotionale Entwicklung eines Kindes. Sofortiges Aufsuchen und Behandlungen durch Spezialisten in allen notwendigen Bereichen sind extrem wichtig. Das bedeutet für die Eltern zunächst, dass sie Fachkräfte für die Diagnostik aufsuchen, zum einen sollten medizinische Tests durchgeführt werden und zum anderen ist es sehr wichtig im Verlaufe der gesamten Entwicklung, sowohl im Kindes- als auch im Jugendalter psychologische Diagnostik in den kognitiven, sozialen und emoti-

onalen Bereichen durchzuführen. Ein zweiter und äußerst entscheidender Schritt in den ersten Wochen und Monaten ist das Aufsuchen chirurgischer Spezialisten, die mit dem Apert-Syndrom und den dafür erforderlichen medizinischen Methoden vertraut sind, um schon früh bestmögliche Ergebnisse zu erzielen. Ebenso kann eine psychotherapeutische Beratungsstelle eine erste und förderliche Maßnahme für die gesamte Familie sein. Diese kann im Laufe der Entwicklung weiterhin genutzt werden. Die genannten Methoden und Therapien, sowie einige andere Therapiemöglichkeiten werden im Verlauf des Kapitels detaillierter beschrieben.

Körperliche Entwicklung

Die körperliche Entwicklung von Kindern mit Apert-Syndrom wird bereits im Mutterleib (7.-8. Schwangerschaftswoche) gestört. Die bei der Ausbildung des Schädels verbleibenden Spalten, die ein weiteres Wachstum des Schädels ermöglichen sollen, verknöchern durch den genetischen Defekt vorzeitig und das Gehirn kann nicht normal weiter wachsen. Nicht alle Schädelspalten verknöchern, daher kommt es zu recht vielfältigen Schädelmissbildungen. Je nachdem, wo der Schädel noch nicht verknöchert ist, wächst das Gehirn in diese Richtung. Dies kann links-, bzw. rechtsseitig sein, nach oben, nach hinten. Neben einem entstellenden Äußeren des Säuglings ergeben sich zahlreiche Komplikationen, die mit dieser Fehlbildung einhergehen. Fehlbildungen im Bereich des Schädels ziehen auch Fehlbildungen im Bereich des Mittelgesichts nach sich. In der Seitenansicht könnte man das Profil als flach, kaum vorhanden bezeichnen. Durch die fehlende Knochenstruktur sind die weichen Teile, wie Atemwege und Mundraum nicht korrekt ausgebildet.

Je nach Schwere der Fehlbildung kommt es zu einem enormen Druck im Schädel, da das Gehirn keinen Platz zum Wachsen hat. Dieser Druck führt zur Schädigung des Sehnervs, der nicht geschützt ist. Die fehlende knöcherne Ausbildung der Nase kann die Atmung extrem erschweren. Eine Kiefer- und Gaumenspalte behindert zusätzlich die normale Nahrungsaufnahme. Nicht nur aus ästhetischen Gründen sollte operiert werden. Bei sehr starken Fehlbildungen ist es lebensnotwendig eine Operation durchzuführen. In einem Jahrzehnt Erfahrung auf diesem Gebiet, hat es sich als sehr günstig erwiesen, die Korrektur des Schädels und des Mittelgesichts bis zum 6. Lebensmonat durchzuführen. Das Infektionsrisiko ist sehr gering, und die Prognose für ein weiteres ungehemmtes Entwickeln sehr gut. Dies bezieht sich nicht nur

auf die körperliche, sondern auch auf die kognitive, soziale und adaptive Entwicklung des Kindes, welches durch sein verbessertes Aussehen positive Rückmeldung erfährt, im Sinne angenehmer Zuwendung durch die eigenen Eltern, denen das Aussehen des Kindes verständlicherweise Probleme bereitet. Hierzu wird im Abschnitt „Kognitive und soziale Entwicklung“ mehr berichtet. Bei früh behandelten Kindern ist die spätere Entwicklung annähernd normal. Dass eine Schädelmissbildung auch mit einer kognitiven Einschränkung verbunden ist, kann nicht bewiesen werden. Des Weiteren ist ein operativer Eingriff in einen so kleinen Körper schwierig, aber speziell aufeinander abgestimmte Operateure und Anästhesisten, die in einem gut eingespielten Team arbeiten, können jedes Risiko auf ein Minimum reduzieren.

Zur Gestaltung einer normalen Schädelform werden die verknöcherten Schädelspalten geöffnet. Die Neuformung wird mittels Plättchen und Schrauben, die nach etwa 3 Monaten wieder entfernt werden, fixiert. In den Zwischenräumen, kann nun neues Knochengewebe wachsen und den Schädel endgültig stabilisieren. Für die Mittelgesichtskorrektur ist es meistens notwendig einen Knochenspan aus der Beckengegend zu entnehmen, um eine Nase zu formen. Kiefer- und Gaumenspalte, sowie die äußerlich sichtbare Lippenspaltung werden korrigiert. Die Schnitte werden an Stellen des Kopfes durchgeführt, die später von Haaren überdeckt sind. Außerdem sind sichtbare Narben kaum zu erwarten, wenn die Kinder sehr früh operiert werden. In den sehr schweren Fällen von Fehlbildungen kann eine erneute Operation im Kleinkind-/Schulkindalter nicht ausgeschlossen werden. Bei nicht ganz so schweren Fehlbildungen kann eine Operation ausreichen. Es gibt unterschiedliche Techniken, die wiederum abhängig vom Schweregrad der Fehlbildung angewendet werden. Bei ganz leichten Fehlbildungen ist es z.B. möglich, die Knochenspalten mittels Schrauben sukzessive aufzudehnen und so den Körper zu veranlassen neuen Knochen zu bilden. Diese Methode ist bereits im Zusammenhang mit anderen Erkrankungen vielfach erprobt und bewährt.

Eine weitere Fehlbildung, die im Zusammenhang mit dem Apert-Syndrom steht, ist die Fehlbildung der Hände, seltener die der Füße. Ähnlich dem Schädel kommt es auch im Hand- und Fußbereich zu Verknöcherungen. Einzelne Finger und Zehen sind bereits im Mutterleib zusammengewachsen. Eine vollständige Modellierung der Hände und Füße ist eher unwahrscheinlich, und auch abhängig vom Schweregrad der Fehlbildung. Es sollte nur auch hier recht frühzeitig zumindest zu einer Verbesserung der Greiffähigkeit kommen, um eine angemessene und

normale Entwicklung des Kindes zu ermöglichen. Das Wort begreifen kann hier wörtlich genommen werden. Insgesamt ist die Handchirurgie sehr komplex und absolut einzelfallabhängig, daher soll an dieser Stelle auf Details verzichtet werden.

Fazit:

Je eher eine Operation erfolgt, desto besser ist die Prognose für die Abwendung schwererer Folgeerkrankungen und auch für die kognitive, soziale und adaptive Entwicklung des Kindes.

Kognitive und soziale Entwicklung

Vorweg sei hier erwähnt, dass kein Kind mit einem Apert-Syndrom sich so entwickelt, als dass man hier seinen Entwicklungsweg voraussagen könnte. Jedes dieser Kinder macht eine ganz eigene emotionale, kognitive und soziale Entwicklung durch. Wie auch bei jedem anderen Kind, hängt diese Entwicklung stark von dem sozialen Umfeld und dem sozialen Rückhalt ab. Jedoch lässt es sich nicht leugnen, dass Kinder mit kraniofazialen Fehlbildungen es in ihrer Umwelt meist schwer haben, unter anderem, weil ihre geistigen Fähigkeiten oft unterschätzt werden. Viele Menschen setzen heute noch körperliche Fehlbildungen mit geringerer Intelligenzstärke gleich. Dies kann zur Folge haben, dass die Kinder nicht an den richtigen Stellen gefördert werden und somit ihre Potentiale nicht ausgebaut werden können oder noch schlimmer, gar nicht erst erkannt werden.

Das Apert-Syndrom ist nicht gleichbedeutend mit geistiger Behinderung und /oder Förderschulbedürftigkeit, dies wird von vielen Menschen, die das erste Mal in Kontakt mit Apert-Kindern kommen, falsch eingeschätzt. Untersuchungen, die u.a. von Sarimski und Lefebvre vorgestellt wurden, haben ergeben, dass die kognitive Verarbeitungsfähigkeit in einzelnen Fällen im durchschnittlichen Bereich liegt, häufig ist sie aber mäßig oder stärker beeinträchtigt. Dazu wird im folgenden Abschnitt „Sprachliche Kompetenz von Kindern mit Apert-Syndrom“ noch weiteres zu lesen sein. Liegt eine stärkere Beeinträchtigung der kognitiven Fähigkeiten vor, so ist sie in den meisten Fällen die Folge früher Entwicklungsstörungen des zentralen Nervensystems in der embryonalen Phase. Diese Beeinträchtigung lässt sich also nicht durch einen frühzeitigen neurochirurgischen Eingriff verhindern. Die Ursachen für Intelligenzminderung können aber von Fall zu Fall verschieden sein und müssen individuell erforscht werden. Oft haben Kinder mit Apert-Syndrom es schon im sehr frühen Kindesalter

schwer, sich sozial-emotional uneingeschränkt zu entwickeln. Die Belastung durch die vielen Krankenhausaufenthalte der Kinder hemmt unter anderem auch die natürliche Eltern-Kind-Interaktion. Die Eltern sind ständig verunsichert und ängstlich und übertragen diese Emotionen auf ihr meist sowieso schon stark irritiertes Kind. Es ist für die Eltern sehr schwer dem Kind Sicherheit und Geborgenheit in dieser Zeit zu geben. Dieser Mangel an Nähe und Sicherheit lässt die Kinder oft ängstlich und anhänglich werden. Es gibt eine Vielzahl von Anfangsproblemen bei Kindern mit Apert-Syndrom, zum Beispiel die Andersartigkeit des Aussehens und der Hände, über Fütterungsschwierigkeiten, Atmungsprobleme usw., welche eine Belastung für die frühen Beziehungsentwicklungen darstellen. Doch diese frühen Belastungen müssen keine dauerhafte sozio-emotionale Fehlentwicklung prägen. Durch viel emotionale Wärme und ein intuitives „Sich-Einlassen“ auf das Kind, können diese anfänglichen Schwierigkeiten überwunden werden.

Fazit:

Das Selbstbild, was die Kinder mit Apert-Syndrom im Laufe der Zeit von sich entwickeln, wird sehr bestimmt von den Erfahrungen der eigenen Möglichkeiten, den Botschaften und Rückmeldungen der Eltern in der alltäglichen Interaktion. Weiterhin prägen das Selbstbild natürlich alle anderen sozialen Erfahrungen, welche die Kinder machen und die daraus resultierenden Kompensationsstrategien, die jedes Kind individuell für sich entwickelt.

Sprachliche Kompetenz von Kindern mit Apert-Syndrom:

Die meisten betroffenen Kinder haben erhebliche Artikulationsprobleme, während die semantischen und syntaktischen Fähigkeiten meistens dem Lebens- bzw. Entwicklungsalter entsprechen.

Durch die Verengung der Luftröhre, die bei 41% der Kinder vorkommende weiche Gaumenspalte, Schalleitungsprobleme und chronische Entzündungen der Ohren kann die Sprachentwicklung gehemmt werden. Wegen der Dringlichkeit der Behebung anderer Fehlbildungen werden diese Probleme allerdings nicht selten einfach übersehen. Allgemein kann man sagen, dass momentan leider nur wenige Ergebnisse über die kognitive Entwicklung von Kindern mit Apert-Syndrom vorliegen. Die bisher vorliegenden sollen hier folgend verkürzt dargestellt werden:

Bei einer Untersuchung von 20 Kindern die 1986 von Lefebvre durchgeführt wurde, kam man zu der Erkenntnis, dass keine Beziehung

zwischen dem Grad der physiologischen Beeinträchtigung und der intellektuellen Fähigkeit herzustellen war. Bei der Intelligenzmessung lagen die Kinder zwischen IQ 70 und IQ 100.

Eine 1995 von Sarimski durchgeführte Untersuchung an 24 Kindern erforschte die sozial-emotionale Entwicklung von betroffenen Kindern und kam zu dem erstaunlichen Ergebnis, das sowohl Eltern als auch Erzieher die Kinder als durchschnittlich sozial kompetent und nicht verhaltensauffällig bezeichnen. An diesem Ergebnis sieht man deutlich, dass die sozial-emotionale Entwicklung nicht ausschließlich von den schweren belastenden Faktoren wie den frühen Operationen oder den funktionalen Einschränkungen abhängt. Faktoren wie die Qualität der Eltern-Beziehung, die Erziehungskompetenz der Eltern, soziale Umgebung, medizinische Faktoren und auch eigene Merkmale beeinflussen maßgeblich den sozial-emotionalen Zustand des Kindes.

Bei einer 1998 abgeschlossenen und in Zusammenarbeit von Sarimski und der „Elterninitiative Apert-Syndrom und kraniofaziale Fehlbildungen e.V.“ durchgeführten Untersuchung wurden 10 Kinder, die eindeutig am Apert-Syndrom litten, hinsichtlich verschiedener Entwicklungsmerkmale untersucht. Dabei verwendete man zur Intelligenzmessung die Münchner Funktionelle Entwicklungsdiagnostik (FL und MF), die McCarthy Scales of Children's Abilities und den Kaufman-Intelligenztest (K-ABC; MW). Ergebnis dieser Messungen war, dass sich drei Kinder im Bereich der geistigen Behinderung, drei im Bereich der Lernbehinderung und vier im Bereich der normalen Leistung dem jeweiligen Alter entsprechend befanden. Anschließend sollte das Sprachvermögen der Kinder mit den folgenden Messinstrumenten untersucht werden: Aktiver Wortschatztest (AWST 3-6) und Grammatik-Subtest aus dem Psycholinguistischen Entwicklungstest (PET). Da der Einsatz dieser Instrumente ein wenig minimalistisch ausfällt wurde von allen Kindern eine Spontansprachprobe erhoben, wobei allerdings aufgrund der geringen sprachlichen Fähigkeiten nur sieben der zehn ausgewertet werden konnten. Zusammenfassend kann man sagen, dass bei den meisten Kindern die sprachlichen Fähigkeiten ihrem allgemeinen kognitiven Entwicklungsstand entsprechen, allerdings sprechen die Daten auch für einen verzögerten Sprachbeginn im Vergleich zu gesunden Kindern. Bei der Auswertung der Spontansprachproben kam man zu Ergebnissen, die den Erwartungen aus den vorangegangenen Tests nicht genügten, wobei man bedenken muss, dass auch keine Normwerte für die deutsche Sprache vorliegen. Außerdem sollte man vor allem bei dieser Art der Datenerhebung die individuellen physischen

Bedingungen der Kinder bei der Auswertung in Betracht ziehen, die ggf. eine rein kognitiv sprachliche Äußerung unmöglich machen. Diese Schwierigkeiten der richtigen Artikulation sind bei nahezu allen Kindern zu finden.

Es gibt zu wenige Forschungsprojekte um generalisierte Aussagen über die Entwicklung von Kindern mit Apert-Syndrom machen zu können. Allerdings kann man diesen Fakt auf die relative Seltenheit dieser genetischen Krankheit zurückführen. Bei der Betrachtung der Ergebnisse der Studie von Sarimski kommt man schnell zu der Vermutung, dass der verzögerte Spracherwerb eventuell mit der erheblichen Belastung eines erkrankten Säuglings hinsichtlich der Eltern-Beziehung oder der Operationen in Zusammenhang stehen könnte. Um eine solche Vermutung zu untersuchen müsste man Längsschnittstudien durchführen. Sarimski weist ausdrücklich daraufhin, dass diese Artikulationsschwierigkeiten nicht fälschlicherweise als Ausdruck von kognitiven Behinderungen gewertet werden dürfen. Selbstverständlich sollten Erzieher, Pädagogen und andere Bezugspersonen von solchen Fakten Kenntnis haben, insbesondere natürlich dann, wenn sie in näherem Kontakt mit betroffenen Kindern stehen. Dabei sollte ein großes Augenmerk bei der Behandlung, außer auf der individuellen Betreuung, vor allem auf der sozialen Integration der Kinder liegen, um so durch positive äußere Einflüsse den Therapieerfolg zu unterstützen.

Psychotherapeutische Betrachtung des Apert-Syndroms in Bezug auf die gesamte Familie

Neben den funktionalen Entwicklungsstörungen, die möglicherweise auftreten, sind Kindern mit Apert-Syndrom einer besonderen Vulnerabilität für die sozial-emotionale Entwicklung ausgesetzt. Diese Verletzlichkeit entsteht durch das abweichende Äußere von der gewöhnlichen Bevölkerung. Hierbei sollte psychotherapeutische Beratung über die Kinder auf die gesamte Familie ausgeweitet werden.

Es liegen mehr Informationen zur therapeutischen Behandlung von Kindern mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten vor, als zu Kindern mit Apert-Syndrom. Allerdings stellt die Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte ein häufiges Symptom des Apert-Syndroms dar, so dass die Ergebnisse in der Tendenz übertragbar sein dürften und deswegen trotzdem auf die Effekte eingegangen werden kann. Dabei muss allerdings bedacht werden, dass die Belastung eines Kindes mit Apert-Syndrom wahrscheinlich erheblich höher ist, als würde das Kind nur unter einer Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte leiden.

Campis fand 1993 einen Zusammenhang zwischen psychischer Belastung durch das äußere Erscheinungsbild und dem Schulalter heraus. Besonders die Identitätsfindung im Jugendalter stellt sich als schwierig dar. Gesunde Jugendliche haben mit den diversen Umstellungen in der pubertären Phase meist schon Probleme, besonders aber die Kinder mit Apert-Syndrom die mit den rein äußerlichen Besonderheiten ihres Aussehens in dieser Phase erheblich mehr belastet sind.

Im folgenden Teil soll die besondere Anforderung an die sinnvolle Begleitung der betroffenen Familien thematisiert werden. Nach Sarimski (1998) sind die Aufgabenbereiche des Therapeuten wie folgt aufzugliedern:

Zunächst sollten die Eltern hinsichtlich der Diagnose und erster Perspektiven beraten werden: Aus den Gesprächen mit betroffenen Eltern weiß man, dass häufig massive Schuldgefühle erlebt werden. Viele Elternteile fühlen sich verantwortlich für das Schicksal ihres Kindes. Außerdem fällt es den Eltern schwer, die Idee des gesunden Wunschkindes hinter sich zu lassen und das Neugeborene mit allen zukünftigen Schwierigkeiten und Risiken genauso liebend anzunehmen. Ein Therapeut sollte die Eltern dabei unterstützen, diese negativ gerichteten Kognitionen zu hinterfragen. Dabei ist auch wichtig, dass der Berater möglichst selbst Erfahrungen mit erkrankten Kindern gemacht haben sollte, um den Eltern realistische Entwicklungschancen aufzeigen zu können. Bei der Betrachtung der familiären Situation darf man nicht die Rollen der Geschwisterkinder vergessen. Auch bei ihnen werden sich selbstverständlich viele Fragen auftun, die es mit Zeit und Verständnis zu klären gilt.

Folgend geht es bereits nach einigen Lebensmonaten darum, die stationären Aufenthalte in Spezialkliniken und chirurgischen Eingriffe, die am Säugling vorgenommen werden müssen, zu planen. Aus Therapeutensicht ist es sehr wichtig, unrealistische Erwartungen auf Seiten der gesamten Familie und natürlich auch des Kindes zu bearbeiten. Natürlich besteht der Wunsch ein normales Kind zu haben, was aber auch nach vielen Operationen nicht möglich sein wird. Wenn das Kind auch im jugendlichen Alter noch operiert werden muss, sollten solche falschen Erwartungen hinreichend thematisiert werden. Besonders in diesem Alter ist es wichtig, Operationsentscheidungen mit dem Kind zusammen zu treffen und nach dessen Prioritäten zu operieren, wenn keine wichtigeren medizinischen Indikationen vorliegen. Außerdem bestehen mit zunehmender Anzahl der Operationen und zunehmendem Alter des Kindes Ängste vor den Eingriffen, die thematisiert werden

müssen, um auch die Mitarbeit des Kindes zu sichern und so den Erfolg der therapeutischen Maßnahmen zu maximieren.

Im Verlauf der Entwicklung sollte mit den Eltern der Einsatz entwicklungsdiagnostischer Instrumente, pädagogischer Erziehungsstile und auch therapeutischer Maßnahmen besprochen werden. Bei der hohen Belastung, der ein Kind mit Apert-Syndrom ausgesetzt ist, ist es für Eltern häufig schwierig, einen geeigneten Erziehungsstil anzuwenden. Kinder werden leicht überbehütet und nachlässig erzogen. Folgen solcher Erziehungsstile können Verhaltensauffälligkeiten sein, die das Kind im sozialen Umgang zusätzlich belasten. Eine enge Anbindung an psychologische Beratung kann eine Manifestation dysfunktionaler Erziehungsstile verhindern bzw. durch gezielte Maßnahmen bearbeiten. Durch die Aufmerksamkeit, die den körperlichen Symptomen des Apert-Syndroms zuteil wird, kommt es eventuell dazu, dass psychische Entwicklungsdefizite kaum bemerkt werden. Um solche Entwicklungsdefizite und mögliche mentale Retardierungen frühzeitig erkennen und auch behandeln zu können, wird der Einsatz neuropsychologisch orientierter Testverfahren empfohlen.

Schließlich wird es um viele Fragen der Jugendentwicklung und der Prävention sozialemotionaler Entwicklungsstörungen gehen. Nach Untersuchungen, die 1990 von MacGregor an Patienten mit Gesichtsfehlbildungen vorgenommen wurden, stellte sich das Phänomen der sog. „silent language“ heraus. Damit ist die zum Teil auch unbewusste Reaktion unbeteiligter Personen auf Menschen mit Gesichtsfehlbildungen gemeint. Die Reaktionen drücken sich in Körpersprache, Stimme oder Abstand zu den betroffenen Personen aus. Betroffene Patienten reagieren sehr unterschiedlich auf die silent language der Außenstehenden. Entweder mit starkem sozialen Rückzug, oder mit verbal-aggressiver Gegenwehr, oder sie versuchten mit Freundlichkeit und Aufgeschlossenheit dem Effekt entgegenzuwirken. Vermutlich kann man die Reaktionen auch auf Apert-Syndrom-Betroffene übertragen. Man stellt sich die Frage, wie man trotz vieler durch silent language verursachter negativer sozialer Rückmeldungen trotzdem mit der Krankheit umgehen kann. Als eine positiv zu sehende Coping-Strategie kann man den Einsatz der „Verleugnung“ sehen. Beispielsweise ist damit gemeint, dass die Betroffenen ihr eigenes Erscheinungsbild unauffälliger einschätzen als Außenstehende. Es gibt keinen Zusammenhang zwischen Schwere der Fehlbildungen und Grad der psychosozialen Belastung des Kindes. Individuelle Ressourcen wie beispielsweise Grundeinstellung, familiäre Unterstützung, Motivation

und Intelligenz tragen zur Stabilität des Selbstbildes entscheidend bei. Sinnvoll werden Programme zur Prävention von sozialemotionalen Störungen im Sinne von Kompetenzvermittlung im Umgang mit wiederkehrenden Situationen gesehen. Verschiedene schwierige Alltagsbereiche können trainiert und gut vorbereitet werden.

Viele dieser vier Bereiche werden sich selbstverständlich nicht selten überschneiden und können so sicherlich nicht als voneinander unabhängig gesehen werden. Man erkennt rasch, wie wichtig eine psychotherapeutische Begleitung der gesamten Familie mit einem Apert-Syndrom-Kind ist. Umso paradoxer erscheint es, dass sich 60% der Eltern über zu wenig psychologischen Beistand in Kliniken beklagen. (Sarimski 1998) An dieser Stelle ist ein sich wiederholender Anspruch Sarimskis für die Zukunft der Behandlungen von Kindern mit Apert-Syndrom anzubringen: Eine nahtlose Zusammenarbeit aller Berufsgruppen, die an der Therapie Apert-Syndrom-Betroffener beteiligt sind, ist überaus wichtig, um einen möglichst großen Erfolg zu erzielen.

Diagnostik

Es gibt für jedes Kind, das dem Verdacht unterliegt, an dem Apert-Syndrom zu leiden, notwendige medizinische Tests. Dazu gehören unter anderem die Computertomographie (auch kraniale Computertomographie) und die Kernspintomographie. Im Folgenden werden diese beiden Verfahren kurz erläutert.

Computertomographie (CT)

CT ist ein Röntgenverfahren, das ermöglicht, den Körper schichtweise zu röntgen. Ein Computer erstellt dann Querschnittsbilder des Körpers. Durch die Gabe von Kontrastmitteln werden die Abbildungen oft aussagekräftiger.

Die kraniale Computertomographie (kurz CCT) des Gehirns ist aus der neurologischen Diagnostik nicht mehr wegzudenken. Bei Tumor-Verdacht, Schädel- Hirn-Verletzungen und auch kraniofazialen Fehlbildungen ist die kraniale Computertomographie von unschätzbbarer Hilfe, da sie die überlagerungsfreie Darstellung von entartetem Gewebe und Blutungen ermöglicht. Das CCT wird unter anderem auch verwendet, um einen Hydrocephalus oder progressive Ventrikelerweiterung zu diagnostizieren.

Kernspintomographie (KST)

Die Kernspintomographie, synonym auch als Kernspin oder Kernspin-

resonanztomographie bezeichnet, ist ein bildgebendes Verfahren, das im Gegensatz zur Computertomographie ohne ionisierende Strahlung auskommt und ebenfalls eine schichtweise Darstellung des Körpers ermöglicht.

Die Magnetresonanztherapie (MRT) wird insbesondere bei Untersuchungen des ZNS als Ergänzung zur Computertomographie eingesetzt. Die MRT darf aber nicht bei Patienten mit Metall im Körper (z.B. Hüftprothesen, Herzschrittmachern) eingesetzt werden, da es sonst zu Verbrennungen durch Metallerhitzungen und zu Funktionsstörungen des Herzschrittmachers kommt. Die MRT übertrifft die CT vor allem bei Untersuchungen von Erkrankungen der schädelbasisnahen Gehirnabschnitte und des Rückenmarks. Dabei der Kernspintomographie die störende Überlagerung durch die Knochen wegfällt, ist beispielsweise der Nachweis kleiner Multiple-Sklerose-Herde möglich.

Weitere diagnostische Verfahren

Die psychologischen Testverfahren in Bezug zur Diagnose von Apert werden hier nicht näher erläutert. Dies liegt daran, dass für jeden Fall andere Testbedingungen vorherrschen, da die Entwicklungsstände der Apert-Kinder sehr individuell sind und somit eine spezielle Abklärung auf diesem Gebiet erfordern.

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben:

- Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3. Auflage, S. 237-272). Göttingen: Hogrefe.
- Sarimski, K. (1998). Zum Beitrag des klinischen Psychologen bei der Rehabilitation von Kindern mit komplexen kraniofazialen Fehlbildungen. In Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie, 12, 475- 481. Stuttgart: Georg Thieme.
- Sarimski, K.(1998). Sprachliche Kompetenz von Kindern mit Apert-Syndrom. In Sprache, Stimme, Gehör- Zeitschrift für Kommunikationsstörungen, 12, 107-111. Georg Thieme.
- Menche, N., Bazlen, U. & Kommerell, T. (Hrsg.) (2001). Pflege heute - Lehr-buch und Atlas für Pflegeberufe (2. vollständig überarbeitete Auflage). München: Urban & Fischer.

Internetadressen:

Informationsmaterial zusammengestellt von der Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V. Stuttgart. Das Informationsmaterial kann im Internet unter www.apert-syndrom.de angefordert werden.

Das Cornelia-de-Lange-Syndrom

Überblick

Genetik

- Vermutlich ist eine Veränderung am 3. Chromosom Ursache für das Cornelia-de-Lange-Syndrom, allerdings gibt es dazu bisher noch keine abgesicherten Erkenntnisse
- Weil Kinder dieser Erkrankung fast nie Kinder bekommen, wird das mutierte Gen selten weitergegeben

Prävalenz

- Solange die genetische Ursache nicht eindeutig identifiziert ist, schwanken die Angaben über die Prävalenz des Syndroms zwischen 1:10000 bis 1:30000. Dabei scheinen Jungen und Mädchen gleichermaßen betroffen zu sein. Es konnte auch kein Effekt in Verbindung mit dem Alter der Eltern gefunden werden

Symptome

- Zu den Symptomen gehören: kleiner Kopf (Mikrozephalie), Kleinwuchs, geringes Geburtsgewicht, starke Körperbehaarung, lange Wimpern, breiter Nasenrücken, lange Oberlippenrinne, schmale Oberlippe, hoher Gaumen / Gaumenspalte, tief angesetzte Ohren, kleine Hände und Füße
- Es kann darüber hinaus zu Fehlbildungen der oberen Extremitäten (vom Fehlen eines Fingers bis zum kompletten Fehlen des Unterarmknochen und der Hand) kommen
- An den Füßen sind oftmals die 2. und 3. Zehe zusammengewachsen

Beobachtung und Diagnostik

- Häufig sind Ernährungsschwierigkeiten durch einen gastroösophagealen Reflux zu beobachten. Dabei wird Magensäure aufgestoßen und somit die Speiseröhre geschädigt. Darüber hinaus kann es zu Darmverschlingungen oder einem Darmverschluss kommen
- Bei Kindern mit dem Cornelia-de-Lange-Syndrom werden außerdem häufig festgestellt: Hörfehler, Augenprobleme, Herzfehler, Verzögerungen in der Sprachentwicklung, sowie grobmotorische Bewegungsabläufe

- In ihrem Verhalten sind sie zumeist auf Routineabläufe bedacht

Elternberatung

- Es empfiehlt sich eine humangenetische Beratungsstelle aufzusuchen, falls noch weitere Kinder gewünscht werden
- Eine Ernährungsberatung ist obligatorisch. Ein Besuch bei einem sozialpädiatrischen Zentrum ist lohnenswert

Einleitung

Das Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS) wurde nach einer niederländischen Ärztin benannt, die 1933 Kinder mit den bereits kurz gekennzeichneten Symptomen behandelte. Es wird aber auch vom Brachmann-de-Lange-Syndrom gesprochen, da Herr Brachmann unabhängig von de Lange diese Symptome 1916 beschrieben hatte.

Das Cornelia-de-Lange-Syndrom bringt in den meisten Fällen charakteristische Dysmorphien und eine kognitive Behinderung mit sich. Die körperliche, geistige und sprachliche Entwicklung ist dabei verzögert.

CdLS ist ein angeborenes Syndrom. Es ist von Geburt an vorhanden und ein Großteil der Symptome und Anzeichen können bei der Geburt bzw. kurz danach erkannt werden. Dennoch neigen manche Kinder dazu, erst in die Symptome „hineinzuwachsen“.

Kognitive und adaptive Entwicklung

In den meisten Fällen ist die Selbstständigkeit eingeschränkt. Nach einer Studie von Sarimski gehen 3 von 27 Kindern allein auf die Toilette, 2 von 27 Kindern waschen sich selbständig. Bei allen betroffenen Personen findet eine auffällige Entwicklungsverzögerung statt. Sofern keine Gliedmaßenanomalien auftreten, sind die feinmotorischen Fähigkeiten in Bezug auf den allgemeinen Entwicklungsstand gut entwickelt.

Wie auch Dr. Kline in ihrer Forschungsarbeit (vgl. Cornelia-de-Lange e.V, n.d.) feststellte, können 25% der Kinder mit 18 Monaten laufen, 50% mit 2 Jahren, 75% mit 3,5 Jahren und 95% mit 10 Jahren.

Sprachentwicklung

Die Lautsprachentwicklung findet sehr unterschiedlich statt. In manchen Fällen kann sie ausbleiben. Bei verzögerter Entwicklung erlernen die betroffenen Personen mit differenzierten Zeichen (mimische, gestische Ausdrucksmittel) zu kommunizieren. Aus diesem Grund kann es hilfreich sein, Arbeitsanweisungen mit Gesten zu unterlegen. Es zeigt sich, dass Sprache zumeist besser verstanden als produziert werden kann.

Eine Studie belegt, dass 16 von 22 Kindern nicht dialogfähig sind.

Lebenserwartung

Es ist schwer zu sagen, welche Lebenserwartung ein Kind mit CdLS hat. Die zwei häufigsten festgestellten Todesursachen sind Lungenentzündung, die mit einem unbehandelten Magen- und Speiseröhrenrückfluss zusammenhängt, und Darmverschlingung.

Beide Todesursachen können in jedem Alter vorkommen. Wenn eine sichere Umgebung und eine gute medizinische Behandlung vorausgesetzt sind, erreichen viele CdLS Patienten das Erwachsenenalter.

Ernährung

Die meisten Kinder mit CdL-Syndrom essen und trinken deutlich weniger als ihre nicht betroffenen Altersgenossen. Bei ca. der Hälfte kommt hinzu, dass die Kinder nur mit weicher oder pürierter Kost ernährt werden können oder sogar die Ernährung mit Hilfe einer Sonde erforderlich ist. Die Ursachen können dabei gastrointestinal bedingt sein. Bei einem Viertel der CdL-Betroffenen konnte ein Reflux diagnostiziert werden (vgl. Sarimski, 2003, S. 303).

Obwohl Kinder mit CdLS nur langsam zunehmen, steht ihre Zunahme in Relation zum Wachstum. Viele Kinder haben Probleme beim Essen, Schlucken und Verdauen auf Grund des Reflux. Ein Problem des Reflux ist störendes Aufstoßen und damit die Gefahr, dass Mageninhalt durch die Luftröhre eingeatmet werden kann.

Beim „stillen“ Reflux gelangt die Magensäure nur in den unteren Teil der Speiseröhre und fließt wieder in den Magen zurück. Hierbei besteht die Gefahr, dass der säurehaltige Magensaft die Speiseröhre reizt. Ein unbehandelter Reflux kann zu Komplikationen wie Zwerchfellhernie, Ösophagitis oder zum Sandifer Syndrom führen. Das Sandifer Syndrom ist charakterisiert durch einen schweren gastroösophagealen Reflux und ungewöhnliche Körperbewegungen. Kinder mit diesem Syndrom weisen Stereotypien auf: Sie wippen, schaukeln und sind ständig in Bewegung.

Ein gastroösophagealer Reflux kann durch Andicken der Nahrung, Erhöhen des Kindes nach dem Essen, spezielle Diäten und Medikation behandelt werden. Wenn diese Methoden keine Linderung schaffen, ist eine Operation erforderlich.

Eine retrospektive Befragung von Eltern mit betroffenen CdL-Kindern kann Aufschluss geben über die Schwere der Ernährungsprobleme. Sarimski konnte für eine Umfrage 15 Elternpaare mit ihrem Kind über

den „Arbeitskreis Cornelia-de-Lange-Syndrom e.V.“ gewinnen (vgl. Sarimski, 2003, S. 304). So wurde auch von 14 Eltern über häufiges Erbrechen der Speisen berichtet, das häufig mit ungewöhnlichen Körperbewegungen (bspw. Überstrecken) und Schmerzen einhergeht. Die Schmerzen, die mit dem CdL-Syndrom eintreten können, sind vielleicht Auslöser für das selbstverletzende Verhalten, da gerade auch die verbalen Fähigkeiten zumeist sehr stark eingeschränkt sind und die Kinder ihre Beschwerden nicht verbal äußern können.

Diese Ernährungsprobleme verstärken möglicherweise die enormen Wachstumsprobleme, die seit dem Zeitpunkt der Geburt vorhanden sind. In der erwähnten Studie wogen 14 von 15 Kindern zum Zeitpunkt der Geburt unter 2000 g. Alle 15 Kinder hatten bei der Geburt eine Körpergröße von unter 45 cm (vgl. Sarimski, 2003, S. 304ff).

Häufig zeigen Kinder mit CdL-Syndrom auch selbstverletzendes Verhalten oder Stereotypien. Die Schwere der Ausprägung dieser Verhaltensweisen steigt dabei mit dem Ausprägungsgrad der Phänotypmerkmale des CdL-Syndroms (vgl. Sarimski, 2003, S. 307).

Behandlungs- und Interventionsstrategien

Alle Eltern der 14 Kinder berichten zunächst von einer medikamentösen Behandlung. Bei 10 Kindern erfolgte später ein operativer Eingriff: in zwei Fällen wurde eine Hiatus-Reflux-Plastik eingesetzt, bei acht Kindern eine Fundoplication vorgenommen. Diese Maßnahmen können die Ernährungsprobleme zum Teil deutlich abschwächen.

Für die Eltern erweist sich das selbst verletzende Verhalten als besonders belastend. Die Ursachen für dieses Verhalten sind noch nicht ausreichend geklärt, Sarimski vermutet, dass das Verhalten, zumindest in einem Teil der Fälle, Ausdruck körperlicher Schmerzen ist.

Das CdL-Syndrom ist ein noch relativ unbekanntes Störungsbild und wird bspw. nicht im Dorsch (Psychologisches Wörterbuch) rezipiert. Beratenden Ärzten wurde von Seiten der Eltern, vielleicht auch deshalb, eher eine hohe fachliche Neugier, als menschliches Interesse zugeschrieben.

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben

Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3. Auflage). Göttingen: Hogrefe.

Internetadressen

Cornelia-de-Lange e.V. (Hrsg.). Facing the challengers: A Guide to Cornelia de Lange Syndrom. <http://www.cdlsusa.org/publications/facing.shtml> [14.02.07]

Arbeitskreis Cornelia de Lange - Syndrom e.V. <http://www.corneliadelange.de/links.html> [14.02.07]

CdLS-USA Foundation <http://www.cdlsusa.org/> [14.02.07]

Das Fragile-X-Syndrom

Überblick

Genetik

- häufigste erbliche, zweithäufigste genetisch bedingte Ursache geistiger Behinderung nach dem Down-Syndrom
- fragile Stellen: wenn einige Chromosomen an relativ festgelegten Stellen teilweise gebrochen sind
- Fragiles-X-Syndrom: die fragile Stelle befindet sich am langen Arm des X-Chromosoms

Merkmale

Körpermerkmale:

- langes, schmales Gesicht
- abstehende, längliche Ohren
- hoher Gaumen; Senkfüße
- muskuläre Hypotonie
- überstreckbare Gelenke
- vergrößertes Hodenvolumen

Verhalten:

- Hyperaktivität
- Aggressivität
- Angstzustände
- autistische Züge
- Perseverationen

Entwicklung:

- Globale Entwicklungsverzögerung
- Defizite in Grob- und Feinmotorik
- eingeschränkte Empfänglichkeit für bestimmte Reize
- Geistige Entwicklung: Lernbehinderung bis hin zu schwerster Behinderung möglich

Fördermöglichkeiten

- Kinder lernen viel durch Nachahmung: Kontakt zu Gleichaltrigen,

eher selten zu Behinderten; „zufälliges Lernen“, viel vormachen und nachahmen lassen

- Aufbau einer gewohnten, gleichbleibenden Umgebung
- Beibehalten eines gewohnten Personenkreises
- Schule: gleichbleibende Materialien aus Alltagsgegenständen, Bezug zwischen Wort und Sache herstellen; Partnerarbeit; Nutzung von PC, Musik, Aufnahmegeräten, Stifte mit Griffverdickung, Buchstabenschablonen

Einleitung

Anfang der neunziger Jahre wurde der Bereich, in dem sich das FMRA Gen (fragile X mental Retardation gene 1) befindet, erstmals analysiert. Wissenschaftler erkannten, dass das Fragile-X-Syndrom durch eine Veränderung dieses Gens hervorgerufen wird. Diese Veränderung ist eine Genmutation des X-Chromosoms. Die Symptome können sich durch körperliche Merkmale, Entwicklungsverzögerungen und Verhaltensauffälligkeiten äußern. Die Ausprägungen reichen von Lernbehinderungen bis zu schweren geistigen Behinderungen.

Das Fragile-X-Syndrom ist die zweithäufigste, genetisch bedingte Ursache für geistige Behinderung. Jungen sind wesentlich häufiger (doppelt so oft) betroffen als Mädchen. Auch werden bei ihnen schwerere Symptome als bei Mädchen beobachtet. Dies lässt sich auf den X-Chromosalen Erbgang des Fragilen-X-Syndroms zurückführen.

Grundlagen zum Verständnis

Ein Chromosom besteht aus Desoxyribonucleinsäure (DNA) und Proteinen. Abschnitte auf der DNA, die wichtig für bestimmte Ausprägungen von Merkmalen sind, bezeichnet man als Gene. Das genetische Material der Eltern wird weitervererbt und neu variiert. Im Normalfall besteht jede Zelle aus 23 Chromosomen der Mutter und 23 des Vaters (insgesamt 46 homologe Chromosomen). Hierbei wird zwischen Autosomen (Körperchromosomen) und Gonosomen (Geschlechtschromosomen) unterschieden. Jeder Zellkern hat 22 Autosomen- und ein Gonosomen-Paar. Die weiblichen Gonosomen bestehen aus zwei X-Chromosomen, die männlichen setzen sich aus einem X- und einem Y-Chromosomen zusammen. Die meisten Gene, die auf dem X-Chromosom liegen, finden auf dem Y-Chromosom kein identisches Gegenstück. Daher führen Genveränderungen des X-Chromosoms bei Männern wesentlich öfter zur Ausprägung von Behinderungen als bei Frauen.

Genetische Erklärung

Das FMR1 Gen, welches sich auf dem langen Arm des X-Chromosoms befindet, ist bei Menschen mit dem Fragilen-X-Syndrom verändert. Bei dieser Veränderung handelt es sich um eine vor dem FMR1 Gen erhöhte Wiederholung (Repeat) des Basentriplets CGG. Bei Menschen mit unverändertem Genmaterial liegen die CGG Repeats zwischen 5 und 40. Bei 60 bis 200 CGG Repeats spricht man von einer Prämutation. Menschen mit dieser Anzahl haben keinerlei Symptome, gelten jedoch als Überträger des Fragilen-X-Syndroms. Mehr als 200 Repeats führen zum deaktivieren des FMR1 Gens. In diesem Fall spricht man von einer Vollmutation. Das Wiederholen führt zu einer Brüchigkeit des Chromosoms, so dass die normale Struktur verloren geht.

Die Ausprägung des Fragilen-X-Syndroms steht in keinerlei Zusammenhang mit der Anzahl von Wiederholungen. Der klinische Verlauf ist von der Funktion des FMR1 Gens abhängig. Bei einer kleinen Vollmutation kann ein Teil des X-Chromosoms noch aktiv sein und somit die Ausprägung mildern.

Vererbung

Das Fragile-X-Syndrom wird rezessiv vererbt. Dies bedeutet, dass das Gen nur dann zum Tragen kommt, wenn beide Chromosomen des Chromosomenpaars betroffen sind. Männer können ebenfalls Überträger des Fragilen-X-Syndroms sein, obwohl sie phänotypisch unauffällig sind. Grund hierfür sind Prämutationen, die nicht zur Erkrankung führen. Männer mit einem prämutiertem X-Chromosom geben dieses an alle ihre Töchter weiter, die nicht erkranken, aber Überträgerinnen werden.

Merkmale des Fragilen-X-Syndroms

Kinder mit Fragilem-X-Syndrom kann man meist anhand typischer körperlicher Merkmale sowie diversen Verhaltensauffälligkeiten erkennen, welche jedoch unterschiedlich stark ausgeprägt sein können. Sowohl die kognitiven und motorischen Fähigkeiten als auch das Sprachvermögen können sehr unterschiedlich ausgebildet sein. Nicht alle Kennzeichen sind immer vorhanden oder gleich stark ausgeprägt. Aus diesem Grund kann eine konkrete Diagnose nur mit Hilfe genetischer Untersuchungen erstellt werden. Ein Laie kann einem Kind mit Fragilem-X-Syndrom seine Behinderung in der Regel kaum oder gar nicht ansehen, da die typischen Kennzeichen sich oft erst im Jugend- oder Erwachsenenalter stärker ausbilden.

Körperliche Merkmale

Es gibt bestimmte Kennzeichen, die bei über 70% der Betroffenen in unterschiedlicher Ausprägung auftreten. Diese sollen im Folgenden kurz dargestellt werden. Menschen mit Fragilem-X-Syndrom leiden unter muskulärer Hypotonie, d.h. einer verringerten Muskelspannung. Des Weiteren sind die Gelenke überstreckbar, was bedeutet, dass sie extrem dehnbar sind. Dieses ist eine Folge der Bindegewebsschwäche. Dies gilt insbesondere für die Finger, die sich sehr weit biegen lassen. Oftmals ist bereits nach der Geburt ein erhöhtes Körpergewicht des Kindes ein mögliches erstes Merkmal des Fragilen-X-Syndroms.

Im Gesicht der Person sind ebenfalls Besonderheiten festzustellen. Typische Kennzeichen in diesem Bereich sind eine längliche Gesichtsförm mit einem breiten Kinn sowie ein insgesamt vergrößerter Kopfumfang. Die Betroffenen haben außerdem große abstehende Ohren und einen hohen Gaumen. Bei Jungen über acht Jahren ist ein vergrößertes Hodenvolumen festzustellen.

Motorische Fähigkeiten

Bei Kindern mit Fragilem-X-Syndrom kann man oft Defizite in der Grob- und Feinmotorik beobachten. Diese ergeben sich unter anderem durch eine globale Entwicklungsverzögerung, die in der Regel vorliegt. Die Kinder lernen meist erst mit etwa zwei Jahren laufen. Das hängt unter anderem damit zusammen, dass sie nur schwer ihr Gleichgewicht, aufgrund der muskulären Hypotonie einerseits und der Bindegewebsstörung andererseits, halten können. Durch die muskuläre Hypotonie ist die gesamte Körperspannung an sich bereits eingeschränkt. Die aus der Bindegewebsstörung resultierende Überdehnbarkeit der Gelenke erschwert dem Kind zusätzlich Standfestigkeit zu erreichen. Aus denselben Gründen haben die Kinder ebenfalls Schwierigkeiten bei der Hand- und Fingerkoordination. Dadurch kommt es oft zu Problemen beim Halten bestimmter Gegenstände oder auch beim Führen eines Stiftes oder ähnliches.

Sehvermögen

Kinder mit dem Fragilen-X-Syndrom leiden häufig an einer Sehschwäche. Eine Weitsichtigkeit ist ebenso möglich wie eine Kurzsichtigkeit. Auch Strabismus, das so genannte „Schielen“, ist ein häufig beobachtetes Merkmal.

Hörvermögen

Bezogen auf das Gehör sind Kinder mit FXS besonders anfällig für Infektionskrankheiten, die, wenn sie nicht oder zu spät erkannt werden, ein Risiko für bleibende Gehörschäden darstellen.

Sehr auffällig ist bei diesen Kindern, dass sie auf bestimmte Geräusche sehr sensibel reagieren. Es ist nicht eindeutig geklärt, ob dies mit einem überdurchschnittlich ausgeprägten Hörvermögen zusammenhängt oder ob sie nicht in der Lage sind, Geräusche zu filtern. Filtern bedeutet in diesem Sinne, Geräusche nach ihrer Wichtigkeit einzustufen, also Wichtiges wahrnehmen und Unwichtiges ausblenden. Die Kinder hören oftmals alle Geräusche in ihrer Umgebung in der gleichen Lautstärke, was sie verstören kann. Sie können sich folglich nicht auf das Wesentliche konzentrieren, was wiederum ihre eingeschränkte Konzentrationsfähigkeit erklären könnte.

Riechen und Schmecken

Möglich sind Beeinträchtigungen des Geruchs- und/oder Geschmacksinns. Die Kinder reagieren beispielsweise besonders sensibel auf bestimmte Gerüche oder stecken oft nicht genießbare Gegenstände in den Mund, um sie zu „schmecken“.

Sprachstörungen

Wie bereits erwähnt, leiden Kinder mit FXS an einer globalen Entwicklungsstörung, was auch eine Verzögerung der Sprachentwicklung mit sich bringt. In der Regel lernen sie erst im Alter von zweieinhalb bis drei Jahren das Sprechen, allerdings auch dann nur sehr langsam. Oft sprechen die Kinder sehr unverständlich, was unter anderem damit zusammenhängt, dass sie sehr schnell, allerdings mit langen Pausen und mit einem untypischen Rhythmus im Satzbau, sprechen. Ein besonders häufiges Sprachmerkmal (etwa 90 % der Jungen mit Fragilem-X-Syndrom) ist die Perseveration. Darunter versteht man das ständige Wiederholen von Wörtern oder ganzen Sätzen.

Verhaltensauffälligkeiten

Es sind sehr viele unterschiedliche Verhaltensauffälligkeiten möglich und ihre Ausprägung ist individuell verschieden. Zu den häufigsten zählen beispielsweise extreme Hyperaktivität mit einer kurzen Aufmerksamkeitsspanne und Aggressivität. Das aggressive Verhalten kann sich sowohl gegen Mitmenschen als auch gegen sich selbst richten.

Oft leiden Menschen mit Fragilem-X-Syndrom unter extremen Angstzuständen. Es ist außerdem möglich, dass die Betroffenen autistische Verhaltensmuster oder soziale Scheu zeigen. Perseverationen, das „Hängenbleiben“ an einem Gedanken oder Wort, sind ebenfalls zu beobachten. Eine taktile Abwehrhaltung ist besonders häufig festzustellen. Das bedeutet, dass der Mensch Schwierigkeiten damit hat, bestimmte Dinge zu berühren oder selbst berührt zu werden.

Weiterhin ist zu beobachten, dass Kinder und auch Erwachsene mit Fragilem-X-Syndrom nur schwer Blickkontakt halten können. Auch das Händeklatschen oder in die Hände beißen sind häufige Verhaltensauffälligkeiten.

Geistige Entwicklung

Die geistige Entwicklung kann sehr unterschiedlich verlaufen. Der Schweregrad der Beeinträchtigung ist in der Regel nicht voraussagbar. Die Spannweite der Behinderung reicht von einem durchschnittlich hohen IQ bis hin zu schweren Lernbehinderungen. Bei dem Großteil der Menschen liegt eine gemäßigte Lernbehinderung vor und die wenigsten sind kaum oder gar nicht von einer Lernbehinderung betroffen.

Pädagogische Förderung ¹

Die Förderung eines Kindes mit Fragilem-X-Syndrom muss in allen Bereichen des Alltags des Kindes geschehen und sich durch den gesamten Verlauf seines Lebens ziehen. Sie beginnt bereits von klein auf durch eine Förderung im familiären Umfeld, muss im Kindergarten und in der Schule in verschiedener Weise berücksichtigt werden und darf auch im späteren Berufsleben nicht vernachlässigt werden.

Durch die Familie des Kindes muss auf den ständigen Kontakt mit Gleichaltrigen geachtet werden. Betroffene mit Fragilem-X-Syndrom lernen viel durch Imitation, und durch das Zusammensein mit Kindern des gleichen Alters kann gewährleistet werden, dass sie das Verhalten dieser nachahmen und so Verhaltensweisen erlernen, welche für ihr Alter passend sind. Außerdem hat der Kontakt zu Gleichaltrigen den Vorteil, dass das betroffene Kind eine durch die Krankheit besonders ausgeprägte Scheuheit verlieren sowie Fertigkeiten zur sozialen Interaktion erlernen kann. Durch einen ständigen Wechsel der Aufgaben der Betreuungs- und Bezugspersonen kann man bei den Kindern eine gewisse Flexibilität

¹ Dörwald, K.: Menschen mit Fragile-X-Syndrom und pädagogische Fördermöglichkeiten: schriftliche Hausarbeit im Rahmen der ersten Staatsprüfung für das Lehramt für Sonderpädagogik. Bad Bramstedt, 1999

erzielen, darum sollten insbesondere der Vater und die Mutter darauf achten, dass sie möglichst oft ihre Aufgaben tauschen. Wichtig ist es auch, den oft angespannten Kindern ein Mittel zum Abreagieren beizubringen, welches sie leicht und unbemerkt auch unter fremden Menschen anwenden können, ohne großes Aufsehen zu erregen. Ein solches Mittel könnte zum Beispiel das Hände klatschen sein.

Beim Besuch eines Kindergartens gilt, je früher dieser Besuch beginnt, desto besser ist es für das Kind. Gruppen mit wenigen Kindern, bei denen die jeweilige Erzieherin sich, wenn nötig, auch intensiv um das Kind mit Fragilem-X-Syndrom kümmern kann, sind hier am ehesten förderlich. Außerdem sollte man auf eine konsequente pädagogische Förderung achten. Auch hier lernt das Kind viel durch Nachahmung, sowohl von den anderen Kindern im Kindergarten, als auch von den Erzieherinnen.

Dieser Aspekt muss später ebenfalls in der Schule berücksichtigt werden. Hier kann viel in der Förderung erreicht werden, indem man dem Kind ermöglicht, „zufällig“ zu lernen. Es ist also besser, dem Kind lediglich Materialien zum Selbsterkunden vorzulegen, als ihm bestimmte Aufgaben zu geben und auf deren Bewältigung zu hoffen. Alltagsmaterialien eignen sich hierfür am besten, Dinge, die dem Kind bekannt sind und mit denen es bereits Kontakt hatte. Kinder mit Fragilem-X-Syndrom können dem Unterricht gut folgen, wenn die Inhalte visuell hervorgehoben werden. Anstelle von Bildern könnten zum Beispiel Modelle benutzt werden, außerdem kann das Lernen durch Musik unterstützt werden.

Insbesondere beim Lesen lernen ist der Einsatz von Musik und Aufnahmegeräten förderlich, das Kind sollte Geschichten aus Büchern als Hörspiel mitverfolgen können. Wenn ein Zusammenhang zwischen Wort und Bild hergestellt wird, erleichtert dies dem Kind das Lesen lernen, außerdem sollte es oft mit Partnern zusammen arbeiten können.

Beim Schreiben lernen kann der Lehrer dem Kind Wörter einzeln buchstabieren, außerdem können Lernzielkontrollen durch mündliche Tests erfolgen. Ein Einsatz von Computern ist sehr förderlich, allerdings muss darauf geachtet werden, dass die jeweilige Schriftgröße groß genug eingestellt ist. Ein Kind mit Fragilem-X-Syndrom sollte eine Buchstabenschablone zum Schreiben benutzen dürfen.

Eine Einzelbetreuung sollte lediglich im Fach Mathematik erfolgen. Zum Rechnen lernen sollten konkrete Anlässe und Beispiel genutzt werden, zum Beispiel kann man mit Geld rechnen und anschließend

damit einkaufen gehen, oder man teilt eine Geburtstagstorte auf die anwesenden Kinder auf. Um das Interesse des Kindes zu wecken, sollte es ihm erlaubt sein, Gegenstände seiner Wahl zur Hilfe beim Rechnen zu benutzen.

Es gibt Fördermaßnahmen, die in allen Unterrichtsfächern gleich berücksichtigt werden müssen. Schreibgeräte mit einer Griffverdickung erleichtern dem Kind den Umgang mit Stiften, außerdem sollten Aufgaben in Form von Geschichten gestellt werden. Wichtig ist es auch, den Aspekt des Lernens durch Imitation zu berücksichtigen, so sollte einem Kind mit Fragilen-X-Syndrom die Möglichkeit gegeben werden, die anderen Kinder in der Klasse bei der Bewältigung ihrer Aufgaben zunächst beobachten zu können, bevor es sich selbst seinen eigenen Aufgaben widmet. Durch Rollenspiele, bei denen alltägliche Situationen nachgespielt werden, kann dem Kind die Angst vor solchen Situation in der Öffentlichkeit genommen werden, es lernt, wie es sich verhalten kann.

Bei der Berufswahl eignen sich besonders Berufe in kleinen und überschaubaren Betrieben, in denen die Kinder sich schnell zurechtfinden und leicht orientieren können. Hier sollten sie vorhersehbare und kalkulierbare Tätigkeiten übernehmen. Aufgrund der hervorragenden Imitationsgabe von FXS-Betroffenen können Betriebe, in denen andere Behinderte arbeiten, ungeeignet sein, da die Gefahr Verhaltensweisen dieser zu übernehmen, groß sein kann.

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben

- Dörwald, K. (1999). Menschen mit Fragile-X-Syndrom und pädagogische Fördermöglichkeiten: schriftliche Hausarbeit im Rahmen der ersten Staatsprüfung für das Lehramt für Sonderpädagogik / vorgelegt von Kerstin Dörwald. 1. Auflage, Interessengemeinschaft Fragiles-X, Bad Bramstedt.
- Froster, U. (1997). Das Fragile-X-Syndrom. München: MMV Medizin-Verlag. Pschyrembel Klinisches Wörterbuch. Berlin
- Sarimski, K. & Stengel-Rutkowski, S. (1998). Das Fragile-X-Syndrom als pädagogische Herausforderung. IG Fragiles-X e.V.
- Saunders, S (2003). Das Fragile-X-Syndrom: Ein Ratgeber für Fachleute und Eltern. Marburg: Bundesvereinigung Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung.
- Strasser, U. (1973). Wahrnehmen, Verstehen, Handeln. Förderdiagnostik für Menschen mit einer geistigen Behinderung. Luzern: ED Schweizerische Zentralstelle für Heilpädagogik.

Internetadressen

- Zankl, A. & Schorderet, D. (2001): Geistige Behinderung. Evaluierung eines Kindes mit geistiger Behinderung.
URL: <http://www.ssp.hin.ch/paediatria/vol10/n6/retard/index-ge.htm>

Das Katzenschreisyndrom

Überblick

Genetik

- Prävalenz: 1:50.000
 - Verhältnis von betroffenen Mädchen zu Jungen: 4:3
 - Grundlegende Chromosomenanomalie: das Fehlen einer variablen Menge genetischem Materials aus dem kurzen Arm eines der beiden Chromosome Nr. 5. Dabei sind die häufigsten Formen:
 - a.) Terminale Deletion
 - b.) Interstitielle Deletion
 - c.) unbalancierte Translokation beim erkrankten Kind (neu entstanden oder verursacht durch eine balancierte Translokation bei einem Elternteil)
- durch diese Variabilität der abweichenden Chromosomenstrukturen lässt sich die große phänotypische Heterogenität der Betroffenen erklären

Befunde

- katzenlautartiges Schreien
- kleiner länglicher Kopf
- rundes Gesicht, auseinanderliegende Augen, verbreiterte Nase, tief sitzende Ohren
- Schwierigkeiten beim Schlucken und Saugen
- bei ca. 30% Fehlbildung der inneren Organe (meist des Herzens)
- dauerhafter Minderwuchs
- häufige Ohr- und Atemwegsentzündungen

Eine Vielzahl weiterer körperlicher Symptome stehen in Zusammenhang mit dem Cri-du-chat-Syndrom.

Diagnose

- Chromosomenanalyse
- Pränataldiagnose möglich: durch Fruchtwasserentnahme oder Zellentnahme aus der Plazenta

Entwicklung

- Motorische Entwicklung: leicht bis stark verzögert

Kognitive Entwicklung:

- durch die jeweilige Ausprägung der geistigen Behinderung bedingt
- meist erheblich eingeschränkte intellektuelle Leistungen
- zum Teil nur Lernbehinderung

Soziale Entwicklung:

- Sozialquotient korreliert mit Intelligenzquotient
- das soziale und mentale Entwicklungsalter liegt unter dem tatsächlichen Alter des Kindes
- die meisten können Familienmitglieder unterscheiden, verstehen mindestens 10 Wörter und imitieren Handlungen anderer

Kommunikative Entwicklung:

- die meisten verfügen über ein gutes Wort- und Satzverständnis, einige entwickeln gute sprachliche Fähigkeiten
- alternative Ausdrucksarten wie Gesten und Handzeichen werden gelernt

Verhaltensmerkmale:

- manchmal: Körperschaukeln, Kopfschlagen, Wedeln mit den Armen, Saugen an der Hand
- häufig: Unruhe, Überaktivität, leichte Irritierbarkeit und Destruktivität, Konzentrationsschwächen, Aufmerksamkeitsprobleme

Beratung

Erste Schritte:

- Zweifelsfreie Diagnose und ausführliche Erläuterung; umfassende Untersuchung, um mögliche Störungen zu erkennen

Fördermaßnahmen:

- Therapie der einzelnen Symptome, um die Entwicklung positiv zu unterstützen
- Frühförderung: zur Verbesserung der Entwicklungschancen
 - a) Psychomotorische Entwicklungsförderung: Bewegungen sollen möglichst selbstbestimmt und zielgerichtet ausgeführt werden

können

b) Förderung der Sprachentwicklung: Phonetische Entwicklung;
Lernen von Sprachbegriffen

c) Weitere Therapiemöglichkeiten: manuelle Therapie, orofaziale
Regulationstherapie

- Förderung von erwachsenen Menschen : Fortsetzung der
Therapien; Unterstützung zu mehr Mobilität und Selbstständigkeit

Belastungen des Alltagslebens:

- ständige Beaufsichtigung und besondere Betreuung; Umgang mit
problematischen Verhaltensweisen

Beratungsdefizite:

- in der Aufklärung, durch mangelndes Wissen der Ärzte; wenig
Betreuungsangebote zur Entlastung der Eltern

Genetik des Katzenschreisyndroms

Auf 50.000 Lebendgeburten kommt ein Kind, das am Cri-du-Chat-Syndrom erkrankt ist. Mädchen sind dabei unter den früh diagnostizierten Fällen im Verhältnis 4:3 häufiger betroffen als Jungen.

Die grundlegende Anomalie beim Cri-du-Chat-Syndrom ist das Fehlen einer variablen Menge genetischem Material aus dem kurzen Arm (p-Arm) eines der beiden Chromosome Nr.5. Dabei liegt die kritische Region für die klassische Symptomatik des Cri-du-Chat-Syndroms auf der 15. Bande des p-Arms, meist bei 5p15.2-p15.3. Deletionen, die diese CDCCR (cri-du-chat critical region) nicht einschließen, haben oft kein klinisch auffälliges Erscheinungsbild zur Folge.

Es sind also verschiedene Formen der Chromosomenanomalie möglich: Bei einer so genannten terminalen Deletion geht während der Zellteilung genetisches Material am Ende des kurzen Arms eines Chromosoms Nr.5 verloren – von einem kleinen Stück bis hin zum gesamten p-Arm. Diese Form macht mit geschätzten 85% den Großteil der Krankheitsfälle aus und wird als de novo Deletion bezeichnet, das heißt, sie wird nicht von einem Elternteil vererbt, sondern ist bei dem Erkrankten neu aufgetreten. Dementsprechend setzen sich die Eltern bei der Geburt eines weiteren Kindes keinem erhöhten Wiederholungsrisiko aus. Im Gegensatz zu anderen genetischen Syndromen scheint auch das Alter der Eltern als Risikofaktor keine Rolle zu spielen.

Weitaus seltener tritt eine Interstitielle Deletion auf. Dabei bricht das Chromosom bei der Zellteilung nicht nur an einer Stelle, sondern an

zwei, was zum Verlust eines Segments aus dem mittleren Teil eines p-Arms des 5. Chromosoms führt. Auch hier liegt keine Schädigung des elterlichen Chromosomenmaterials vor.

10 bis 15% der Krankheitsfälle des Cri-du-Chat-Syndroms kommen dadurch zustande, dass bei einem Elternteil eine so genannte balancierte Translokation vorliegt. Diese entsteht meist dadurch, dass zwei Chromosomen (beim Katzenschreisyndrom eben unter anderem das Chromosom Nr. 5) untereinander Teile austauschen, was aber durch die vollständige Erhaltung der Erbinformationen in der Regel für den Betroffenen selbst keine phänotypischen Auswirkungen hat. Doch im Verlauf der Meiose können aus Zellen mit einer balancierten Translokation Keimzellen (Spermien- und Eizellen) mit fehlenden oder doppelt vorhandenen Chromosomenabschnitten entstehen. Wird eine solche Keimzelle befruchtet, kommt es zu einer Monosomie oder einer Trisomie des jeweiligen Chromosomenabschnitts und somit zu einer so genannten unbalancierte Translokation beim Kind.

Ist also das Cri-du-Chat-Syndrom durch eine unbalancierte Translokation bedingt, sind zwei Defekte vorhanden: eine Deletion am kurzen Arm des einen Chromosoms Nr. 5 und ein Überschuss an Chromosomenmaterial an einem anderen Chromosom. In diesen Fällen besteht für die Eltern bei weiteren Schwangerschaften ein erhöhtes Wiederholungsrisiko. Eine unbalancierte Translokation kann jedoch auch de novo auftreten, das heißt, zwei Chromosomen brechen und beim erneuten Zusammensetzen geht ein Stück verloren.

Durch diese Variabilität der abweichenden Chromosomenstrukturen lässt sich die große phänotypische Heterogenität der Betroffenen erklären. Bisherige Untersuchungen zu der Frage, ob die jeweiligen Veränderungen der Chromosomen bzw. die Ausdehnung der Deletion bestimmten Symptomen der Erkrankten zuzuordnen sind, haben keine einheitlichen Ergebnisse geliefert.

Befunde und Diagnose

Es gibt mehrere äußere Merkmale, die nach der Geburt eines Kindes darauf schließen lassen, dass das Cri-du-chat-Syndrom vorliegt. Am eindeutigsten ist wohl das markante Schreien der Kinder, welches dem Miauen einer Katze ähnlich ist und dem Syndrom seinen Namen gibt. Diese durch eine Fehlbildung des Kehlkopfs entstehenden Laute verlieren sich jedoch meist im Laufe der Entwicklung.

Das Geburtsgewicht der Cri-du-chat-Kinder liegt oft unter der Norm, auch dann, wenn die Größe des Kindes fast normal ist. Die Säuglinge

haben einen abnorm kleinen Kopf (Microzephalie, im Durchschnitt 31,7cm), welcher meist eine längliche Form aufweist. Das Gesicht ist jedoch rund, die Augen liegen weit auseinander (Hypertelorismus) und die Nase ist verbreitert mit einer abgeflachten Nasenwurzel. Häufig lassen sich tief sitzende Ohren mit einer besonderen Form und ein spitzes Kinn finden.

Säuglinge mit Cri du Chat haben oft Schwierigkeiten beim Saugen und Schlucken und die Atmung fällt ihnen schwer: die Ausatmung kann verlängert und unterbrochen, die Einatmung erschwert sein. Etwa 50% der Betroffenen müssen nach der Geburt extern beatmet oder sondiert werden. Einige der Säuglinge leiden lange an Gelbsucht.

Ungefähr ein Viertel der Kinder werden mit Klumpfüßen geboren, welche jedoch orthopädisch korrigiert werden können. In ca. 30% der Fälle wird auch eine Fehlbildung der inneren Organe, meist des Herzens, festgestellt.

Im Laufe der Entwicklung lassen sich Wachstumsminderung und Muskelschwäche sowie häufig eine Verbiegung der Wirbelsäule (Skoliose) erkennen. Augen- und auch Zahn- und Gaumenprobleme treten auf. Eine chronische Verstopfung ist nach dem Säuglingsalter nicht selten. Häufig treten Infektionen der Ohren und auch der Atemwege auf. Mit steigendem Alter kann eine Hyperflexie (Steigerung und Verbreiterung der Reflexe) auftreten. Das Cri-du-chat-Syndrom ist oft mit einer geistigen Behinderung verbunden, welche sich in ihrer Ausprägung jedoch erst im Laufe der Entwicklung des Kindes zeigt.

All diese Merkmale liefern allerdings keine sichere Diagnose des 5p-Syndroms, selbst das namensgebende Schreien der Kinder kann manchmal fehlen. Gewissheit bringt somit nur eine Chromosomenanalyse des Blutes. Steht die Diagnose 5p fest, ist jedoch nicht klar, wie sich das Kind entwickeln wird, der Verlauf der Entwicklung kann bei einheitlichem Krankheitsbild sehr stark variieren.

Steht eine Translokation (eine quantitative Veränderung des Erbgutes durch das Fehlen genetischen Materials) fest, können sich auch die Eltern auf eine balancierte Translokation untersuchen lassen, wodurch sich die Wahrscheinlichkeit für 5p bei Folgeschwangerschaften einschätzen lassen (vgl. Genetik).

Liegt bei einem Elternteil Gewissheit über eine balancierte Translokation vor, kann bereits in der Schwangerschaft eine pränatale Diagnose gestellt werden. Dies ist durch eine Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung) möglich. Dabei wird Fruchtwasser entnommen und die darin enthaltenen Zellinformationen des Kindes untersucht.

Das Risiko einer Fehlgeburt erhöht sich dabei um ca. 0,1%. Eine weitere Möglichkeit der Zellgewinnung ist die Choriozottenbiopsie. Hierbei werden Zellen der Plazenta unter ständiger Ultraschallkontrolle mit einer dünnen Nadel durch die Bauchdecke (oder seltener mittels eines Katheters durch den Gebärmutterkanal) entnommen und danach untersucht.

Entwicklung

Motorische Entwicklung

Die motorische Entwicklung bei Kindern mit Cri-du-chat-Syndrom verläuft verzögert, d. h. bedeutende Stufen der Motorik werden erst verspätet erreicht. Maßgebend für die Verzögerung ist der Schweregrad der Behinderung. Da dieser von sehr leicht bis hinzu sehr stark variieren kann, verläuft die motorische Entwicklung individuell.

Im Durchschnitt können sich betroffene Kinder erst mit 14 Monaten aufsetzen. Der Vergleichswert gesunder Kinder liegt zwischen 5 und 8 Monaten. Laufen gelingt etwa mit 43 Monaten. Gesunde Kinder laufen bereits mit 10 bis 15 Monaten. Derartige Normwerte lassen sich aber nicht generalisieren, sondern dienen nur der groben Orientierung.

Kognitive Entwicklung

Treten Einschränkungen in der kognitiven Entwicklung auf, lassen sich diese meist auf eine geistige Behinderung zurückführen. In weniger schweren Fällen liegt lediglich eine Lernbehinderung vor. Somit ist auch im Bereich der kognitiven Entwicklung eine erhebliche Variationsbreite vorhanden. Weiterhin ist festzustellen, dass eine frühzeitige und intensive Betreuung und Förderung die Entwicklung beschleunigen und verbessern kann.

Soziale Entwicklung

Auch die Entwicklung von sozialen Fähigkeiten verläuft nicht einheitlich. Maßgebend ist auch hier der Schweregrad der intellektuellen Beeinträchtigung. Die soziale und mentale Entwicklung betroffener Kinder verläuft deutlich verlangsamt. Das Entwicklungsalter eines Sechs- bis Siebenjährigen zum Beispiel, entspricht im Mittel dem eines gesunden Zwei- bis Dreijährigen.

Der Entwicklungsprozess kann durch frühe Förderung deutlich verbessert werden, d. h. Entwicklungsaufgaben können eher bewältigt werden.

Das Schlaf- und Essverhalten, sowie die Selbstständigkeit der Kinder

mit Cri-du-chat-Syndrom überschreitet meist nicht das Niveau eines Fünf- bis Sechsjährigen.

Beispiele für die Unterschiede im Beherrschen von adaptiven, sozialen Kompetenzen sind: Fast alle Betroffenen können Familienmitglieder unterscheiden, verstehen mindestens 10 Wörter und imitieren Handlungen anderer. Den meisten gelingt es, sich mit Hilfestellung selbst anzuziehen. Nur wenige wissen, dass beispielsweise heiße Gegenstände gefährlich sind. Die Kompetenzen im Alltag nehmen natürlich mit dem Fortschreiten des Alters zu und sind stark von entsprechender Förderung abhängig.

Kommunikative Entwicklung

Betroffene Kinder können gute sprachliche Fähigkeiten erreichen, d.h. sie beherrschen die Sprache in Form von Mehrwortverbindungen und Sätzen. Somit kann eine beachtliche kommunikative Kompetenz entwickelt werden. Ist dies nicht der Fall, können sie alternativ Ausdrucksarten erlernen. Sie kommunizieren dann mit Hilfe von Gesten und Handzeichen. Dies ist vor allem dann der Fall, wenn die Kinder ihre Wünsche äußern wollen. Häufige Kommunikationsformen sind: Arme ausstrecken und sich einer anderen Person gewollt nähern. Auf ein Objekt zeigen, es berühren, zu einer anderen Person hin schieben oder es bewusst übergeben, kommt eher selten vor.

Nach einer Untersuchung mit 86 Kindern über 3 Jahren (nach Wilkens et. al., 1983) konnten 34% der Teilnehmer gar nicht sprechen, 43% beherrschten einzelne Wörter und 23% konnten vollständige Sätze formulieren. Somit zeigen sich auch in diesem Bereich der Entwicklung erhebliche individuelle Unterschiede.

Im Schulalter hatten zwei Drittel der Kinder Gesten und Handzeichen gelernt. Die meisten verfügten weiterhin über ein gutes Wort- und Satzverständnis. Die expressive Sprache wurde allerdings nur von einem geringen Anteil der Befragten beherrscht.

Verhaltensmerkmale

Das Spektrum verschiedener Verhaltensweisen reicht von kaum nennenswerten Auffälligkeiten bis hin zu stereotypen Verhaltensweisen, wie zum Beispiel Körperschaukeln, Kopfschlagen, Wedeln mit den Armen und Saugen an der Hand.

Als sehr häufig auftretende Auffälligkeiten kann man Unruhe, Überaktivität, leichte Irritierbarkeit und Destruktivität nennen. Weiterhin berichten betroffene Eltern, dass ihre Kinder Konzentrationsschwächen

und Aufmerksamkeitsprobleme haben.

Im Fall von schwerer intellektueller Beeinträchtigung sind Stereotypien und Irritabilität stärker ausgeprägt. Einige Kinder sind zudem sehr passiv und ziehen sich zurück.

Beratung und Beratungsfokus

Das Cri-du-Chat-Syndrom tritt sehr selten auf. Für die Eltern eines erkrankten Kindes ist es dementsprechend schwer, an qualifizierte Informationen zu kommen.

Zu den ersten Schritten gehört auf jeden Fall eine zweifelsfreie Diagnose. Betroffene sollten darauf bestehen, sich die Ergebnisse der genetischen Analyse möglichst ausführlich erläutern zu lassen. Neben Ärzten können auch genetische Beratungsstellen Auskunft geben.

Als nächster Schritt wäre eine umfassende Untersuchung des Kindes äußerst sinnvoll. Sind die einzelnen Störungen bekannt, kann über Behandlungsmöglichkeiten und gezielt eingesetzte Fördermaßnahmen nachgedacht werden.

Verschiedene Einrichtungen, wie zum Beispiel kinderneurologische Zentren, sozialpädiatrische Einrichtungen und heilpädagogische Kindergärten können hier Hilfestellung geben. Sie verfügen über vielerlei Erfahrung mit Menschen mit Behinderung und bieten neben Beratungsangeboten für Eltern, in der Regel auch die Vermittlung von Therapien an.

Es ist sinnvoll, möglichst früh mit der Entwicklungsförderung zu beginnen. Dadurch können die Entwicklungschancen des erkrankten Kindes verbessert werden. Ein Bereich der Frühförderung ist die psychomotorische Entwicklungsförderung. Unter Psychomotorik versteht man die Gesamtheit der psychisch bedingten und vom Willen abhängigen Bewegungen. Dabei wird der enge Zusammenhang von Wahrnehmen, Erfahren, Erleben und Handeln stark betont. Die Therapie soll das Kind dazu befähigen, sich Informationen und Reize durch Bewegungshandlungen selbstbestimmt, zielgerichtet und sinnhaft zu holen. Die Förderung setzt an neurologischen Störungen, wie etwa schwachem Muskeltonus, schlechter Koordination bzw. Koordinationsstörungen und Wahrnehmungs- und Gleichgewichtsstörungen an und versucht deren Auswirkungen zu verhindern.

Ein weiterer Bereich der Frühförderung ist die Förderung der Sprachentwicklung. Sie bezieht sich zum Einen auf die phonetische Entwicklung und die Stimmcharakteristik, z.B. Volumen-

und Atemkontrolle, zum Anderen geht es um das Erlernen von Sprachbegriffen, sowohl rezeptiv als auch expressiv.

Weitere Therapiemöglichkeiten sind z.B. die manuelle Therapie, bei der Gelenke und Muskeln manuell manipuliert werden, um funktionelle Bewegungsstörungen zu beheben oder auch die orofaziale Regulationstherapie, die die Kau-, Schluck- und Sprechstörungen beeinflussen soll.

Die Förderung von erwachsenen Menschen mit Cri-du-Chat-Syndrom sieht ähnlich aus. Bereits begonnene Therapien sollten fortgesetzt werden. Besonders in dem Bereich Sprache und Kommunikation ist dies wichtig, damit sie eigene Wünsche und Bedürfnisse verbal oder auch mit anderen Kommunikationsmitteln äußern können. Des Weiteren sollte Unterstützung zur Mobilität und zu einer gewissen Unabhängigkeit in der Selbstpflegefähigkeit erfolgen. In einigen Fällen kann auch die Berufsfindung, -ausbildung und -förderung unterstützt werden, sofern die Betroffenen dazu in der Lage sind. Neben möglichen Therapien benötigen betroffene Eltern aber auch Beratung im Umgang mit den Belastungen des Alltagslebens.

Einige der erkrankten Kinder sind auf besondere Betreuung und Aufsicht angewiesen. Sie sind sehr unruhig, können sich nur schwer konzentrieren und sind kaum in der Lage zielgerichtete Tätigkeiten auszuführen. Die Kinder gehen ganz unterschiedlich mit diesen Einschränkungen um. Manche reagieren auf ihre Unfähigkeit mit Frust und Zorn und sind oftmals nicht bereit, Hilfe von außen anzunehmen. Viele entwickeln stereotype Verhaltensweisen, die mehr oder weniger problematisch sind. Die Belastungen, die daraus für die Eltern entstehen, sind in hohem Maße von der Ausprägung der problematischen Verhaltensweisen abhängig. In einigen Fällen greifen Kinder zu selbstverletzendem Verhalten oder reagieren aggressiv auf ihre Umwelt. Eltern sind dann besonders auf Beratung und Unterstützung angewiesen.

Beratungsdefizite sehen Eltern besonders in der unzureichenden Aufklärung durch die Ärzte. Diese scheinen selbst nur geringes Wissen über das Cri-du-Chat-Syndrom zu haben. Auch sollen sie bei ihren Erläuterungen wenig einfühlsam sein. Verlaufsdaten über das schulische Lernvermögen und über den Grad der Selbstständigkeit sind noch nicht bekannt. Wohn- und Beschäftigungsmöglichkeiten gibt es auch kaum. Eltern sorgen sich um Betreuungs- und Entlastungsmöglichkeiten, sowie um die soziale Integration ihrer Kinder. Sie wünschen sich mehr unterstützende Informationen und suchen oftmals den Kontakt zu anderen

betroffenen Familien. Selbsthilfegruppen leisten hier einen besonderen Beitrag. Ein Beispiel dafür ist der „Förderverein für Kinder mit dem Cri-du-Chat-Syndrom“, der sich 1996 aus einer Selbsthilfegruppe in Bremen entwickelte. Der Verein möchte betroffene Eltern durch Informationen und persönlichen Beistand unterstützen. Im Mittelpunkt stehen dabei die Gespräche mit anderen Betroffenen und der Austausch von Erfahrungen. Des Weiteren veröffentlicht der Verein regelmäßig seine Mitgliederzeitschrift und organisiert Jahrestreffen. Weitere Informationen zu diesem Verein sind auf dessen Homepage zu finden: www.5p-syndrom.de

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben

Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3. Auflage). Göttingen: Hogrefe.

Berger, S. (1996). Das Cri-du-Chat-Syndrom – Medizinische, psychosoziale und pädagogische Aspekte. Diplomarbeit, Universität Hamburg.

Internetadressen

<http://www.5p-syndrom.de>

Das Klinefelter-Syndrom

Überblick

Genetik

- Genotyp: 47, XXY (mindestens ein zusätzliches X-Chromosom), Folge einer Nondisjunktion in der Meiose; kann mit fortgeschrittenem Alter der Mütter zusammenhängen
- Phänotyp: männlich

Prävalenz

- ca. 1:700-1:900 Jungen

Befunde

Körperliche Besonderheiten:

- Reduzierte Testosteronproduktion
- Kleine Hoden (bei normaler Penisgröße)
- Es werden keine Spermien gebildet → Infertilität
- Ausbleiben des Stimmbruchs und des pubertären Haarwuchses
- Ausbildung einer (kleinen) weiblichen Brust (30 bis 60%)
- Femininer Körperbau
- Jungen sind i. d. R. größer als gleichaltrige Kinder (verlängertes Längenwachstum der Beine)
- Beeinträchtigung der grob- und feinmotorischen Koordination, der Bewegungsfluss ist langsamer
- Verzögerung der Bewegungsentwicklung, neuromotorische Schwächen (Muskelhypotonie) sind bis ins Schulalter erkennbar

Kognitive und sprachliche Entwicklung:

- Durchschnittlicher IQ liegt im unteren Bereich der normalen Streubreite
- Unterdurchschnittlicher Verbal-IQ
- Sprachbezogene Retardierung (mit 12 Monaten erkennbar: geringere Vielfalt der Lautbildung, Imitationsbereitschaft und Ausbildung des ersten Wortverständnisses; 24 Monate: signifikante Diskrepanz zwischen Sprachverständnis und expressiver Sprache; Schulalter: Probleme in der Sprachverarbeitung, in der Fähigkeit, Zusammenhänge wiederzugeben, in der Artikulation)

→ Sprachtherapie

- Teilleistungsschwäche in der Geschwindigkeit und sequentiellen Verarbeitung und Speicherung der akustischen Informationen (Kurzzeitgedächtnis), unabhängig vom IQ
- Schulleistungsprobleme (nehmen im Laufe der Schulzeit eher zu): Lese-Rechtschreibschwäche, Rechenfähigkeiten oft unbeeinträchtigt

Sozial-emotionale Entwicklung:

- Ergebnis einer komplexen Wechselwirkung zwischen syndromspezifischen Besonderheiten und den sozialen Erfahrungen
- Größere Anpassungsbereitschaft, Passivität und Unsicherheit in fremden Situationen
- Selbsteinschätzung: Ängstlichkeit, geringeres Durchsetzungsvermögen, empfindsamer und unsicherer, soziale Kontaktprobleme mit Gleichaltrigen (Eindruck einer geringeren Identifikation mit einem traditionellen männlichen Selbstbild)

Diagnose:

- Durchschnittliches Alter der Diagnosestellung liegt bei fünf Jahren
- Methoden:
 - Cytogenetische Untersuchung (Chromosomenanalyse)
 - Hormonspiegel: ↓ Testosteron
 - Phänotyp: kleine Hoden, Ausbleiben des Stimmbruchs und pubertären Haarwuchses, evtl. Ausbildung einer kleinen weiblichen Brust, femininer Körperbau
 - Spermogramm

Therapie:

- Eine hormonelle Behandlung im Alter von 11 bis 12 Jahren (Testosteron: Spritzen, Tabletten, Pflaster) ermöglicht eine normale pubertäre Entwicklung (kein Einfluss auf die Spermienproduktion → Infertilität bei unbeeinträchtigter Libido)

Beratung

Eltern:

- Möglichst frühe Diagnosestellung
- Ausführliche Aufklärung über das Syndrom, seine Besonderheiten und Behandlungsmöglichkeiten
- Begleitung und Unterstützung der Eltern, Kontakt mit anderen be-

troffenen Familien herstellen

Betroffene Jungen:

- Die Hormonsubstitution wirkt sich auf die Entwicklung der körperlichen männlichen Attribute aus, bewirkt auch eine Steigerung des Selbstwertgefühls, der sozialen Sicherheit und sexuellen Aktivität
- Pädagogische Hilfen zur Kompensation syndromspezifischer Fähigkeitsdefizite: Sprachtherapie, Förderung der Lese- und Rechtschreibschwäche

Einleitung

Das Klinefelter-Syndrom wurde nach dem amerikanischen Arzt Harry Klinefelter benannt. Harry Klinefelter und seine Mitarbeiter beschrieben 1942 das Syndrom bei Männern, die nach ihrer Beobachtung zur Brustentwicklung neigten, eine beträchtlich verminderte Anzahl von Spermienzellen aufwiesen und eine erhöhte Ausschüttung von Hypophysenhormonen, dem sogenannten follikelstimulierenden Hormon (FSH) und dem Luteinisierungshormon (LH) aufwiesen.

Das Klinefelter-Syndrom ist keineswegs selten. Jährlich werden etwa eintausend unauffällige Jungen geboren, die infolge einer Veränderung ihrer Geschlechtschromosomen dieses Syndrom entwickeln. Von etwa 800 Jungen und Männern ist einer von dem Klinefelter-Syndrom betroffen. Das bedeutet, dass in der Bundesrepublik Deutschland ungefähr 37.000 Jungen und Männer mit dem Klinefelter-Syndrom leben. Manche von ihnen führen ein völlig unauffälliges Leben und fühlen sich keineswegs als Patienten, vielleicht haben sie nur an ihrem unerfüllbaren Kinderwunsch zu tragen und erfahren auf diesem Wege von ihrer Besonderheit.

Andere wiederum leiden schon als Kinder unter psychischen Problemen, haben Schulschwierigkeiten oder Schwierigkeiten bei der Berufsfindung: sie tun sich schwer mit dem Finden eines Partners und leiden unter organischen Beschwerden und psychosozialen Störungen unterschiedlicher Art.

Zumindest im deutschsprachigen Raum gibt es bisher wenige allgemeinverständliche Darstellungen der Probleme des Klinefelter-Syndroms für Patienten, ihre Ärzte und Betreuer. Somit basiert die ärztliche Behandlung noch immer überwiegend auf den jeweiligen klinischen Symptomen; eine ganzheitliche Behandlung und Betreuung fehlen. Als Menschen fühlen sich die Patienten alleine gelassen.

Ursache des Klinefelter-Syndroms

Jungen und Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom als Geschlechtschromosomen, d.h. den Chromosomensatz 46,XY. Allerdings haben Jungen und Männer mit Klinefelter-Syndrom zwei X-Chromosomen und ein Y-Chromosom (47, XXY, in seltenen Fällen auch drei (48,XXXY) oder vier (49,XXXXY) X-Chromosomen. Die Geschlechtschromosomen tragen unter anderem Gene (Erbanlagen) für die Entwicklung der äußeren Geschlechtsmerkmale, die Bildung der Geschlechtshormone, für die allgemeine körperliche sexuelle Entwicklung. Somit sind sie auch an der Größenentwicklung beteiligt.

Bei etwa 80% der Betroffenen wird der Chromosomensatz 47,XXY gefunden. Bei 6% findet sich der normale Chromosomensatz 46,XY in einem Teil der Zellen und der Chromosomensatz 47,XXY mit überzähligem X-Chromosom in den restlichen Zellen; dies wird „Chromosomenmosaik“ genannt. In 5% finden sich zwei X-Chromosomen und kein Y-Chromosom (46,X). In den übrigen Fällen finden sich 3 oder 4 X-Chromosomen oder andere Formen überzähliger X-Chromosomen bei den Jungen und Männern.

Einige Chromosomenstörungen treten häufiger bei Kindern von älteren Müttern oder auch von älteren Vätern auf.

Beim Klinefelter-Syndrom konnte bis heute nicht vollständig geklärt werden, was ursprünglich zu der erhöhten Geschlechtschromosomenanzahl, auch Chromosomenfehlverteilung genannt, führt. Jungen mit Klinefelter-Syndrom sind im Allgemeinen bei der Geburt normal entwickelt; mit Ausnahme der Jungen, die drei oder vier X-Chromosomen haben.

Befunde

Pubertät

Die Pubertätsentwicklung der Jungen mit Klinefelter-Syndrom vollzieht sich mit einigen Schwierigkeiten im Vergleich zu anderen gleichaltrigen Jungen. Es gibt wissenschaftliche Erkenntnisse, nach denen diese pubertäre Entwicklungsphase durch eine niedrig dosierte Testosteron-Behandlung unterstützt und möglicherweise auch beschleunigt werden kann. Wird die familiäre Situation von Jungen als zufriedenstellend und stabil erlebt und werden gegebenenfalls fehlende männliche Hormone durch eine Behandlung mit Testosteron ersetzt, so vollzieht sich die Pubertätsentwicklung dieser Jungen zwar verspätet, aber innerhalb der normalen Altersspanne.

Um die Muskelbildung und die Entwicklung von körperlicher Geschicklichkeit zu fördern, sind das Erlernen verschiedener Sportarten und die Teilnahme an Sportveranstaltungen vom Kleinkindalter an von größter Bedeutung.

Intelligenzentwicklung

Wenn Jungen mit einem Klinefelter-Syndrom in einem entwicklungsfördernden familiären und sozialen Umfeld aufwachsen, wird ihre Intelligenz in der Regel innerhalb des Normbereiches liegen. Überdurchschnittliche Intelligenzwerte kommen jedoch seltener vor als bei anderen Jungen. Deutliche Intelligenzeinschränkungen hingegen treten genauso häufig bzw. selten auf wie bei anderen Jungen.

Schulische Leistungen

Jungen mit Klinefelter-Syndrom unterscheiden sich in ihren schulischen Leistungen insofern von anderen Jungen, da sie, besonders in den ersten Schuljahren, häufiger Lernprobleme haben. Es treten nicht bei allen Jungen mit Klinefelter-Syndrom Lernschwierigkeiten auf. Zeigen sich Probleme beim Lernen, können Eltern sowie Lehrer mit entsprechenden Förderungsmaßnahmen diesen Schwierigkeiten entgegenzutreten. Ist die Förderung auf die speziellen Lernbedürfnisse des jeweiligen Kindes abgestimmt, können Lernprobleme gut überwunden werden. Für viele Teilleistungsstörungen, wie z. B. eine verkürzte Aufmerksamkeitsspanne und eine Beeinträchtigung des Kurzzeitgedächtnisses, gibt es Übungen um die notwendigen Fähigkeiten in spielerischer Form oder im alltäglichen Handeln zu trainieren. Bei einer bestehenden Sprachentwicklungsverzögerung sollte möglichst frühzeitig mit einer Sprachtherapie (Logopädie) begonnen werden.

Körperliche Entwicklung

Längenwachstum: Jungen mit Klinefelter-Syndrom wachsen oft ab dem 4./5. Lebensjahr schneller als andere Jungen. Insbesondere die Beine, aber auch der Rumpf strecken sich stärker. Die durchschnittliche Erwachsenengröße bei Männern mit Klinefelter-Syndrom liegt ein paar Zentimeter über der normalerweise zu erwartenden Endgröße des Mannes. Da die Körperlänge insgesamt jedoch in der normalen Streubreite liegt, verursacht sie keine besonderen Probleme.

Sexualentwicklung

Jungen mit Klinefelter-Syndrom haben normal große Hoden bei der Geburt, aber während diese sich bei Jungen mit einem unauffälligen

Chromosomensatz ab dem Alter von etwa 12 Jahren von 2 auf 12 oder mehr ml vergrößern, bleiben die Hoden von Jungen mit Klinefelter-Syndrom im allgemeinen während des gesamten Lebens bei 2 ml oder weniger.

Die Körperbehaarung und der Bartwuchs sind meistens spärlicher als bei anderen Jugendlichen und Männern, hierbei kann die frühzeitige Behandlung mit Testosteron einen normalisierenden Effekt haben.

Entwicklung des Geschlechtstriebes (Libido) und der sexuellen Leistungsfähigkeit (Potenz)

Die Libido und die sexuelle Potenz entwickeln sich normal, insbesondere wenn zu Beginn der Pubertätsphase die Behandlung mit Testosteron eingesetzt wird.

Zeugungsfähigkeit:

Grundsätzlich gilt, dass sich nur wenige Spermien (Samenzellen) in den Hoden entwickeln, meistens nur einige Tausend Spermien pro Samenerguss (Ejakulation) verglichen mit 200 Mio. Spermien pro Ejakulation bei Männern mit normalem Chromosomensatz.

Trotz dieser Tatsache haben einige wenige Männer mit Klinefelter-Syndrom (6 Fälle sind bisher bekannt) Kinder gezeugt und ihre Vaterschaft konnte eindeutig nachgewiesen werden.

Es ist möglich, dass einige Männer mit einem Mosaikbefund, d. h. mit einer normalen Zelllinie in einem Teil der Zellen (Chromosomensatz 46,XY/47,XXY) tatsächlich fruchtbar sind. Bei der allgemeinen Aufklärung über die Fertilität (Fruchtbarkeit) sollte jedoch immer ausdrücklich auf die Möglichkeiten der Adoption oder der Aufnahme von Pflegekindern hingewiesen werden.

Hormonelle Behandlung mit Testosteron:

Das männliche Geschlechtshormon Testosteron wird hauptsächlich in den Hoden gebildet. Da diese sich aber bei Vorliegen des Klinefelter-Syndroms unzureichend entwickeln und deshalb oft nicht ausreichend eigenes Testosteron gebildet wird, kann dieses künstlich verabreicht werden. Über den besten Zeitpunkt des Behandlungsbeginns sind sich die Experten nicht einig. Ein möglicher Beginn wäre etwa im Alter von 11 Jahren. Hierbei wurde bei Patienten mit Klinefelter-Syndrom beobachtet, dass sich die Pubertätsentwicklung bei frühzeitigem Behandlungsbeginn der Jungen im Allgemeinen innerhalb der normalen Altersspanne vollzieht und dass einem häufig beobachteten vermehrten Schlafbedürfnis und einer größeren Müdigkeit entgegengewirkt wird.

Außerdem werden möglicherweise das Risiko einer Brustentwicklung und die Ausbildung von Krampfadern im Erwachsenenalter herabgesetzt.

In Deutschland werden verschiedene Behandlungskonzepte verfolgt. So beginnen einige Kinderärzte ebenfalls in Abhängigkeit von bestimmten Laborwerten ab einem Alter von 11-12 Jahren mit niedrigdosierten Testosterongaben in Tablettenform, steigern die verabreichte Dosis allmählich und gehen dann nach etwa 3 Jahren auf die Verabreichung von Testosteron in Form von Injektionen (intramuskulär z. B. 1 mal monatlich) über.

Andere Kinderärzte richten sich nach dem Knochenalter, das durch eine Röntgenaufnahme der Hand bestimmt werden kann. Erst wenn dieses ein Alter von 13-16 Jahren erreicht hat, beginnen sie mit der Hormontherapie. Wieder andere verabreichen überhaupt nur dann Testosteron, wenn die Laborwerte anzeigen, dass der Junge bzw. der Mann mit Klinefelter-Syndrom selbst nicht genügend männliche Hormone produziert.

Im Allgemeinen sollte eine Behandlung mit Testosteron bis etwa zum 50. Lebensjahr fortgeführt und dann schrittweise abgesetzt werden. Die Behandlung kann in Form von Spritzen mit sogenanntem Depot-Testosteron oder mit täglicher Tabletteneinnahme erfolgen.

Informationen für (werdende) Eltern von Jungen mit Klinefelter-Syndrom

Die Berater, seien sie Humangenetiker oder Gynäkologen, sollten gegenüber den ratsuchenden Eltern betonen, dass die zu erwartende Intelligenzentwicklung im Durchschnitt zwar etwas niedriger, aber trotzdem noch im Normbereich liegt. Gleichfalls sollten sie darauf hinweisen, dass diese Jungen unter entwicklungsfördernden Bedingungen annähernd ähnliche schulische und berufliche Laufbahnen einschlagen können wie Jungen und Männer ohne genetischen Veränderungen.

Es ist auch sehr wichtig, zu betonen, dass Männer mit Klinefelter-Syndrom ebenso befriedigende Sexual- und Partnerbeziehungen aufnehmen können wie andere Männer.

Die Mitteilung, dass Männer mit Klinefelter-Syndrom aller Wahrscheinlichkeit nach keine leiblichen Kinder bekommen können, sollte mit dem Hinweis verknüpft werden, dass die Adoption eines Kindes ebenso wie bei anderen kinderlosen Männern möglich ist.

Bei der Information über das Risiko der verstärkten Brustdrüsen-

entwicklung ist der Hinweis wichtig, dass eine operative Korrektur mit guten Ergebnissen erzielt werden kann und dass eine frühzeitige medikamentöse Behandlung mit Testosteron die Brustentwicklung möglicherweise verringern oder sogar verhindern kann.

Klinefelter-Kontaktgruppen

Der Austausch von Informationen, persönlichen Erfahrungen und Erlebnissen ist für Betroffene wie auch deren Angehörige von immenser Bedeutung. Deshalb wurde in Deutschland – genauso wie in anderen Ländern auch – für Jungen und Männer mit Klinefelter-Syndrom und deren Angehörige ein bundesweites Selbsthilfegruppenetz mit einer Dachorganisation gegründet.

Als erster Schritt auf diesem Wege kann eine psychotherapeutisch ausgerichtete Kontaktgruppe für Männer mit Klinefelter-Syndrom angesehen werden, die sich seit dem 17. Januar 1990 regelmäßig einmal im Monat in Homburg/Saar trifft. Sie wird betreut von Dr. med. Astrid Bühren in Zusammenarbeit mit Dr. med. Herbert Gress vom Institut für Psychotherapie und von cand. med. Jörg Mangold.

Bereits seit Mitte 1989 besteht ein regelmäßiger brieflicher, telefonischer und auch persönlicher Kontakt zwischen einem jungen Ehepaar – der Ehemann leidet selbst auch am Klinefelter-Syndrom – und Astrid Bühren vom humangenetischen Institut in Homburg/Saar. Dieses Ehepaar ist nach Auseinandersetzung mit dem eigenen Schicksal zu der Auffassung gelangt, dass viel mehr allgemeines Wissen über das Klinefelter-Syndrom sowohl bei den Betroffenen selbst, als auch bei den behandelnden Ärzten und anderen Fachleuten vorhanden sein sollte.

Als sich herausstellte, dass die spezialisierte Beratungsstelle am Institut für Humangenetik in Homburg/Saar aufgelöst werden würde, ergriffen sie auf Anregung von Astrid Bühren die Initiative zur Selbsthilfe: Bernhard Gross und seine Frau Elke Kehl-Gross erklärten sich bereit, gemeinsam mit Astrid Bühren die Aufbauarbeit für Klinefelter-Selbsthilfegruppen und eine spätere Dachorganisation zu leisten.

Kontakt

Seit Anfang 1989 wird am humangenetischen Institut genauso wie für das Ulrich-Turner-Syndrom eine Kontaktwunschkartei für Jungen und Männer mit Klinefelter-Syndrom und für betroffene Eltern geführt. Nach der Auflösung dieser spezialisierten Beratungsstelle wird das Ehepaar Gross diese Aufgabe übernehmen. Mit der Kontaktwunschkartei

können Kontakte hergestellt werden zwischen Jungen und Männern mit Klinefelter-Syndrom oder zwischen Eltern von betroffenen Söhnen, die ihre Erfahrungen miteinander austauschen möchten. Kontaktwillige werden aus Datenschutzgründen um ihre schriftliche Einverständniserklärung zur Adressenweitergabe an andere Betroffene gebeten. Danach werden sie in die Kontaktwunschkartei aufgenommen und vermittelt, sobald sich eine Möglichkeit dazu ergibt. Auch Eltern, bei deren noch ungeborenem Sohn durch eine vorgeburtliche Diagnostik ein Klinefelter-Syndrom festgestellt worden ist, können auf diese Weise Kontakt mit betroffenen Eltern aufnehmen und sich informieren.

- Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e.V.
www.klinefelter.org

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben

Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3. Auflage). Göttingen: Hogrefe.

Internetadressen

www.klinefelter.org

(auf dieser Internet-Präsenz finden Sie ebenfalls Kontaktdaten zu Selbsthilfegruppen in Ihrer Umgebung)

Das Prader-Willi-Syndrom

Überblick

Genetik

Es sind drei Defekte zu unterscheiden:

- zu 60-70% tritt Deletion auf dem langen Arm des vom Vater vererbten Chromosoms 15 auf
- einige Personen weisen eine uniparentale Disomie/ Isodisomie auf
- wenige Personen sind vom Imprintingeffekt betroffen

Familiäres Wiederholungsrisiko:

- bei Imprintingmutation bis zu 50 %
- bei Deletion/ uniparentaler Disomie bis zu 1 %

Körperliche Symptome

- Muskelschwäche (Muskelhypotonie)
- Hypogonadismus (Unterentwicklung d. Geschlechtsorgane)
- Esssucht
- Kleinwuchs
- Verzögerte motor. Entwicklung
- Geringe Reaktionsbereitschaft
- Leichte Dismorphiezeichen (Zeichen körperl. Entstellung)
- Erhöhte Schmerzgrenze
- Zahnprobleme
- Strabismus (Schielen)
- Atemstörung

Kognitive Befunde

Intelligenz

- allgemein eine geringere Intelligenz
- Intelligenzminderung im Bereich der Lernbehinderung
- höhere Werte im Bereich der kognitiven Fähigkeiten als geistig Behinderte

Sprech- und Sprachprobleme

- Später Sprechbeginn ist typisch
- Sprachverständnis jedoch relativ gut ausgeprägt

Soziale Befunde

Verhalten gegenüber Gleichaltrigen

- Häufig Schwierigkeiten in der Interaktion mit Gleichaltrigen
- Geringe Kompetenzen in sozialer Konfliktlösefähigkeit, Produktivität und Offenheit
- Gefahr einer sozialen Isolierung aufgrund sozialer Unsicherheit, Unreife und Ablehnung durch Gleichaltrige

Verhalten gegenüber den Eltern

- als Kleinkinder meist sehr lieb und folgsam
- später häufig trotzig und uneinsichtig (Wutanfälle)
- zwanghaftes selbstverletzendes und unaufrichtiges Verhalten

Schule

- häufig Schulprobleme
- regulärer Schulbesuch ist jedoch durchaus möglich; kleine Klassen sind von Vorteil
- Schuleintritt ist zwar schwierig, jedoch wichtig für die eigene Autonomie

Selbstständigkeit

- im Erwachsenenalter teilweise eingeschränkt
- Betroffene leben selten allein
- große Selbstständigkeitspotentiale in Einzelfällen zu beobachten
- Patienten sind u. U. auf externe Hilfe angewiesen, v. a. bei Auftreten von Depressionen
- psychotische Symptome

Diagnostik

- Entwicklungs- und Verhaltensdiagnostik
Verfahren, die dazu dienen, die Entwicklung des Kindes einzustufen und möglicherweise Auffälligkeiten festzustellen
- Genetisch diagnostische Tests
 - PW 71 Methylierungstest
 - Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
 - Zytogenetische Diagnostik mit G-Bänderung

Behandlung

- Adipositas
Kontrolle und Beschränkung der Kalorienzufuhr als Vorsorgemaßnahme
- Kleinwuchs und Hypogonadismus

- Verbesserung durch Hormontherapie möglich, jedoch umstritten
- Muskelhypotonie
 - Physiotherapie oder Krankengymnastik;
 - Bei Bewegungsmangel Beschäftigungstherapie;
 - Bei Sprechproblemen logopädische Therapie
- Verhaltensauffälligkeiten
 - Routine im Tagesablauf bieten; Wutauslösende Themen meiden; richtige Pflege bei selbstverletzendem Verhalten
 - Behandlung der Wutanfälle mit Psychopharmaka

Behandlung

- Elternaufklärung:
Aufklärung, um Schuldgefühlen entgegenzuwirken und das Fehlen von Heilungschancen zu verdeutlichen
- Ernährungsberatung:
Diät individuell auf das Kind unter Einbezug der ganzen Familie abstimmen
- Lernstrategien:
Selbstständigkeit und Selbstwirksamkeit des Kindes aufbauen
- Schule und Ausbildung:
Leistungen der Kinder nicht mit anderen vergleichen, sondern jeden Fortschritt beobachten / fördern
- Sexualaufklärung:
Folgen d. Behinderung verdeutlichen

Einleitung

Ziel dieses Beitrags ist, einen Überblick über die Ursachen, Symptome, Diagnostik und Behandlungsmöglichkeiten des Prader-Willi-Syndroms (PWS) zu geben.

Dieses wurde erstmals 1956 von Andrea Prader, Alfred Labhart und Heinrich Willi beschrieben. Sie stellten bei einigen Kindern einen schwächeren Muskeltonus, Kleinwüchsigkeit, Neigung zum Übergewicht, eine insgesamt verlangsamte Entwicklung und eine genitale Unterentwicklung als Leitsymptome eines genetischen Syndroms fest. Zudem zeigen diese Kinder schwere Verhaltensauffälligkeiten (Sarimski, 2005). Neuere Untersuchungen geben an, dass das PWS mit einer Häufigkeit zwischen 1:10.000 bis 1:24.000 vorkommt (Sarimski, 2005; PWS-Vereinigung Deutschland, 1996; Neuhäuser/ Steinhausen, 2003).

Das Syndrom zeichnet sich dadurch aus, dass die Symptome, die oft mehrere Organsysteme betreffen, nicht auf eine klare Ursache zurück-

geführt werden können. Erst 1981 konnte Ledbetter feststellen, dass genetische Ursachen bei dem PWS insgesamt eine Rolle spielen und neben dem äußeren Erscheinungsbild zur Diagnose verwendet werden können (Ledbetter 1992, zitiert nach Ehlert, 2002). Dennoch gibt es bis heute keine Erklärung, warum Kinder mit PWS unterschiedlich starke Symptome zeigen (Eiholzer, 2005).

Genetik

Genetische Ursachen

Die genetischen Ursachen von PWS sind längst noch nicht vollständig untersucht. Es können aber drei Defekte unterschieden werden, die sich jeweils auf den Zeitpunkt der Befruchtung beziehen.

60-70% weisen den Verlust eines Abschnitts (Deletion) auf dem langen Arm des vom Vater vererbten Chromosoms 15 auf (nicht zu verwechseln mit dem Angelman-Syndrom, bei welchem eine Deletion auf dem 15. Chromosom der Mutter als genetische Ursache gilt).

Bei einigen Personen konnte keine krankmachende Veränderung - Deletion auf dem Chromosom-15 - festgestellt werden. Hier kann möglicherweise eine uniparentale Disomie vorliegen. Es gibt verschiedene Vermutungen, wie es zu dieser Art von Disomie kommt: Eine Ursache könnte die Entstehung einer trisomen Zygote nach der Befruchtung der Eizelle sein. Diese würde infolgedessen ein 15. Chromosom verlieren müssen, um zu überleben. Sobald das väterliche Chromosom betroffen ist, handelt es sich um eine maternale uniparentale Disomie. Eine zweite Möglichkeit ist die Isodisomie. Dabei handelt es sich um die Befruchtung der Eizelle mit einem Spermium, bei dem das 15. Chromosom fehlt. Während der mitotischen Teilung kommt es zu einer Missverteilung, um über zwei identische 15. Chromosomen zu verfügen.

Ein geringer Prozentsatz der Betroffenen weist einen Imprintingeffekt auf, was bedeutet, dass das Prägungszentrum defekt ist, in welchem die Informationen abgelegt sind. Dennoch gibt es Fälle, die bis heute noch nicht in diese Systematik eingeordnet werden können. Unklar ist auch, wie man vom Defekt zum Symptom kommt. Man vermutet jedoch, dass der genetische Defekt sich in einer Störung im Zwischenhirn (genauer Hypothalamus) manifestiert, die für das Auftreten der Symptome verantwortlich gemacht werden könnte (Eiholzer, 2005).

Familiäres Wiederholungsrisiko

Liegt in einer Familie das PWS bei einem Kind vor, dann entscheidet die Art der Entstehung des Fehlers des 15. Chromosoms darüber, wie wahrscheinlich das nochmalige Auftreten bei einer erneuten Schwangerschaft ist. Hat das betroffene Kind eine Deletion oder eine uniparentale Disomie, dann liegt die Wahrscheinlichkeit bei unter 1%. Tritt aber eine Imprinting Mutation auf, dann liegt die Wahrscheinlichkeit bei 50%. Es liegt jedoch sehr selten (1%) von vornherein eine Imprintingbelastung in einer Familie vor (Dietrich, 1995 zitiert nach Ehlert, 2002).

Symptome und Befunde

Es gibt eine Vielzahl von Symptomen, die unterschiedliche Autoren verschieden systematisiert haben. Dabei kann einmal eine Unterteilung in Bereiche bzw. auch in Phasen vorgenommen werden. Sarimski (2005) beschreibt die Bereiche körperlicher, sozialer, adaptiver sowie kognitiver Befunde. Die körperlichen Symptome unterteilt er wiederum in zwei Phasen der Kindheit. Ehlert (2002) gliedert den Krankheitsverlauf in 6 Phasen. Bei den Beschreibungen der PWS-Vereinigung Deutschland (1996) wird auf 4 Phasen Bezug genommen. Eiholzer (2005) beschreibt die Symptome über alle Altersstufen hinweg.

Für unsere Darstellung behalten wir die Bereiche Körperlich, Kognitiv und Sozial nach Sarimski bei, wobei wir jedoch wie Eiholzer die Symptome über die Lebensspanne hinweg betrachten.

Körperliche Symptome

Muskelschwäche (Muskelhypotonie):

Dies ist eines der frühesten Zeichen, da sich schon Föten weniger bewegen. Babys sind untergewichtig, da sie durch verminderte Saug- und Schluckfähigkeit nicht genügend Nahrung aufnehmen. Die Muskelschwäche kann unmittelbar nach der Geburt zu Problemen für Herz und Lunge führen. Innerhalb des Entwicklungsverlaufs kann sich der Muskeltonus im Kleinkindalter für kurze Zeit erhöhen und normalisieren. Nach Sarimski (2005) lässt die Hypotonie ab dem zweiten Lebensjahr für kurze Zeit nach. Insgesamt ist eine sehr geringe körperliche Aktivität zu verzeichnen und alle unnötigen Anstrengungen des Kindes unterbleiben.

Hypogonadismus (Unterentwicklung der Geschlechtsorgane)

Im Kleinkindalter kommen bei Jungen Hodenhochstand bzw. bei Mädchen verkleinerte Schamlippen, Klitoris sowie Unterfunktion der Eierstöcke vor. Die Pubertät ist durch Ausbleiben von Stimmbruch und Bartwuchs bei Jungen bzw. sporadischer Menstruation bei Mädchen gekennzeichnet und verläuft verzögert und unvollständig. Es kann zu einer Unfruchtbarkeit durch fehlende Geschlechtshormone kommen.

Esssucht

Esssucht tritt im Alter von 2-3 Jahren allmählich auf und bleibt das ganze Leben. Das fehlende Sättigungsgefühl ist auf eine Hormonstörung zurückzuführen. Wird nicht schon in der frühen Kindheit der enormen Esslust entgegengewirkt, führt sie zu Adipositas (Übergewicht), da die Kinder auch weniger Energie benötigen, um ihr Gewicht in normalen Grenzen zu halten.

Die Adipositas zieht eine Vielzahl von Folgeerkrankungen nach sich: Diabetes Typ II, Herz-Kreislauf-Probleme sowie Hüfterkrankungen, Rückenprobleme (Skoliose: seitliche Verkrümmung der Wirbelsäule, Lordose: Hohlrücken, Kyphose: Buckel), wiederkehrende Atemwegserkrankungen, selten auch epileptische Anfälle und eine erhöhte Neigung zu Fieberkrämpfen (Sarimski, 2005).

Der adipöse Fettansatz beginnt ab dem Alter von 1,5 Jahren. Er sammelt sich vor allem um die Leibesmitte, besonders auf dem Bauch, den Hüften und Schenkeln. Dieser ist jedoch, wie erwähnt, von der Gewichtskontrolle abhängig. Insgesamt sind eine erhöhte Fettmasse und eine reduzierte Muskelmasse zu verzeichnen, was vor allem auch durch einen verminderten Bewegungsdrang zustande kommt. Zu bemerken ist in diesem Kontext, dass sich Kinder als Folge von zu viel Essen nicht erbrechen, wie man es sonst vermuten würde (PWS - Vereinigung Deutschland, 1996).

Kleinwuchs

Schon im Kleinkindalter ist das Wachstum durch einen Mangel an Wachstumshormonen verzögert. Im Erwachsenenalter werden Frauen durchschnittlich 1,46 m groß. Männer erreichen eine durchschnittliche Körpergröße von 1,52 m. Die Gesamtentwicklung verläuft jedoch sehr individuell; so gibt es durchaus Kinder mit PWS, die ein normales Körperwachstum aufweisen.

Verzögerte motorische Entwicklung

Die motorische Entwicklung erfolgt vergleichsweise langsam. Die Kinder lernen erst verspätet mit 2-3 Jahren Laufen. Genauer kann eine Unterteilung in die Grob- und Feinmotorik vorgenommen werden. Bei PWS-Kindern ist vor allem die Grobmotorik unterentwickelt, wohingegen die Feinmotorik nicht unbedingt eingeschränkt sein muss (Eiholzer, 2005). In der Regel ist ein leichtes Aufholen in den Grundschuljahren zu verzeichnen, aber trotzdem gibt es ein Zurückbleiben hinter der Norm (Sarimski, 2005). An dieser Stelle ist auch ein mangelnder Gleichgewichtssinn festzustellen, der unter anderem auch dazu führt, dass die Kinder häufig nur im Sitzen spielen (Eiholzer, 2005).

Geringe Reaktionsbereitschaft

In den ersten Lebensjahren sind Kinder mit PWS sehr schläfrig und schwer mit Spielangeboten zu erreichen (Sarimski, 2005). Außerdem ist die Müdigkeit sehr ausgeprägt, so dass sie teilweise sogar während des Fütterns wachgehalten werden müssen (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996). Allerdings werden Kinder mit zunehmendem Alter aufnahmefähiger und die Reaktionsbereitschaft nimmt deutlich zu. Trotzdem bleibt das Schlafproblem auch bei älteren Kindern bestehen. Sie schlafen häufig im Schulunterricht ein und haben Schlafrhythmusprobleme, d. h. sie wachen nachts zwischendurch auf (Eiholzer, 2005).

Leichte Dismorphiezeichen (Zeichen körperlicher Entstellung)

Als Folge eines Wachstumshormonmangels lässt sich eine Akromikrie (abnorme Kleinheit der dystalen Teile des Körpers: Finger, Zehen, Hände, Füße, Nase, Kinn, Augenbrauen, Jochbögen und des Skelettsystems) beobachten.

Erhöhte Schmerzgrenze

Häufiges Kratzen an Wunden und Insektenstichen kann beobachtet werden. Des Weiteren verhalten sich PWS-Kinder auch autoaggressiv das heißt, dass sie selber ihre Haut aufkratzen, bis großflächige Narben entstehen (Gillessen-Kaesbach, 2000). Dies scheint jedoch selten vor dem 5. Lebensjahr aufzutreten (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Zahnprobleme

Die ersten Zähne wachsen vergleichsweise spät. Sind die Zähne ausgebildet, so treten häufig Zahnprobleme auf, welche zum einen auf zu weichen Zahnschmelz zurückgeführt werden (Eiholzer, 2005), zum

anderen mag es auch an dem anders zusammengesetzten Speichel oder der unzureichenden Mundhygiene liegen (Gillesen-Kaesbach, 2000).

Strabismus (Schielen)

Sehprobleme treten häufig auf. 60-70 % der Kinder schielen und es kann vermehrt eine Kurzsichtigkeit auftreten (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Atemstörung

Bei einem Teil der Kinder liegt eine Störung der Atemregulation vor. Dies kann zu Schnarchen führen und vor allem im Kleinkindalter ist darauf zu achten, dass das Baby genügend Luft bekommt (Eiholzer, 2005).

Kognitive Befunde

Intelligenz

Der Grad der Intelligenz ist wegen der motorischen Probleme und der Hypotonie nur schwer früh erkennbar. Allgemein ist jedoch eine geringere Intelligenz zu verzeichnen. Der durchschnittliche IQ liegt bei 70 Punkten (Eiholzer, 2005). Manchmal wird auch von einer geistigen Behinderung gesprochen (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Durch Einschulungstests wird oft eine Intelligenzminderung festgestellt, die sich größtenteils im Bereich der Lernbehinderung befindet (Schuffenhauer, 1997 zitiert nach Ehlert, 2002). Untersuchungen zeigen jedoch, dass Kinder mit PWS deutlich höhere Durchschnittswerte im Bereich der kognitiven Fähigkeiten aufweisen, als eine Vergleichsgruppe von geistig behinderten Schülern (Sarimski, 2005).

Sprech- und Sprachprobleme

Vielen Kindern fällt es schwer das Sprechen zu lernen, ein später Sprechbeginn ist typisch. Allerdings ist das Sprachverständnis relativ gut ausgeprägt (Eiholzer, 2005). Wo dieses Problem herrührt ist unklar. Sprachprobleme können jedoch durchaus ein Symptom von verminderter Intelligenz sein, aber auch durch strukturelle und hypotonische Abweichungen verursacht werden (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Soziale Befunde

Verhalten gegenüber Gleichaltrigen

Bei Kindern mit PWS sind häufig Schwierigkeiten in der Interaktion mit Gleichaltrigen zu beobachten. Wie stark die Schwierigkeiten jedoch ausgeprägt sind, hängt sehr von der individuellen Konstitution des Kindes ab. PWS Kindern fällt es häufig schwer, soziale Situationen richtig einzuschätzen. Sprech- und Sprachschwierigkeiten verstärken dies meist noch (Eiholzer, 2005). Auch wird die Schwerfälligkeit beim Spielen von gleichaltrigen Spielpartnern bemerkt. Kinder mit PWS stoßen somit häufig auf Ablehnung und viele haben wenig bis gar keine Freunde. Es kann zu einem Teufelskreis durch soziale Isolierung, soziale Unsicherheit, Unreife und Ablehnung durch Gleichaltrige kommen (Sarimski, 2005). Weitere Punkte, die zu diesem Teufelskreis beitragen, sind die geringen Kompetenzen in sozialer Konfliktlösefähigkeit, Produktivität und Offenheit (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Verhalten gegenüber den Eltern

Kleinkinder sind meist sehr lieb und folgsam, was sich jedoch nach dem Kleinkindalter ins Gegenteil kehrt. Kinder mit PWS reagieren häufig trotzig mit Wutanfällen und sind uneinsichtig. Dies geschieht vor allem bei Änderungen im Tagesablauf; in solchen Fällen sind sie auch nicht so schnell zu beruhigen (Eiholzer, 2005). Häufig wirken sie deswegen auch auf ihre Umgebung stur. Hinzukommen kann auch zwanghaftes, selbstverletzendes und unaufrichtiges Verhalten (Ehlert, 2002). Zum anderen sind die Kinder jedoch auch sehr zutraulich und zeigen ihre Gefühle offen, sowohl bei Trauer als auch bei großer Freude (Eiholzer, 2005).

Schule

Aufgrund von Verhaltensauffälligkeiten, spezifischen Teilstörungen und auch wegen der häufig auftretenden kognitiven Defizite, ist mit Schulproblemen zu rechnen (Eiholzer, 2005). Einzelnen Schülern ist es jedoch durchaus möglich, eine reguläre Schule zu besuchen. Sarimski (2005) spricht davon, dass Kinder mit PWS durchaus eine geregelte Schullaufbahn durchlaufen können. Die meisten Kinder fühlen sich trotzdem in Kleinklassen am wohlsten, die es ermöglichen, dass das persönliche Lerntempo berücksichtigt wird. Wichtig ist zudem, dass die Stärken der Kinder gefördert werden. Insgesamt soll noch darauf hinge-

wiesen werden, dass der Schuleintritt sehr wichtig ist, da es die Kinder autonomer werden lässt. Allerdings ist dieser auch mit Schwierigkeiten verbunden, da in diesem neuen Umfeld das Essen schwieriger kontrolliert werden kann. Dem Kind wird außerdem seine Behinderung durch den Kontakt mit Gleichaltrigen bewusster (Eiholzer, 2005).

Selbstständigkeit

Im Erwachsenenalter ist mit einer eingeschränkten Selbstständigkeit zu rechnen. Vom PWS Betroffene wohnen vor allem bei der Familie und in Wohnheimen, häufig sind sie auch in Werkstätten für Behinderte beschäftigt. Trotzdem kann von einem großen Selbstständigkeitspotential in Einzelfällen ausgegangen werden (Sarimski, 2005). Was die Allgemeinbefindlichkeit betrifft, so treten an Stelle von Trotzreaktionen und Wutanfällen im Erwachsenenalter vermehrt Depressionen auf, die des Öfteren zusammen mit psychotischen Symptomen zu beobachten sind (Eiholzer, 2005). Somit sind die Patienten häufig auf externe Hilfe wie z.B. psychotherapeutische Gespräche angewiesen.

Diagnostik

Zur Diagnose des Prader-Willi-Syndroms stehen unterschiedliche Verfahren zur Verfügung. Neben den genetisch diagnostischen Tests gibt es zahlreiche Verfahren, die dazu dienen, die Entwicklung des Kindes einzustufen und möglicherweise Auffälligkeiten festzustellen. Somit lassen sich diese Untersuchungen in die Bereiche Entwicklung, Verhalten und kognitive Fähigkeiten unterteilen (Sarimski, 2005). Die folgende auf Sarimski (2005) bezogene Aufzählung dient dem Überblick über häufig angewandte Verfahren.

Allgemeine Entwicklungsuntersuchungen

Standardisierte Entwicklungstests erfassen die sprachlichen sowie die motorischen Fähigkeiten des Kindes. Dazu können auch kindgerechte Symbolspieltests dienen, die die spontanen Sprachäußerungen des Kindes auswerten. Beispiele sind:

- McCarthy Scales of Children's Abilities (MSCA)
- Symbolic Play Test
- Heidelberger-Kompetenz-Inventar (HKI)

Verhaltensuntersuchungen

Verhaltensuntersuchungen erfassen u. a. die praktischen Fähigkeiten der Selbstversorgung und des täglichen Lebens, kommunikative und soziale Fähigkeiten.

- Nisonger Child Behavior Rating (NCBRF)
- Developmental Behavior Checklist (DBC)
- Aberrant Behavior Checklist (ABC)
- Child Behavior Checklist (CBCL)
- Verhaltensfragebogen der Society for the Study of Behavioral Phenotypes (SSBP)
- Verhaltensbeurteilungsbogen für Vorschulkinder
- Vineland Adoptive Behavior Scale

Kognitive Tests

Kognitive Tests zielen beispielsweise auf die Merkfähigkeit des Kindes, das Erkennen von Zusammenhängen oder auf die Erfassung von Stärken im Informationsverarbeitungsprozess ab.

- Allgemeiner Wortschatztest (AWST)
- Kaufman Assessment Battery for Children (K-ABC)
- Wortverständnistest "Peabody Picture Vocabulary Test" (PPVT)
- Satzverständnistest "Test for Auditory Comprehension of Language" (TACL)
- Intelligenztest (HAWIE)

Genetische Diagnoseverfahren

Neben der Entwicklungs- und Verhaltensdiagnostik besteht die Möglichkeit, im Rahmen einer genetischen Untersuchung das Prader-Willi-Syndrom zu diagnostizieren.

Der PW 71 Methylierungstest ist der gängigste Test zur Diagnostik des PWS. Zudem bietet er den Vorteil, einfach und schnell zu sein. Der Test erkennt demnach genetische Fehler wie eine Deletion, eine uniparentale Disomie und eine Imprinting Mutation am 15. Chromosom.

Der o. g. Test wird meistens noch um einen Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) Test zur genaueren Ätiologiebeschreibung ergänzt (Dietrich, 1995 zitiert nach Ehlert, 2002). Anhand des FISH-Verfahrens können kleine Deletionen sichtbar gemacht werden. Während sich die Chromosomen in der Meta- bzw. Prophase befinden, wird durch einen fluoreszierenden Farbstoff der deletierte Bereich sichtbar gemacht (Schiebeler, 1997 zitiert nach Ehlert 2002).

Eine weitere Möglichkeit der genetischen Diagnostik besteht in der zytogenetischen Diagnostik mit G-Bänderung. Dabei werden die Chromosomen eingefärbt, um Bänderungen sichtbar zu machen, die eine Deletion aufzeigen können. Diese Diagnostik ist sehr aufwändig und es kann nicht festgestellt werden, ob eine uniparentale Disomie

oder eine Deletion des 15. Chromosom väterlicher Herkunft vorliegt. Zusätzliche Verfahren (High-Resolution-Chromosomentechnik) können jedoch eine noch größere Auflösung der Bänderung erreichen und zur Ergänzung mitverwendet werden (Schiebeler, 1997 zitiert nach Ehlert, 2002).

Behandlung

Die Vielfalt der aufgezählten Symptome und Diagnoseverfahren lässt darauf schließen, dass es auch im Bereich der Behandlungsmöglichkeiten keine umfassende und immer wirksame Behandlungsform gibt. Alle Symptome können im Einzelnen behandelt werden, eine auf eine spezielle Ursache zielende Therapie ist bislang jedoch nicht möglich (Schiebeler, 1997 zitiert nach Ehlert, 2002). Wichtig ist, dass die Symptome rechtzeitig erkannt werden, um möglichst früh eine entsprechende Behandlung oder Therapie einzuleiten. Es ist dabei hilfreich, sich von Beratungsstellen oder Ärzten Unterstützung und Informationen über Behandlungsmöglichkeiten einzuholen. Bei der Überlegung, mehrere Behandlungsmaßnahmen einzusetzen, ist zu beachten, dass das Kind nicht überfordert werden sollte. Im Folgenden werden nun für die verschiedenen Symptome die möglichen und unterschiedlichen Behandlungsmöglichkeiten kurz dargestellt.

Adipositas

Ein häufig auftretendes Symptom ist Adipositas. Gegen dieses Symptom sollte möglichst präventiv vorgegangen werden. Eine wichtige Vorsorgemaßnahme ist die Kontrolle und Beschränkung der Kalorienzufuhr, da betroffene Kinder ca. 50-75% weniger Kalorien benötigen (PSW-Vereinigung Deutschland, 1996). Das Kind sollte in den Prozess miteinbezogen werden, um mit ihm gemeinsam ein richtiges Essverhalten zu erlernen. Dieses frühzeitige Eingreifen kann Adipositas bis zu einem gewissen Grad vermindern (Eiholzer, 2005). Alle Autoren geben an, dass die Essgewohnheiten dauerhaft umgestellt werden müssen, wobei verschiedene Diätvarianten diskutiert werden (z.B. PWS Association, 2000; Koletzko, 2000 zitiert nach Ehlert, 2002). Um die Einhaltung dieser Diäten auch voll zu gewährleisten, sollte der Zugang zu Nahrungsmitteln überwacht und diese unter Verschluss gehalten werden. (Gillessen-Kaesbach, 2000; PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Eine Folge von Adipositas ist in einigen Fällen der Diabetes Typ II. Hier wird eine Insulinbehandlung notwendig, wobei Patienten auch auf

eine Therapie mit Harnstoffpräparaten unter Einhaltung einer strengen Diät positiv reagieren (Faltermeier, 1992 zitiert nach Ehlert, 2002). Eine Spätfolge von Adipositas kann eine Skoliose oder Kyphose sein. Sollte es zu Schäden an der Wirbelsäule kommen, so können orthopädische Maßnahmen ergriffen oder sogar chirurgische Eingriffe nötig werden (Ehlert, 2002).

Kleinwuchs und Hypogonadismus

Symptome wie Kleinwuchs und Hypogonadismus können durch Einnahme von Hormonen behandelt werden. Wachstumshormone bewirken eine erhebliche Zunahme des Körperwachstums und können zusammen mit regelmäßigem Training zu einer Gesamtverbesserung des körperlichen Erscheinungsbildes führen. Der Einsatz von Geschlechtshormonen hingegen ist umstritten und es liegen hier auch nur unzureichende wissenschaftliche Untersuchungsergebnisse vor (Eiholzer, 2005). Diese Geschlechtshormone können, wenn die Menstruation einsetzt, zu starken Blutungen bei Mädchen regulieren und einen leichten Hodenhochstand bei Jungen beheben (Hanchett, Greenswag, 2000 zitiert nach Ehlert, 2002). Doch meistens wird beim Kryptorchismus ein chirurgischer Eingriff vorgenommen. Zu beachten ist, dass die Anwendung solcher Hormone Nebenwirkungen mit sich bringen kann. Trotzdem wird vor allem die Geschlechtshormontherapie während der Pubertät empfohlen, um den Kindern eine weitestgehend normale Entwicklung zu ermöglichen (Eiholzer, 2005).

Muskelhypotonie

Um den Muskelaufbau schon in der frühen Kindheit zu stärken, bieten sich Physiotherapie oder Krankengymnastik an. Hier kann der Muskelaufbau gezielt gefördert und trainiert werden. Auch kann eine Beschäftigungstherapie hilfreich sein, um das Kind zur Bewegung und zum Spiel zu motivieren. Tägliches Training kann die Leistung eines Kindes mit PWS verdreifachen. Bei eventuell auftretenden Sprechstörungen ist eine logopädische Therapie in Betracht zu ziehen (Eiholzer, 2005).

Zahnprobleme

Zahnprobleme sollten durch regelmäßige Zahnarztbesuche überwacht werden. Oft ist die Mundhygiene beeinträchtigt, was durch elterliche Kontrolle positiv beeinflusst werden kann. Um den Zahnschmelz zu stärken, ist eine Fluorbehandlung möglich (Ehlert, 2002; PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Verhaltensauffälligkeiten

Häufig zeigt ein Kind, welches PWS hat, Verhaltensauffälligkeiten. Um diese Verhaltensauffälligkeiten einzudämmen, die sich häufig in Wutanfällen und Autoaggressionen äußern, ist es wichtig, das Kind in bestimmte Prozesse miteinzubeziehen. Eltern sollten z. B. dem Kind eine Routine im Tagesablauf bieten, damit es auf täglich anstehende Aufgaben und Anforderungen vorbereitet ist. Zudem sollten bevorstehende Veränderungen frühzeitig angekündigt werden, damit das Kind Zeit hat, sich mit der bevorstehenden Situation auseinander zu setzen und sodann einen „inneren Fahrplan“ aufbauen zu können. Bei einer auftretenden Wutattacke ist es nicht hilfreich, das Kind wortreich zu ermahnen und sich auf eine Diskussion einzulassen. Günstiger ist es, das Kind aus der entsprechenden Situation zu isolieren oder es von dem wutauslösenden Thema abzulenken. Langfristig ist es hilfreich, mit dem Kind Selbstinstruktionen einzuüben, damit das Kind auf das geübte Repertoire in realen Situationen zurückgreifen kann (Sarimski, 2005).

Selbstverletzendes Verhalten kann durch das häufige Schneiden von Fingernägeln, Ölen, Eincremen oder Pflastern der Wunden sinnvoll behandelt werden. Eine Behandlung mit Psychopharmaka oder psychotropen Medikamenten kann, so berichten ein Drittel betroffener Eltern, gegen Wutanfälle und selbstverletzendes Verhalten erfolgreich verlaufen (Stein et al., 1994 zitiert nach Sarimski, 2005; Hanchett, Greenswag, 2000 zitiert nach Ehlert, 2000).

Aus diesen unterschiedlichen und vielfältigen Behandlungsverfahren und -maßnahmen sollten nur diejenigen herausgesucht werden, die für das betroffene Kind als hilfreich erachtet werden. Alle Behandlungsmaßnahmen sollten zudem vorher mit einem Arzt oder Fachpersonal abgesprochen werden. Allgemein kann man sagen, dass eine regelmäßige Untersuchung und Arztbesuche unumgänglich sind (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996). Abschließend sei hier erwähnt, dass aber nicht nur die auftretenden Symptome behandelt werden, sondern auch eine Unterstützung und Förderung in Teilgebieten, in denen die Kinder gut sind, erfolgen sollte (Eiholzer, 2005).

Beratung

Die Bereiche, in denen ein am PWS erkranktes Kind und dessen Familie Hilfe benötigen könnten, fallen sehr unterschiedlich aus. Ob nun vor allem ein Logopäde, ein Ernährungsberater, ein Physiotherapeut, ein Heilpädagoge oder professionelle Helfer aus völlig anderen Sektoren

herangezogen werden sollten, muss individuell entschieden werden (Eiholzer, 2005). Doch gibt es auch einige allgemeine Hinweise, die beachtet werden sollten.

Elternaufklärung

In der Beratung sollte betont werden, dass PWS bereits pränatal determiniert ist und eine Heilung durch keinerlei Art von Betreuung oder Therapie möglich ist, so dass Schuldgefühlen der Eltern entgegengewirkt werden kann. Außerdem sollte den Eltern klargemacht werden, welche Grenzen ihrem Kind durch die Krankheit gesetzt sind (Eiholzer, 2005). Dabei darf ihnen nicht der Mut genommen werden, da eine gute Betreuung entscheidend für das körperliche und seelische Wohlbefinden ist. Weiterhin ist es essentiell, die Eltern darüber aufzuklären, dass das Risiko, weitere Kinder mit PWS zu bekommen, nur sehr gering ist und bei der Mehrzahl der Chromosomenveränderungen quasi ausgeschlossen werden kann. Auch Eltern sollten keine Scheu davor haben, ihr Kind über seine Krankheit aufzuklären, wenn es so reif ist, bereits Fragen darüber zu stellen. Die Informationen könnten dem Kind helfen, mit seinen Einschränkungen umzugehen. Ehrliche Antworten sind angemessen (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Ernährung

Übergewicht ist das gravierendste Symptom bei PWS. Eine übermäßige Gewichtszunahme kann jedoch in Grenzen gehalten werden, wenn das Essverhalten bereits sehr früh kontrolliert wird. Aus diesem Grund sollte so früh wie möglich ein Ernährungsberater aufgesucht werden. Er kann feststellen, wie weit die Kalorienzufuhr beschränkt werden muss. Der Nahrungskonsum muss stark reglementiert sein: Essen muss außerhalb der Mahlzeiten unerreichbar sein; was zwischendurch zu sich genommen wurde, muss von der Menge des folgenden Essens abgezogen werden und es darf nicht zu viel Taschengeld gegeben werden, von dem sich die Kinder Süßigkeiten kaufen könnten (weitere wertvolle Anregungen findet man im PWS-Buch der PWS-Vereinigung Deutschland, 1996). Auch wenn Regeln dieser Art sehr streng erscheinen, ist es jedoch elementar, dass sie sehr konsequent eingehalten werden. Damit das Kind seinen Diätplan auch selbständig einzuhalten lernt, sollte es aktiv an der Planung beteiligt werden, indem es selbst beurteilen lernt, welche Nahrungsmittel es essen darf, und sich beibringen lässt, die Portionsgröße selbst einzuteilen (Sarimski, 2005). Durch die Veränderungen der Essgewohnheiten sind auch Geschwister eingeschränkt. Ihnen sollte viel Aufmerksamkeit

geschenkt werden, damit sie sich nicht vernachlässigt fühlen. Wichtig ist auch, dass Bezugspersonen wie Freunde, Familienangehörige, Lehrer und Nachbarn informiert werden, wie sie dem Essverhalten des betroffenen Kindes begegnen können (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Wutanfälle

Der beste Weg, Wutanfällen entgegenzuwirken ist, ihnen zuvorzukommen. Gute eigene Ideen, ausreichend Schlaf und körperliche Bewegung können für mehr Ausgeglichenheit sorgen. Enttäuschung oder ein Schock über Veränderungen in der Routine können vermieden werden, indem Kinder frühzeitig über Pläne unterrichtet werden.

Außerdem sollte beobachtet werden, ob sich Muster feststellen lassen, wann die Wutanfälle auftreten und so Wege gefunden werden können, diese zu vermeiden (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Lernstrategien

Man sollte darauf achten, die Kinder in ihren relativen Stärken zu ermutigen, und sie in den Bereichen unterstützen, wo sie Hilfe benötigen (Eiholzer, 2005). Die meisten Kinder mit PWS haben ein sehr gutes Langzeitgedächtnis für Informationen, ein gutes Sprachverständnis (im Gegensatz zum sprachlichen Ausdrucksvermögen, in dem sie häufig hinter den Fähigkeiten Gleichaltriger zurückliegen) und zeigen kaum Einschränkungen beim Lesen. Dagegen können sie verbale Informationen nur schlecht im Kurzzeitgedächtnis speichern, so dass z. B. eine Reihe von Anweisungen meist nicht gut abgerufen werden kann. Dies sollte man sich bewusst machen, bevor man auf Ungehorsam des Kindes schließt. Weiter fällt ihnen oft schwer, neue Muster zu erlernen, wie beispielsweise der Übergang von der Addition zur Multiplikation. Um die Kinder in ihren Schwierigkeiten zu unterstützen, sollte man möglichst vielfältige Lernzugänge heranziehen, also Informationen visuell oder haptisch illustrieren (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Schule und Ausbildung

Für die Wahl der richtigen Schule stehen Organisationen wie die PWS-Vereinigung Deutschland mit Rat zur Seite. In allgemeinbildenden Schulen reichen die Leistungen der Kinder nämlich häufig nicht an den Durchschnitt heran, an Sonderschulen sind sie dagegen oft unterfordert. In jedem Fall gilt, dass die Eltern die Leistungen ihrer Kinder nicht mit anderen vergleichen sollten, sondern jeden Fortschritt beobachten

und fördern sollten. In Deutschland finden die meisten PWS-Kinder einen Platz in einer sozialen oder beschützenden Einrichtung. Unter bestimmten Voraussetzungen können Erwachsene mit PWS durchaus eine Anstellung finden, durch die sie sich finanziell unterhalten können. Auch die Arbeit in Behindertenwerkstätten ist häufig ein Schritt in diese Richtung (PWS-Vereinigung Deutschland, 1996).

Bürokratie

Über Maßnahmen auch nach dem Tod der Eltern von PWS-Betroffenen („Behindertentestament“) und zur Anerkennung der Schwerstpflegebedürftigkeit erhält man Informationen u. a. bei der PWS-Vereinigung Deutschland.

Fazit

Das Prader-Willi-Syndrom wird durch eine Vielzahl von Defiziten und zahlreichen Symptomen beschrieben. Dadurch kann schnell der Eindruck entstehen, dass eine eingeschränkte, symptomlastige Entwicklung unausweichlich ist. In diesem Beitrag haben wir uns um Vollständigkeit bemüht und daher auch Symptome aufgeführt die u. U. sehr selten vorkommen können. Man sollte jedoch nicht nur die defizitäre Perspektive bei der Beschreibung dieser Krankheit heranziehen. Da ein regulärer Entwicklungsverlauf von PWS-Betroffenen durchaus möglich ist, sollte man das Hauptaugenmerk auf die Möglichkeiten richten, die ein gewöhnliches und teilweise selbstständiges Leben zulassen. Von diesem Gesichtspunkt aus kommt einer guten Förderung von Menschen mit PWS noch mehr Bedeutung zu. Aufklärung und wichtige Strategien zur Förderung bieten die zahlreich vorhandenen Beratungsanlaufpunkte (Vereinigungen, Beratungsstellen, Internetforen usw.). Dabei sollten Eltern von Kindern mit PWS externe Hilfen durchaus nutzen, da sich die Alltagsgestaltung mit einem PWS-Kind u. U. als sehr schwierig und mühsam herausstellen kann. Eltern sollten sich nicht scheuen, auf Grund von psychischen Belastungen externe Hilfe in Anspruch zu nehmen.

In der von uns gesichteten Literatur wird verständlicherweise überwiegend auf die Kindheit Bezug genommen, da hier die Symptome in Erscheinung treten und erste Maßnahmen notwendig werden. Dabei kann sich aber der Alltag von Erwachsenen mit PWS ebenfalls als schwierig erweisen, da von Defiziten in sozialen und kommunikativen Fähigkeiten berichtet wird und zudem das Übergewicht eine zusätzliche Hemmschwelle darstellt.

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben

- Ehlert, A. (2002). Prader-Willi-Syndrom: Das Krankheitsbild und die orofaziale Regulierungstherapie nach R. C. Morales zur Verbesserung der orofazialen Störungen. Aachen (Schriften aus dem Institut für Rehabilitationswissenschaften der Humboldt-Universität zu Berlin; Bd. 2002, 3).
- Eiholzer, U. (2005). Das Prader-Willi-Syndrom. Über den Umgang mit Betroffenen. Zürich
- Neuhäuser, G. & Steinhausen, H.-C. (2002). Geistige Behinderung. Grundlagen, klinische Syndrome und Rehabilitation. Stuttgart.
- PWS-Vereinigung Deutschland e. V. (1996). Das Prader-Willi-Buch. Bochum.
- Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome. Göttingen: Hogrefe.

Internetadressen

- Gillessen-Kaesbach (2000). Online im Internet: www.prader-willi.de
Downloaddatum: 22.11.2006
- Eiholzer, U.: Institut Wachstum Pubertät Adoleszenz. Online im Internet: www.childgrowth.org
Downloaddatum: 27.11.2006
- Internationale PWS-Vereinigung: www.ipwso.org
Downloaddatum: 25.11.2006

Beratungsstellen

- Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.
www.Prader-Willi.de
- Diät- und Ernährungsberatung
www.susanne-reidelbach.de

Das Rett-Syndrom

Überblick

Genetik / Prävalenz

- genetisch verursachte Behinderung
- phänotypische, neurologische Störung
- viele verschiedene Mutationsmöglichkeiten
- hohe Variabilität des Schweregrades
- klassische und atypische Formen
- fast ausschließlich bei Mädchen
- 1:12.000 ~ 1: 23.000
- eines von zehn Mädchen mit schwerer Behinderung ist vom Rett-Syndrom betroffen
- 50% Wiederholungswahrscheinlichkeit, wenn Betroffene Kinder bekommen
- Mehrfaches Auftreten des Syndroms innerhalb einer Familie unwahrscheinlich < 0,5% (≠ Eineiige Zwillinge/EEZ)

Befunde

- Test nach Cattell Infant Intelligence Scale : 15 Mädchen (2-19 Jahre) wiesen alle ein kognitives Entwicklungsalter von unter 8 Monaten auf, Objektpermanenz nur sehr selten vorhanden, gestische und verbale Imitation unmöglich, Kommunikationsverhalten wie 4-8 Monate altes Kind, Kontaktaufnahme nur durch Lächeln und Blicke, einzelne Mädchen verfügen über Sprachvermögen, aber nie Dialog-Kompetenz, Lenken der Aufmerksamkeit durch visuelle und akustische Reize möglich, Annahme: Mädchen verstehen mehr als durch Tests messbar ist
- Studie von Fontanesi & Haas mit 18 Mädchen (2-23 Jahre) nach VABS: 11 Mädchen konnten frei stehen und laufen, alle hatten Entwicklungsalterswert zwischen 6-12 Monaten bei praktischen, grob- und feinmotorischen Fähigkeiten, hoher Pflegebedarf

Diagnostik/ Tests/ Beobachtung

- unterschieden wird in notwendige und unterstützende

Diagnosekriterien sowie Ausschlusskriterien, pränatale Diagnostik möglich

- Leitsymptom sind die Handstereotypien, Diagnostik nicht in Stufe I möglich, zu hohe Ähnlichkeit zum infantilen Autismus
- Schwangerschaft und Geburt sind unauffällig
- unauffällige Entwicklung in den ersten 6 - 18 Monaten
- großes Spektrum an möglichen Phänotypen, viele nicht klassische Verläufe, atypische Formen besonders bei der Bewegungsentwicklung
- Diagnose adaptiver Fähigkeiten: Vineland Adaptive Behavior Scale (Fontanes & Haas, 1988)
- Diagnose von Pflegebedarf: WeeFiM Bogen der funktionalen Selbstständigkeit
- Sensomotorische Entwicklung über Ordinalskalen (nach Woodyatt/Ozeanne, 1993)
- kommunikative Fähigkeiten nach Kienan & Reid

Entwicklung

(nach Hagberg & Witt-Engerstrom, 1986):

- Stufe I: Stagnation der motorischen Entwicklung (Alter von etwa 12 Monaten) Kopfumfang verringert sich, erste Handstereotypen
- Stufe II: ohne erkennbaren Grund Funktions- und Fähigkeitsverluste, verstärkte Handstereotypen, sozial- emotionaler Rückzug, unbegründete Schreiphasen, Schwierigkeiten bei der Fortbewegung („anfällig“ für etwaige Therapien)
- Stufe III: erneute Nutzung der Residualfunktionen, größeres Interesse an der Umwelt, verbesserte Sprachfähigkeit, Stereotypen werden intensiver und störender, verminderte Schmerzempfindlichkeit, Konstipation, Gewichtsverlust, Rigidität, Anfallsleiden in 80% der Fälle
- Stufe IV: abnehmende Mobilität, zunehmend Rigidität, ausgeprägte vasomotorische Störungen, Begleiterscheinungen, Knochenwachstum und sexuelle Entwicklung aber normal, Beziehungsverbesserung möglich.

Beratung/ Beratungsfokus

- Sensomotorische Entwicklung über Ordinalskalen (nach Woodyatt/Ozeanne, 1993)
- Veränderungen der Persönlichkeit der Betroffenen
- hoher Pflegebedarf

- Therapiemöglichkeiten
- Auswirkungen auf das Familienleben
- Grenzen der Eltern
- Bedürfnisse der Geschwister
- Lebenserwartung
- Kosten
- Operationen
- Ernährung
- Bildungsmöglichkeiten
- Selbsthilfegruppen und Austauschmöglichkeiten

Genetik / Prävalenz

Das Rett-Syndrom ist eine genetisch verursachte Behinderung und wird folglich sowohl im Diagnoseschlüssel DSM-IV unter Ziffer 299.80 als auch im ICD-10 unter der Ziffer F84.2 geführt und dementsprechend als eine Entwicklungsstörung kategorisiert. Diese Klassifizierung ermöglicht, dass das Kind wie auch die Sorgeberechtigten entwicklungsfördernde Therapiemaßnahmen und alltagsentlastende Sozialleistungen in Anspruch nehmen können (s. auch Beratung). Die Wichtigkeit dieser medizinischen als auch staatlichen Krankheitsanerkennung zeigt sich in der relativ hohen Prävalenz des Rett-Syndroms. Die Zahlen schwanken allerdings im internationalen Vergleich: Beispielsweise wird die Häufigkeit in Deutschland als auch in Schottland auf 1:10000 bis 1:15000 geschätzt. Im Vergleich hierzu liegt die Prävalenz allein im US-Bundesstaat Texas bei rund 1:22800. Es wird in der Literatur angegeben, dass sich unter zehn Mädchen mit einer diagnostizierten schweren und/oder mehrfachen Behinderung statistisch gesehen eine Rett-Syndrom-Patientin befindet. Aufgrund dieser Zahlen ist es nur schwer nachvollziehbar, dass diese Erkrankung in der Gesamtbevölkerung kaum bekannt ist und zur Kenntnis genommen wird.

Diese am Phänotyp ansetzende und neurologische Störung weist eine sehr große Variabilität des Schweregrades auf (s. auch Befunde). Fast genauso variierend wie die unterschiedlichen Ausprägungsformen (s. auch Diagnostik/ Entwicklung) des Rett-Syndroms, waren lange Zeit die Annahmen über die Entstehung der Erkrankung. Erst im Jahre 1999 gelang es Wissenschaftlern verschiedene Mutationen am MECP2-Gen (Methyl CpG Binding Protein2-Gen) auf dem langen Arm des X-Chromosoms (genauer: Region Xq 28) nachzuweisen. Das Gravierende an der Mutation dieses Gens ist, dass das MECP-2-Gen für die Steuerung

vieler anderer Gene zuständig ist, was die weitreichenden Auswirkungen des Rett-Syndroms anschaulich und in einem gewissen Maße nachvollziehbar macht. Dessen ungeachtet gibt es eine Vielzahl von erkrankten Mädchen, bei denen andere genetische Ursachen die Erkrankung bedingt haben. Beispielsweise wurde bei Mädchen, bei denen ein besonders früh beginnender und recht schwerer Krankheitsverlauf zu beobachten war, ein Defekt am Cyclin-dependent kinase-like 5-Gen (CDKL5) nachgewiesen, das in der Region Xp22 lokalisiert wurde.

Angenommen wird, dass eine Spontanmutation in den Keimzellen der Eltern die Ursache für die Erkrankung darstellt. Solche Mutationen entstehen in der Regel bei der Bildung der Eizelle oder der Spermien. Es wird aber auch von Fällen berichtet, in denen Mutationen sich erst während der frühen Entwicklungsphase in der Gebärmutter ereignen. In der Literatur wird berichtet, dass in 80% bis 90% der Fälle eine dominante „de novo“- Mutation auf dem X-Chromosom vorliegt. Das bedeutet, dass die Reaktionsschritte bei der Synthese der wichtigen Purinnukleotide AMP (Adenosin- Mono- Phosphat) und GMP (Guanin- Mono- Phosphat) fehlerhaft sind. Diese Form der Mutation ereignet sich primär in den männlichen Keimbahnen, also bei der Bildung der Spermien. Folglich können die Mutationen nur vom Vater an die Tochter weitergegeben werden, da die Söhne nur das unbelastete Y-Chromosom vom Vater erhalten. Dementsprechend ist das Erkrankungsrisiko bei Jungen viel geringer als bei Mädchen. Das Rett-Syndrom kann grundsätzlich aber auch bei Jungen auftreten. Jedoch ist die Symptomatik in solchen Fällen so gravierend, dass diese nicht lebensfähig sind. Ungeachtet dessen gibt es Jungen, die charakteristische Symptomatik des Krankheitsbildes aufweisen.

Das Wiederholungsrisiko des Rett-Syndroms bei folgenden Geburten wird mit $< 0,5\%$ angegeben. Somit wird das mehrfache Auftreten des Syndroms innerhalb einer Familie als eher unwahrscheinlich bewertet. Die Ausnahme bilden natürlich monozygote (eineiige) Zwillinge, die aufgrund des identischen Erbmateriale konkordant sind. Anders sieht es aus, wenn eine RS-Patientin selbst ein Kind bekommt. Nach einer Studie soll in solchen Fällen die Wiederholungswahrscheinlichkeit der Erkrankung bei $\sim 50\%$ liegen (Man bezog sich hierbei auf Untersuchungen mit vergewaltigten RS-Mädchen, die in Folge der Vergewaltigung schwanger wurden).

Resümierend bleibt anzumerken, dass sowohl genotypisch unterschiedlichste Gründe (genetisch-biologische Ursachen) für die Entstehung des Rett-Syndroms vorliegen, als auch phänotypisch diffe-

renzierte Ausprägungsformen, so genannte atypische Formen, auftreten können.

Befunde

Die körperlichen, kognitiven und adaptiven Merkmale und Fähigkeiten sind beim Rett-Syndrom in ihrer Ausprägung sehr vielfältig. Sie sind abhängig vom Beginn der Entwicklungsstagnation, von der Persönlichkeit des Kindes, dem natürlichen körperlichen Wohlbefinden und der Förderung. Wenn also von „typischen“ Verhaltensweisen die Rede ist, sollte beachtet werden, dass diese lediglich den kleinsten gemeinsamen Nenner der Mädchen darstellen, Individuen aber nicht hinlänglich charakterisieren. Hier sollen nun häufige Befunde angesprochen und kurz umrissen werden.

Anfälle treten bei einem Großteil (80%) der Mädchen in der dritten Phase auf (zu den Phasen siehe Entwicklung). Damit sind epileptische Anfälle gemeint und nicht nächtliches Lachen oder Schreien. Auch sind einige typische Verhaltensweisen wie Atemanhalten von den Anfällen abzugrenzen. Diese tonischen Anfälle bleiben bei ca. 50% der Patientinnen behandlungsbedürftig. Sie werden durch Medikamente vermindert.

Viele Mädchen leiden unter Skoliose (nach Budden, 1995: 39 von 60). Sie zeigt sich in einer Seitenverbiegung der Wirbelsäule. Zur Seitenverbiegung rotieren gleichzeitig die Wirbel, sodass eine S-Form der Wirbelsäule entsteht. Skoliosen bilden sich zwischen dem 7. und 11. Lebensjahr aus. Durch intensive Therapie, z.B. durch ein stützendes Korsett oder ggf. einer Operation ist eine Verbesserung wahrscheinlich und die Rückbildung der Skoliose möglich.

Was das Bewegungsvermögen betrifft, führten Fontanesi und Haas eine Studie durch, bei der sich nachweisen ließ, dass von 18 untersuchten Mädchen 11 stehen und gehen konnten. Die Bewegungseinschränkung kann aber auch so groß sein, dass Mädchen mit Rett-Syndrom sich nicht selbst fortbewegen können und daher Rollstühle oder Unterstützung von den Eltern benötigen. Aber auch die unter Umständen auftretenden Schlafstörungen, unter denen die Mädchen leiden können, gehen nicht spurlos an den Eltern vorbei. Oft gehen Atemregulationsstörungen mit dem Schlafen-sollen einher, es kommt nicht selten zu Atemnot. Schreiattacken, Luftanhalten, Hyperventilation und Zähneknirschen sind ebenfalls häufige Befunde. Teilweise zeigen Rett-Mädchen selbstverletzendes Verhalten, wie in-die-Hände-Beißen, gegen-den-Kopf-schlagen oder Haare ausreißen, welches weniger als autoaggressives

Verhalten interpretiert werden kann, sondern zu den Symptomen ähnlich charakteristisch ist wie die Handstereotypen. Weiteres Merkmal ist ein geringer parasymphischer Tonus (verminderte Darmtätigkeit), welcher zu chronischer Konstipation (Verstopfung) führt. Eine zu geringe Flüssigkeitsaufnahme und zu geringe körperliche Bewegung bewirken zudem Schmerzen und Appetitverlust, was nicht selten Essstörungen nach sich zieht. Diese können aber auch durch Haltungsprobleme entstehen, weil oral-motorische Schwierigkeiten beim Kauen und Schlucken sowie eine verminderte Kontrolle der Zungenbewegung eine problematische Gewichtsentwicklung unterstützen. Ein Viertel der Mädchen leidet daher unter einem ausgeprägten Untergewicht.

Der Wille zum selbstständigen Essen ist vorhanden; so können einige mit den Fingern oder auch mit der Gabel essen und aus der Tasse trinken. Hilfe bei der Nahrungsaufnahme ist jedoch immer nötig. Auch beim Waschen und Anziehen sind die Mädchen auf Unterstützung angewiesen, die meisten Mädchen sind inkontinent. Was Sauberkeit, Selbstversorgung und Fortbewegung betrifft, sind fast alle Mädchen teilweise oder vollständig hilfsbedürftig. Aber auch wenn zeitlebens ein hoher Pflegebedarf besteht, nehmen ihre praktischen Fähigkeiten mit wachsendem Alter zu. Man darf die Breite an Variation des Rett-Syndroms und die Individualität der Kinder nicht vergessen, und vor allem die Fähigkeiten der Mädchen nicht unterschätzen. Besonders die schwere und die leichte Form des Rett-Syndroms unterscheiden sich in vielen Aspekten, wie z.B. den sprachlichen Fähigkeiten. So gibt es Mädchen, die mehr als dreißig zweisilbige Worte beherrschen und diese auch in Zweiwortverbindungen anwenden können; die Mehrzahl der Mädchen verfügt allerdings nicht über eine Lautkommunikation. Das heißt jedoch nicht, dass sie nicht in der Lage wären, ihre Wünsche zu konkretisieren. Sie können auch nonverbal gezielt kommunizieren, um damit ihren Willen zu äußern und Aufmerksamkeit zu erzielen. Sie finden Wege, um ihre Emotionen auszudrücken und Interaktion zu initiieren, indem sie zum Beispiel durch Lächeln und Blicke Kontakt zu ihrem Gegenüber aufnehmen. Dabei richten sie ihre Aufmerksamkeit zwar auf visuelle und akustische Reize, die gestische und verbale Imitation ist ihnen nicht möglich. Stimmungsschwankungen sind sehr häufig, doch selten zeigen sie gewollt aggressives Verhalten. Gerade wenn es um fremde Personen und neue Umgebungen oder Situationen geht, zeigen sie auch Angst bzw. Unsicherheit.

Untersuchungen zeigen, dass die Kinder Fähigkeiten aus den Stufen drei und vier der sensomotorischen Entwicklung nach Piaget beherr-

schen (s. auch Entwicklung). Sie können also intentionales Verhalten zeigen und teilweise auch Zweck-Mittel-Verbindungen herstellen. Ein Kind verfügte sogar über den Begriff der Objektpermanenz (Perry, 1991) – es wusste um den Ort eines Gegenstandes, der vor ihm versteckt wurde.

Allgemein ist zu sagen, dass die kognitiven und sprachlichen Fähigkeiten sehr stark von dem Zeitpunkt abhängen, zu dem das Syndrom hervortritt. Je nachdem wann die Stagnation der Entwicklung beginnt, können Mädchen mit Rett-Syndrom wie ein vier bis acht Monate altes Kind kommunizieren. Wenn einige Mädchen auch über ein gewisses Sprachvermögen verfügen und einzelne Worte und kurze Sätze sprechen können, ist es ihnen jedoch nicht möglich einen verbalen Dialog zu gestalten. Man nimmt zwar aufgrund der Erfahrungen an, dass Rett-Mädchen viel mehr verstehen können als dies durch Entwicklungstests festgestellt werden kann; in welchem Rahmen ist aber nicht überprüfbar. Hier ist einmal mehr die Individualität des Mädchens ausschlaggebend. Oft gibt es aber trotz der schweren bzw. mehrfachen Behinderung Wege, Kommunikation zu ermöglichen und die Betroffenen nach besten Möglichkeiten zu fördern. Voraussetzung dabei ist eine hohe Sensibilität für die Ausdrucksweisen der Mädchen, Geduld, Ruhe und Vertrauen. Ein strukturierter Tagesablauf trägt ebenfalls dazu bei, das Kind im Laufe der Jahre in das Umweltgeschehen einzubinden und Kontaktbereitschaft und Aufnahmefähigkeit zu fördern.

Generell ist ein sensibler und differenzierter Umgang mit dem Rett-Syndrom nötig und kann einer Verallgemeinerung der Symptomatik und damit eine Unterforderung und Unterschätzung der Mädchen und Frauen vorbeugen. In dem Buch „Nicht ohne Sprache“ schildert Angelika Koch auf eindrucksvolle Weise die Kommunikation mit ihrer Tochter Julia. Sie hat eine Möglichkeit gefunden, ihrer Tochter mehr Möglichkeiten zu geben, sich auszudrücken, indem sie einen Sprachcomputer für die unterstützte Kommunikation nutzt. Das Buch trägt viel zum Verständnis des Syndroms bei und zeigt deutlich, das die Kinder mehr können und verstehen, als sie zum Ausdruck bringen können.

Diagnose

Das Kind entwickelt sich nach einer unauffälligen Schwangerschaft und Geburt während der ersten sechs bis achtzehn Monate normal. Beim Rett-Syndrom gibt es eine große Bandbreite an Ausprägungen des Phänotyps, weswegen notwendige und unterstützende Diagnosekriterien sowie Ausschlusskriterien formuliert wurden, um das Syndrom von

anderen, wie z.B. dem infantilen Autismus abzugrenzen. Setzen die stereotypen Handbewegungen wie Waschbewegungen oder Klatschen ein (meist im zweiten Lebensjahr, s. auch Entwicklung), sind diese als Leitsymptom entscheidend für die Diagnosefindung. Weitere notwendige Diagnosekriterien sind ein normaler Kopfumfang bei Geburt und eine Stagnation des Kopfwachstums zwischen einem halben und vier Jahren, kommunikative Dysfunktionen und sozialer Rückzug beim gleichzeitigen Verlust zielgerichteter Handbewegungen im Laufe der ersten dreißig Lebensmonate. Eine Verdachtsdiagnose wird zwischen dem zweiten und fünften Lebensjahr gestellt. Unterstützend zur Diagnose sind Spastizität, Skoliose, kleine Füße oder auch eine Wachstumsretardierung. Ausschlusskriterien sind bereits intrauterine Veränderungen des Kindes, Zeichen von Speicherstörungen oder Microcephalie (kleiner Kopf) bei Geburt. Da der Phänotyp vielfältig ist, d.h. das äußere Erscheinungsbild durch eine Vielzahl an verschiedenen Merkmalen geprägt sein kann, werden atypische, meist leichtere Formen des Rett-Syndroms unterschieden. Diese betreffen vor allem abweichende Bewegungsentwicklung und handmotorische Dysfunktionen. Es kann auch sein, dass Auffälligkeiten schon vor dem sechsten Lebensmonat auftreten oder das Syndrom keinen eindeutigen regressiven Verlauf annimmt, die Entwicklung also nicht dem vierstufigen Verlaufsmodell des „klassischen“ Rett-Syndroms folgt. Diese abweichende Verlaufsform wird „congenitale Form“ genannt. Die Handstereotypien können geringer sein und die Regression (rückläufige Entwicklung) später einsetzen. In diesem Fall spricht man von einer „Form fruste“. Wenn in leichten Fällen bei Mädchen die Fähigkeit zum sprachlichen Ausdruck erhalten bleibt, ist dies die „preserved speech variant“.

In der klassischen Form des Syndroms folgt die Entwicklung charakteristischen Stufen einer kognitiven und funktionalen Stagnation und anschließender Retardierung (Verzögerung). Dieses Verlaufsmodell wurde 1986 von Hagberg und Witt-Engerstrom entwickelt.

Um adaptive Fähigkeiten, d.h. das Lernen und die Anpassung an die Umwelt zu diagnostizieren, wird der Vineland Adaptive Behavior Scales, kurz: VABS-Test von Fontanesi und Haas verwendet (1988). Der Pflegebedarf wird mit dem WeeFIM-Bogen der funktionalen Selbstständigkeit ermittelt und beurteilt. Mit den Ordinalskalen nach Woodyatt und Ozeanne von 1993 wird die sensomotorische Entwicklung untersucht und kommunikative Fähigkeiten mit einem standardisierten Fragebogen von Kienan und Reid getestet. Es gibt eine

Reihe anderer Test, mit denen spezifische Bereiche beurteilt werden. In einigen Untersuchungen zur kognitiven und sprachlichen Entwicklung wurden auch herkömmliche, allgemeine Entwicklungstests verwendet, z.B. die Cattell Infant Intelligence Scale. Hier wird dann die Schwere der Behinderung besonders deutlich, da als Vergleichsgruppe, bzw. Testnorm, gesunde Kinder herangezogen werden.

Beratung / Beratungsfokus

Veränderungen der Persönlichkeit der Betroffenen lassen sich nicht nur durch den Verlust der erworbenen sprachlichen und motorischen Fähigkeiten erklären, sondern vor allem durch die Reaktionen, die durch diese Umstände ausgelöst werden. Verringert sich zum Beispiel das Ausdrucksvermögen des Kindes, fühlt es sich schnell missverstanden, wenn es nicht die gewünschte Reaktion beim Gegenüber bewirkt, was zu Frustration und Enttäuschung führt. Je nach Charakter des Kindes kann dieses entweder in Wut und Aggression umschlagen oder aber soziale Isolation bewirken, weil das Kind sich mehr und mehr zurückzieht. Wichtig ist, dass diese Veränderungen von den Eltern nicht als persönliche Kränkung angenommen werden, sondern im situativen Kontext verstanden und adäquat integriert werden. Oft sind die betroffenen Mädchen auch frustriert, weil sie kaum etwas alleine tun können und dadurch ständig Hilfe benötigen. Oftmals ist ein Wille zur Selbstständigkeit zu beobachten, doch scheitert der tatsächliche Akt dann an der nicht vorhandenen Kraft in den Händen oder aufgrund des fehlenden Koordinationsvermögens, so dass Unterstützung unbedingt gewährleistet sein muss. Der hohe Pflegebedarf ist notwendig, weil durch den Verlust erworbener Fähigkeiten Schwierigkeiten in den Bereichen des Waschens und Anziehens sowie des Essens entstehen. Die Betroffenen benötigen daher Unterstützung, teilweise aber auch umfassende Hilfe. Es ist zwar möglich die motorischen Fertigkeiten zu trainieren und durch Therapien zu stabilisieren, jedoch kann dabei ein Level, das über dem vor dem Verlust erreichten Level liegt, nicht erarbeitet werden, was besonders im Bereich der Hygiene Probleme macht, so dass die meisten Betroffenen inkontinent sind. Es gibt zwar einige Therapiemöglichkeiten, die die Situation der Betroffenen in dieser Hinsicht verbessern können, aber eine Heilung des Rett- Syndroms ist nicht möglich. Viele Patientinnen sprechen besonders gut auf Musik- und Schwimmtherapie an, da diese als angenehm und beruhigend empfunden werden. In der Schwimmtherapie können besonders gute Erfolge verzeichnet werden, weil durch das Wasser kaum Widerstand

überwunden werden muss und die Kinder mehr Spaß und Motivation an der Bewegung haben. Zudem hat die Zeit im Wasser einen nicht unbeachtlichen Entspannungsfaktor, der sich auch auf das Familienleben auswirkt. Auch die Musiktherapie ist eine passende Therapieform, weil am Rett-Syndrom leidende Mädchen häufig stark auf Musik reagieren und sie teilweise auch als Kommunikationsmittel verwenden können. Bei manchen Mädchen ist die Reaktion so stark, dass sie ihr „Recht auf Musik“ sogar einfordern und unter Umständen aggressiv werden, wenn ihrem Wunsch nicht entsprochen wird. Um die Kommunikationsmöglichkeiten zu verbessern, gibt es die unterstützte Kommunikation, bei der mit Hilfe von sprachgesteuerten Tafeln sogar ein Ansatz von Dialog möglich werden kann, wenn das Kind die Motivation hat, sich Schritt für Schritt an die Methodik heranzutasten.

Weitere mögliche Therapien sind die der Logopädie, um die Sprachfähigkeit und das Sprachniveau entweder zu verbessern oder aber zu stabilisieren, sowie die Ergotherapie, damit unter anderem gelernt werden kann, den Körper zu spüren und sich beispielsweise selbst zu beschäftigen. Allerdings ist jedes Kind individuell, so dass die Übungen auf jeden Fall angepasst sein müssen und am besten zusammen mit dem Kind erarbeitet werden sollten. Auch bei der therapeutischen Begleitung ist es wichtig neben Regelmäßigkeit auch ein konsequentes Kontaktverhalten zu gewährleisten. Weiterhin gibt es die Möglichkeit der Delphintherapie, die zwar sehr aufwändig ist, dafür aber einen hohen Erfolg im Bereich Kontaktverhalten hat. In jedem Fall hat das Rett-Syndrom Auswirkungen auf das Familienleben und das in vielerlei Hinsicht. Nicht nur, dass alles Mögliche unternommen werden muss, damit es den Patientinnen gut geht, so muss unter anderem das gesamte Geschehen um den Tagesplan der Betroffenen herum organisiert werden und zusätzlich eine routinierte Regelmäßigkeit gewährleistet sein, damit sie den Mädchen etwas Sicherheit gibt. Dadurch werden die körperlichen und emotionalen Grenzen der Eltern ausgetestet. Als Erziehungsberechtigte haben sie den ganzen Tag die Verantwortung zu tragen und sind enormen emotionalen Belastungen ausgesetzt. Mit eventuellen Aggressionsausbrüchen muss genauso umgegangen werden wie mit den eigenen, manchmal problematischen Gefühlen. Neben Überforderung wird Hilflosigkeit besonders von den Müttern häufig genannt, die nicht nur die Beziehung zum Kind als unsicher erleben, sondern auch Schwierigkeiten damit haben, zeitweise nicht zu ihrem Kind durchdringen zu können oder sogar von ihnen abgelehnt zu werden. Rett-Mädchen sind zwar phasenweise auch an ihrer Umwelt und nahe

stehenden Familienmitgliedern interessiert, aber häufig können sie keine Nähe ertragen (ähnlich dem Autismus) und ziehen sich dann zurück. Ein weiteres Problem kann auftreten, wenn die Aufmerksamkeit durch die Behinderung so konzentriert wird, dass die eigenen oder die Bedürfnisse der Geschwister nicht genügend beachtet werden. Die Beziehungen sind dadurch gefährdet, dass es den Eltern nicht möglich ist, zusätzlich zum emotionalen Aufwand, den sie ihren Rett- Töchtern zukommen lassen, auch noch weitere Kraftreserven für die anderen Geschwister zu opfern. Aber auch ihre eigene Partnerschaft ist durch die Behinderung in Bedrängnis, da auch der Partner Aufmerksamkeit, Zeit und Zärtlichkeiten braucht, die ab einem gewissen Zeitpunkt durch die Mehrbelastung stark eingeschränkt sein können. Die Berufstätigkeit muss mindestens reduziert, wenn nicht sogar aufgegeben werden, damit Zeit für den hohen Versorgungsumfang bleibt. Auch eigene Interessen bekommen eine andere Priorität, was zur Folge haben kann, dass durch einen ausbleibenden Ausgleich die Situation als solche Überforderung wahrgenommen wird und die seelische Belastung so hoch wird, dass depressive Stimmungen den Alltag begleiten. Nicht selten haben die Eltern auch mit Schuldgefühlen, Rechtfertigung und Erklärungsversuchen zu kämpfen, weil die Situation so schwierig ist und obwohl sie ihr Kind lieben, richten sich eigene Frustrations- und Aggressionsgefühle dann gegen ihr Kind. Daher liegt auch ein großer Beratungsfokus auf den Eltern, die vor der Herausforderung stehen, einen neuen Lebensentwurf zu gestalten und geeignete Bewältigungsstrategien zu entwickeln. Auch im Hinblick auf die Aspekte der Lebenserwartung ihres Kindes, welche nicht den Normen entsprechen und der anstehenden Kosten für die Therapien und Haushaltshilfen, ohne die sie vermutlich nicht auskommen können. Folgekosten entstehen auch für die Operationen, die unter Umständen vorgenommen werden müssen, um wenigstens ein Minimum an Residualfunktionen zu gewährleisten oder damit zum Beispiel die Ernährung über eine PEG-Sonde gesichert werden kann. Dadurch können massive Geldprobleme entstehen, auf die die Eltern rechtzeitig vorbereitet sein müssen, um sich darauf einlassen zu können. Genauso werden sie auch darauf vorbereitet, dass ihr Kind vielleicht aufgrund der hohen Defizite keine allzu guten Bildungsmöglichkeiten hat, weil Betroffene auch für Sonderschulen zu große Herausforderungen darstellen. Wie das Kind dennoch die notwendige Förderung erhalten kann, ist ebenfalls Thema in Selbsthilfegruppen. Über den Verein der Elternhilfe können Kontakte zu den Regionalgruppen hergestellt werden (Baden- Württemberg, Bayern,

Mosel- Saar- Pfalz, Niedersachsen- Bremen, Nordrhein-Westfalen, Rhein- Main und Thüringen- Sachsen). Zudem gibt es einen jährlichen Kongress in Göttingen, auf dem wichtige Themen diskutiert werden und sonstige Aktionen vorgestellt werden, so dass sich Betroffene und deren Familienmitglieder gut versorgt fühlen können.

Um weitere Informationen zu erhalten, können auch die Internetseiten www.rett-syndrom.de (von der Mutter einer Betroffenen), www.rett.de und <http://de.wikipedia.org/wiki/Rett-Syndrom> behilflich sein. Weiterhin wird auch ein Roman empfohlen, der anders als klinische Sachbücher, die emotionale Seite des Rett-Syndroms und die auftretenden Schwierigkeiten beleuchtet und einen recht authentischen Einblick gewährt, der aber Geschmackssache ist: „Wo die Sterne zuhause sind“ von Luanne Rice.

Literatur

Allgemeine Literaturangaben

Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3. Auflage). Göttingen: Hogrefe.

Internetadressen

<http://www.rett-syndrom.de>

<http://www.rett.de>

<http://de.wikipedia.org/wiki/Rett-Syndrom>

<http://flexicon.doccheck.com/De-novo-Purinnukleotidsynthese>

Das Sotos-Syndrom

Überblick

Genetik

- Punkt – Mutation am Chromosom 5 (5q35) durch Haploinsuffizienz des NSD 1 – Proteins
- sporadisches Auftreten

Prävalenz

- körperliche Merkmale (im frühen Kindesalter ausgeprägter als im späteren Alter)
- Entwicklungsstörungen häufig im Schulalter
- Kompensation in der Pubertät

Befunde

Aussehen und körperliches Erscheinungsbild:

- Gesicht hat längliche Gestalt
- vorgewölbte hohe Stirn
- auffälliges Kinn
- Hypertelorismus
- antimongoloide Lidfalte
- hoher Gaumenbogen
- bei der Geburt weit überdurchschnittliche Körperlänge
- Wachstumskurve während der ersten fünf Lebensjahre beschleunigt
- vorschnelles und vorzeitiges Knochenwachstum
- verfrühter Zahndurchbruch
- überdurchschnittlicher Kopfumfang
- auffällig große Hände und Füße

Mögliche körperliche Besonderheiten und Krankheiten:

- häufig vermehrter Flüssigkeitsbedarf und Appetit
- Hypotonie
- erhöhte Infektionshäufigkeit
- Obstipation
- Mittelohrentzündungen
- Knicksenkfüße

- Skoliose
- epileptischen Anfällen
- Herz- und Nierenfehlbildungen
- Kurz- oder Weitsichtigkeit
- Strabismus

Motorik:

- Entwicklungsretardierung
- Verlangsamung der Motorik
- lernen erst im Alter von 19 bis 21 Monaten laufen
- unbeholfen
- Beeinträchtigung des Gangbildes und der motorischen Koordination

Adaptive Fähigkeiten:

- Überforderung bei feinmotorischen Aufgaben
- Hilfebedürftigkeit bei komplexen Anforderungen

Sprachliche Entwicklung:

- verspäteter Sprachbeginn
- Stimme ungewöhnlich rau und leise
- Wortfindungsprobleme
- Artikulationsstörungen
- Verlangsamte Verarbeitung auditiver Reize

Intelligenz:

- sehr variable und individuelle Leistungsunterschiede (zwischen IQ 20 bis 120)
- häufig Einschränkungen der Rechen- oder Schreibfähigkeit
- häufig Einschränkungen in der visuellen Perzeption
- häufig Einschränkungen in der Sprachentwicklung
- häufig Einschränkungen der Aufmerksamkeit und Konzentration

Sozial-emotionale Entwicklung:

- soziale Anpassungsschwierigkeiten
- impulsive Reaktionen
- soziale Unsicherheiten bis hin zur Überängstlichkeit
- mögliche stereotype Verhaltensweisen

Einleitung

1964 beschrieben erstmals fünf Ärzte, unter der Leitung von Juan F. Sotos, an fünf Kindern das Sotos-Syndrom. Das Syndrom ist auch unter dem Namen cerebraler Gigantismus bekannt, jedoch wird dieser Begriff inzwischen nicht mehr sehr häufig verwendet. Es gehört zu den wenigen Syndromen, die Hochwuchs zur Folge haben, so sind z.B. Babys mit Sotos-Syndrom bereits von Geburt an größer als der Durchschnitt. Bis heute liegen jedoch noch keine Labortests vor, mit denen die Diagnose sicher bestätigt werden kann. Nachfolgend werden daher im ersten Kapitel verschiedene Merkmale beschrieben, durch deren Beurteilung es möglich ist, eine Verdachtsdiagnose zu erstellen. Im zweiten Kapitel sollen die genetischen Ursachen und im dritten die Prävalenz erläutert werden. In Kapitel vier werden die Befunde ausführlich dargestellt. Im fünften Kapitel werden Testverfahren beschrieben, welche typischerweise im Rahmen zahlreicher Untersuchungen verwendet werden. Schließlich sollen im letzten Kapitel Möglichkeiten der Beratung und Selbsthilfe aufgezeigt werden.

Genetik

Bis 2001 gab es keine wissenschaftlichen Entdeckungen, die bestätigen konnten, dass es sich bei dem Sotos-Syndrom um einen klaren genetischen Defekt handelt. 2002 wurde eine Punkt-Mutation am Chromosom 5 (5q35) festgestellt, die durch eine Haploinsuffizienz des NSD1 Proteins (nuclear receptor binding, enhancer of zeste, and trithorax domain protein) verursacht wird. Da es sich um eine Spontanmutation handelt, kann allerdings von einer sehr geringen Wiederholungswahrscheinlichkeit ausgegangen werden.

Prävalenz

Leider fehlen zuverlässige Prävalenzangaben, da die geringe Anzahl von Betroffenen das Erfassen präziser Diagnosekriterien erschwert. Es kann jedoch eine Aussage darüber getroffen werden, dass die körperlichen Merkmale im frühen Kindesalter ausgeprägter sind, als im späteren Lebensalter. Die Entwicklungsstörungen der von Sotos betroffenen Kinder werden häufig im Schulalter bzw. in der Pubertät kompensiert. Die Wachstumskurve verläuft vor allem im frühen Kindesalter (erste fünf Lebensjahre) beschleunigt, gleicht sich aber mit der Pubertät langsam dem Normbereich an. Dies bedeutet auch, dass beispielsweise die Körpergröße im Erwachsenenalter nur noch in Ausnahmefällen vom Normbereich abweicht.

Befunde

In diesem Teilkapitel sollen charakteristische und diagnostisch relevante Merkmale, die das Sotos-Syndrom kennzeichnen, vorgestellt werden. Zur besseren Übersichtlichkeit werden jegliche Besonderheiten in verschiedenen Kategorien präsentiert.

Aussehen und körperliches Erscheinungsbild

Das Gesicht von Kindern mit Sotos-Syndrom trägt eine charakteristisch lange Gestalt mit vorgewölbter, hoher Stirn und auffälligem Kinn. Des Weiteren ist es durch einen Hypertelorismus, eine antimongoloide Lidfalte sowie einen hohen Gaumenbogen gekennzeichnet. Bereits bei der Geburt weisen Kinder mit Sotos-Syndrom eine weit überdurchschnittliche Körperlänge auf. Die Wachstumskurve ist während der ersten fünf Lebensjahre beschleunigt, ab der Pubertät, die meist früher als gewöhnlich eintritt, liegt sie jedoch wieder im Normalbereich. Mit der überdurchschnittlichen Körperlänge sind auch ein vorschnelles und vorzeitiges Knochenwachstum, sowie ein verfrühter Zahndurchbruch zu verzeichnen. Weiterhin sind für Kinder mit Sotos-Syndrom ein weit überdurchschnittlicher Kopfumfang und eine auffällige Größe der Hände und Füße (größer als es der Körpergröße entspräche) charakteristisch.

Körperliche Besonderheiten und Krankheiten

Bei Kindern mit Sotos-Syndrom finden sich häufig ein vermehrter Flüssigkeitsbedarf und Appetit, der auf die beschleunigte Wachstumskurve zurückgeführt werden kann. Die ersten Lebensjahre sind meist durch eine Hypotonie und eine erhöhte Infektionshäufigkeit, die zu mehrfachen körperlichen Krankheiten führt, gekennzeichnet. Besonders Obstipation, Mittelohrentzündungen und orthopädische Probleme, wie Knicksenkfüße oder Skoliose, treten gehäuft auf. Einige Kinder leiden unter epileptischen Anfällen, wovon 1/3 in Verbindung mit Fieberzuständen auftreten. In Einzelfällen liegen Herz- und Nierenfehlbildungen vor. Bei 40-50 % aller Kinder mit Sotos-Syndrom wurde eine Kurz- oder Weitsichtigkeit, sowie Strabismus festgestellt, so dass eine Untersuchung von Hör- und Sehfunktionen in jedem Fall durchgeführt werden sollte. Die Lebenserwartung von Kindern mit Sotos-Syndrom liegt im Normalbereich.

Motorik

Kinder mit Sotos-Syndrom weisen eine Entwicklungsretardierung und

Verlangsamung der Motorik auf. Gewöhnlich lernen sie erst im Alter von 19 bis 21 Monaten laufen und sind im Vergleich zu anderen Kindern unbeholfener. Dabei sind vor allem das Gangbild und die Koordination betroffen.

Adaptive Fähigkeiten

Kinder mit Sotos-Syndrom sind aufgrund ihrer motorischen Entwicklungsretardierung und ihrer überdurchschnittlichen Wachstumskurve bei feinmotorischen Aufgaben überfordert. Nicht selten benötigen sie bei komplexen Anforderungen Hilfe, z.B. beim Anziehen, Schuhe zubinden oder beim Essen mit Messer und Gabel. Die feinmotorischen Fähigkeiten werden allerdings im Laufe des Schulalters aufgebaut und somit Unsicherheiten kompensiert. Der Hilfebedarf variiert, sowohl im Kindes-, als auch im Erwachsenenalter, in Abhängigkeit der intellektuellen Fähigkeiten.

Sprachliche Entwicklung

Auch in der Sprachentwicklung findet sich eine Entwicklungsretardierung: Kinder mit Sotos-Syndrom weisen einen verspäteten Sprachbeginn auf, so dass die ersten Worte meist in einem Alter von 25 Monaten gesprochen werden. Die Stimme ist dabei meist ungewöhnlich rau und leise. Nicht selten sind Wortfindungsprobleme und Artikulationsstörungen vorhanden, die allerdings im Schulalter kompensiert werden können. Des Weiteren werden auditive Reize merkbar langsamer verarbeitet.

Intelligenz

In der Intelligenz von Kindern mit Sotos-Syndrom finden sich sehr variable und individuelle Leistungsunterschiede. So kann beispielsweise der Intelligenzquotient innerhalb einer großen Spannweite von IQ 20 bis 120 liegen. Die Ergebnisse der Subtests innerhalb eines Intelligenztests können dabei stark variieren. Häufig finden sich unter Kindern mit Sotos-Syndrom Lernbehinderungen wie Einschränkungen der Rechen- oder Schreibfähigkeit, der visuellen Perzeption, der Sprachentwicklung oder auch der Aufmerksamkeit. In einer Studie mit 36 Sotos-Kindern wurde der aktuelle Schulbesuch erfasst (Sarimski, 2003): 36% der Kinder besuchten eine Regelschule, 52% eine Förder- oder Sonderschule.

Sozial-emotionale Entwicklung

Ungefähr 50% der Kinder mit Sotos-Syndrom haben eine unterdurchschnittlich kurze Aufmerksamkeitsspanne sowie Konzentra-

tionsschwierigkeiten. Oftmals werden sie als starrköpfige Kinder, die auf ihren Gewohnheiten bestehen, beschrieben. Besonders auffällig ist die motorische Ungeschicklichkeit, die zu wiederkehrenden Misserfolgserlebnissen führen kann, welche wiederum Wutanfälle oder aber auch Hänseleien im sozialen Umfeld mit sich ziehen. Nicht selten findet man daher auch emotionale Auffälligkeiten, soziale Anpassungsschwierigkeiten, impulsive Reaktionen oder soziale Unsicherheiten bis hin zur Überängstlichkeit. Bei zusätzlicher geistiger Behinderung sind in einigen Fällen stereotype Verhaltensweisen zu beobachten. Des Weiteren treten Hyperaktivität und Schlafstörungen häufiger auf. Bei 24 % der Kinder mit Sotos-Syndrom wurde autoaggressives Verhalten, besonders in Misserfolgssituationen, beschrieben.

Diagnostik, Tests, Beobachtungen

Anhand verschiedener Tests und Fragebögen können die unterschiedlichen Merkmale des Syndroms untersucht werden. So wird zum Beispiel der SPT (Symbolic Play Test) verwendet, der anhand von Spielgestaltung, z.B. Puppen o.ä., die kognitive Vorstellungsfähigkeit ermittelt. Zur Überprüfung der funktionellen Entwicklung des Kindes dient der MFED-Test (Münchener Funktionelle Entwicklungsdiagnostik). Eine zusätzliche Einschätzung der intellektuellen Fähigkeiten erfolgt bei Kindern im Alter von 2,5 - 7 Jahren durch weitere Tests, welche die Intelligenz und kognitive Kompetenz messen. Dazu gehören z.B. die McCurthy Scales of Children Abilities (Testung unter Ausschluss der Sprachkompetenz), Kaufmann Assessment Battery for Children (Intelligenztest) und das Heidelberger-Kompetenz-Inventar (HKI). Im Diagnostikprozess wird auch das soziale Umfeld des Kindes mit einbezogen. Anhand standardisierter Fragebögen für Eltern und Lehrer (CSBQ: Childrens Social Behaviour Questionnaire; CBCL: Child Behaviour Checklist; ABC: Aberrant Behaviour Checklist) werden Verhaltensbesonderheiten, wie z.B. soziales Verhalten, körperliche Aktivität oder auch Ängstlichkeit und Stimmungslage, erfragt. Bislang konnte jedoch kein spezifischer Verhaltensphänotyp nachgewiesen werden. Wesentliche Merkmale, die von Ärzten als „diagnostische Kriterien“ genannt werden, sind, wie schon unter Kapitel IV beschrieben, beschleunigtes Wachstum, fortgeschrittenes Knochenalter, Kopfcharakteristika (lange Gesichtsform, hohe Stirn, prominentes Kinn, hoher Gaumenbogen), große Hände und Füße, Koordinationsschwierigkeiten und eine verzögerte Entwicklung. Da auch andere Syndrome einige dieser

diagnostischen Kriterien aufweisen, müssen die meisten bzw. alle Kriterien vorkommen, um eine gesicherte Diagnose erstellen zu können. Es hat sich gezeigt, dass ein Test oder eine Untersuchung beispielsweise durch den Kinderarzt nicht ausreicht, um die Diagnose Sotos-Syndrom zu erstellen. Es wird vielmehr eine Reihe von Untersuchungen über einen längeren Zeitraum oder in verschiedenen Entwicklungsphasen von Nöten sein, um diese Diagnose zu sichern. Weiterhin besteht die Möglichkeit eine molekulargenetische Diagnostik im MGZ München (Medizinisch Genetisches Zentrum) durchzuführen (Indikation: Diagnosesicherung bzw. Identifizierung der Mutation; Methodik: Komplettanalyse des NSD1-Gen mittels DHPLC und ggf. anschließender Sequenzierung, Deletionen einzelner oder mehrerer Exons werden durch quantitative PCR-Verfahren erfasst; Material: 2-4ml EDTA-Blut sowie 2-5ml heparinisiertes Blut für die FISH-Diagnostik).

Beratung und Selbsthilfe

Zunächst ist festzuhalten, dass Eltern von betroffenen Kindern häufig starken subjektiven Belastungen ausgesetzt sind. Dies liegt natürlich in besonderem Maße daran, dass behinderte Kinder zumeist mehr Aufmerksamkeit in Anspruch nehmen, als nicht-behinderte Kinder. Zudem muss man in diesem Fall auch ergänzen, dass die Anzahl der Betroffenen gering ist und nicht alle Ärzte angemessen zum Thema informieren können. Ebenso fehlt ausreichendes Informationsmaterial.

Unter www.sotossyndrom.de werden Merkmale des Syndroms, diagnostische Hilfen, Beratung und Therapie dargestellt und die Möglichkeit angeboten, sich mit anderen Eltern und Angehörigen auszutauschen. Somit besteht die Möglichkeit Informationen über Neuerungen oder Anlaufstellen zu erhalten, die den Betroffenen und deren Angehörigen weiterhelfen können. Außerdem bietet die Seite auch für Außenstehende die Möglichkeit zur Information.

Zu erwähnen ist ein Problem, welches charakteristisch für das Sotos-Syndrom ist und sowohl Eltern, als auch Außenstehende betrifft. Das äussere Erscheinungsbild des betroffenen Kindes und sein Entwicklungsstand zeigen eine große Diskrepanz. Durch dieses Phänomen werden die Betroffenen oft überfordert, was wiederum neue Unsicherheiten und Ängste nach sich zieht. Diese Situationen verstärken auch impulsives Verhalten. Die Motivation, Neues auszuprobieren, kann aufgrund des misserfolgsvermeidenden Verhaltens des Kindes sinken. Auch im Umgang mit anderen gleichaltrigen Kindern erlebt das betroffene Kind nicht selten Misserfolge. Dies kann an Überschätzungen

der Fähigkeiten, Hänseleien aufgrund des besonderen Aussehens oder auch an Verständigungsschwierigkeiten liegen. Außenstehende sowie Eltern sollten dies beachten und die Erwartungen nicht von Lebensalter oder Körpergröße abhängig machen, sondern an das individuelle Leistungsvermögen der Kinder anpassen. Eltern von Kindern mit Sotos-Syndrom zweifeln häufig an ihren erzieherischen Kompetenzen. Sie fühlen sich oft stärker isoliert und nehmen ihre eigene Partnerbeziehung als belastet wahr. Dies liegt zum Teil daran, dass die Kinder vermehrte Aufmerksamkeit der Eltern fordern. Die Eltern empfinden ihre Kinder wiederum als wenig anpassungsfähig. Trotzdem leiden Eltern mit Kindern mit einem Sotos-Syndrom nicht vermehrt an Depressionen oder psychischen Belastungen im Vergleich zu Eltern nichtbehinderter Kinder. Das Sotos-Syndrom ist nicht behandelbar, es gibt allerdings die Möglichkeit bestimmte Fördermaßnahmen in Anspruch zu nehmen. Dies sind zum Beispiel: Ergotherapie, Krankengymnastik und Logopädie. Die Therapeuten der Frühförderung werden von Eltern oft als hilfreiche Unterstützung empfunden.

Literaturverzeichnis

Allgemeine Literaturangaben:

- Sarimski, K. (1999). Sotos-Syndrom - Gibt es spezifische Verhaltens-merkmale?
In Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin (Hrsg.),
Kinderärztliche Praxis: Zeitschrift für soziale Pädiatrie und Jugendmedizin,
70, 94-102.
- Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3.
Auflage, S. 202-236). Göttingen: Hogrefe.
- Veitch, B. (2000). Sotos-Syndrom – Ein Leitfaden für Eltern. EISS Eltern
– Initiative – Sotos-Syndrom.

Internetadressen:

Eltern-Initiative Sotos-Syndrom EISS. www.sotossyndrom.de
Medizinisch-Genetisches-Zentrum in München. www.mgz-muenchen.de
Wikipedia – Die freie Enzyklopädie: Sotos-Syndrom. www.wikipedia.de

Das Ullrich-Turner Syndrom

Einleitung

Das Ullrich-Turner Syndrom (UTS), auch Turner-Syndrom oder Monosomie X genannt, wurde erstmals wissenschaftlich 1938 von Henry Turner beschrieben. Es handelt sich um eine Chromosomenbesonderheit, die nur bei Frauen und Mädchen auftritt. Mädchen/Frauen mit dieser Besonderheit haben lediglich ein funktionsfähiges X-Chromosom statt der üblichen zwei (Monosomie X). Entweder tritt dies in all ihren Körperzellen (Karyotyp: 45,X bei etwa 60 % der Fälle) oder in einem Teil ihrer Körperzellen (Mosaik-Typus/Karyotyp: 46,XX/45,X bei etwa 40 %) auf.

Das Syndrom tritt durch eine unübliche Verteilung der Chromosomen während der Keimzellteilung auf. Alle betroffenen Personen sind weiblich, da in den Zellkernen der Körperzellen nur ein einzelnes funktionierendes X-Chromosom vorliegt. Das andere liegt in einer inaktiven Form vor.

Circa neun von zehn Kindern die an UTS leiden sterben bereits im Verlauf der Schwangerschaft. Die Fehlgeburt findet dann meist innerhalb der ersten drei Schwangerschaftsmonate statt. Das UTS tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:2500 Mädchengeburten auf. Eine familiäre Häufung oder ein zunehmendes Risiko mit einem höheren Alter der Eltern wurden nicht beobachtet. Die verursachenden Faktoren des Ullrich-Turner Syndrom sind noch unbekannt.

Körperliche Merkmale

Bei einer Vielfalt und Variabilität körperlicher Befunde beim Ullrich-Turner Syndrom ist der Kleinwuchs (durchschnittliche Erwachsenen-größe von ca. 145 cm) das Leitsymptom. Schon bei der Geburt sind viele Mädchen mit UTS kleinwüchsig. Ein weiteres Hauptsymptom, welches jedoch erst später auftritt, ist die Infertilität die durch so genannte „streak-gonads“ (nicht funktionsfähige, bindegewebig degenerierte Eierstöcke) resultiert. Das äußere Genital, die Scheide, die Gebärmutter und die Eileiter sind dabei jedoch immer normal angelegt. Die bei 80% der Patientinnen ausbleibende Entwicklung verlangsamt das Wachstum der sekundären Geschlechtsmerkmale (Brust, Fettverteilung).

Das körperliche Erscheinungsbild der Mädchen mit UTS ist sehr

variabel und zum Teil sind die Veränderungen nur minimal ausgeprägt. So ist häufig eine sorgfältige Untersuchung zur Diagnose notwendig. Nicht selten führt erst die Chromosomenanalyse des kleinwüchsigen Mädchens zur richtigen Diagnose.

„Typische“ körperliche Merkmale des UTS sind Veränderungen der Augen (bei 51% aller UTS Patientinnen verläuft die Lidspalte schräg, von der Innenseite oben zur unteren Außenseiten) und die Veränderungen der Ohren (bei 56% ist die Ohrmuschel wenig modelliert). Durch die ungenügende Belüftung des Mittelohrs entstehen im Kindesalter oft Mittelohrentzündungen. Weitere Veränderungen können ein im Nacken heruntergezogener Haaransatz sein, sowie Pterygium colli, eine zwischen dem Processus mastoideus und dem Acromion des Schulterblattes liegende flügelartige Hautfalte am Hals (das sogenannte „Flügelfell“) können auftreten. Ein flacher, schildförmiger Thorax, führt zu einer Verlagerung der Brustwarzen nach außen, so dass der Mamillenabstand auffallend weit erscheint.

Schwellungen der Hand- und Fußrücken, verursacht durch eine Lymphabflussstörung, sind oftmals beim Neugeborenen das erste Erkennungszeichen für ein UTS. Im Bereich der Haut fallen oft besonders viele und/oder besonders große Muttermale auf, die in der Regel gutartig sind. Die Häufigkeit der Pigmentnävi liegt bei 72%. Bei Mädchen und Frauen mit UTS können hyperkonvexe oder hyperkonkave Finger- und/oder Fußnägel auftreten.

Zu weiteren körperlichen Veränderungen zählt der Cubitus valgus, die deutliche Abweichung des Unterarms gegenüber dem Oberarm, was durch eine Störung des Gelenkaufbaus zwischen Speiche und Oberarm verursacht wird. Im Bereich der Hände und Füße kommt es häufig vor, dass der 4. und/oder 5. Mittelhand- oder Mittelfußknochen verkürzt ist/sind. Außerdem kann es zu Verkrümmungen der Wirbelsäule (Skoliose) und zur Bildung eines Rundrückens kommen. Diese Verkrümmungen treten häufiger auf und sollten früh diagnostiziert und therapiert werden. Bei 30% der UTS-Mädchen sind X-Beine ein weiteres Symptom. Gelegentliche Fehlbildungen innerer Organe zählen ebenfalls zu den körperlichen Veränderungen des UTS, insbesondere das Herz (häufig Aortenisthmusstenose, eine Verengung der Hauptschlagader) und die Nieren (Hufeisenniere) sind betroffen. Ein erhöhter Blutdruck im Bereich der oberen und eine Verminderung des Blutdrucks im Bereich der unteren Extremität, sind die Folge der Aortenisthmusstenose. Bei der sogenannten Hufeisenniere liegt in der Regel keine Beeinträchtigung der Nierenfunktion vor.

Im Bereich des Magen-Darmtraktes können u.a. Hämangiome, Darmblutungen oder der Morbus Chron diagnostiziert werden. Erkrankungen dieser Art sind jedoch selten.

Gelegentlich werden erhöhte Leberenzymwerte bei UTS-Patientinnen gefunden, jedoch ist die Ätiologie unklar. Auch der Glukosestoffwechsel wird von dem UTS beeinflusst. Das Risiko einen Diabetes mellitus Typ II zu bekommen ist bei UTS-Patientinnen doppelt so hoch wie für die Normalbevölkerung. Außerdem ist bei 30% bis 40% der Patientinnen eine gestörte Glukose-Toleranz nachweisbar. Die Kontrolle des Glukose-Stoffwechsels ist während einer Wachstumshormontherapie notwendig. Die Intelligenz von Mädchen/Frauen mit dem Turner-Syndrom entspricht dem Durchschnitt. Auch die Lebenserwartung ist nicht herabgesetzt.

Psychosoziale Aspekte

Mädchen und Frauen mit UTS erleben sich und ihr Geschlecht nicht anders als Frauen und Mädchen mit einem 46,XX Chromosomensatz und werden ebenso in ihrer weiblichen Identität akzeptiert. Sie haben also eine normale weibliche Identität. Wichtig ist im Zusammenhang mit der Chromosomenanomalie für die weibliche Patientin die altersgemäße und konsequente Substitution mit Östrogen.

Ebenso ergaben Untersuchungen überwiegend, dass Mädchen und Frauen mit UTS über eine normale Intelligenz verfügen. Es wurden jedoch geringe Teilleistungsschwächen beschrieben, welche die Fähigkeit der räumlichen Orientierung, des geometrischen Vorstellungsvermögens und der Koordination von Handlungsabläufen.

Die psychosoziale Adaptation

Die psychosoziale Adaptation bezeichnet den Umgang oder die intellektuelle Bewältigung, der mit dem UTS einhergehenden Beeinträchtigungen. Sie umfassen insbesondere folgende Punkte:

Verarbeitung der Diagnose

Die Mitteilung des Befundes löst Betroffenheit aus. Durch Verarbeitung der Diagnose kommt es zur Anpassung an die neue Lebenssituation. Diese wird vor allem von subjektiven Empfinden und Überzeugungen der Betroffenen geprägt. Kleinwuchs und ausbleibende Pubertät werden je nach subjektivem Empfinden als Einschränkung erlebt.

Die Bewältigung der mit der Behinderung verbundenen Umstände wird nach Steinhausen von bestimmten Faktoren beeinflusst:

- „Krankheitsbedingungen“
Hierzu gehören bezüglich des UTS spezifische Merkmale, wie z.B. der Status einer angeborenen Chromosomenanomalie und körperliche Besonderheiten wie Kleinwuchs. Medizinische Maßnahmen, Arztbesuche, Kontrolluntersuchungen im Rahmen der Therapie können je nach Art und Umfang das Gefühl der Betroffenen krank zu sein hervorrufen oder verstärken. Außerdem besteht die Gefahr der Abhängigkeit, die zum Beispiel durch den Kleinwuchs oder bestimmte Therapiemaßnahmen wie Injektionen entstehen kann.
- Der emotionale, kognitive und soziale Entwicklungsstand spielt eine große Rolle bei der Verarbeitung der Diagnose. Je nach Alter müssen verschiedene Aspekte der Diagnose altersentsprechend verarbeitet werden. So steht für das jüngere Mädchen zunächst neben dem Problem des Kleinwuchses die fehlende Pubertät im Vordergrund, während für die erwachsene Frau Inferilität, Sexualität und möglicherweise persönliche und berufliche Selbstverwirklichung eine größere Rolle spielen. Betroffene sollten entwicklungs- und altersentsprechend an die Probleme herangeführt werden (gerade jüngere Kinder) und Erklärungen und Unterstützung im Umgang mit diesen bekommen, sofern diese benötigt werden.
- Familiäre Reaktionen
Die Familie nimmt eine große Rolle bei der psychosozialen Adaptation ein. Hier sollte vor allem Verständnis und Hilfe bei der Problembewältigung stattfinden. Wird die Betroffene als gleichwertiges Mitglied der Gemeinschaft angenommen und unterstützend bei der Bewältigung begleitet, können körperliche Beeinträchtigungen leichter akzeptiert werden. Wenn die Familie nicht in der Lage ist die Diagnose UTS anzunehmen, wird sie der Tochter kaum eine positive Lebensperspektive vermitteln können.
- Reaktionen der sozialen Umwelt
Integration in andere soziale Gruppen sollte beiderseits angestrebt werden, wobei Probleme und Ängste offen angesprochen werden müssen um sich der „Normalität“ bewusst zu werden und Vorurteile zu beseitigen.

Diagnose UTS bedeutet nicht zwangsweise Vorhandensein psychosozialer Auffälligkeiten bei betroffenen Mädchen und Frauen. Zu der gelungenen Verarbeitung tragen das Umfeld und die rechtzeitige Therapie in bedeutendem Maße bei.

Therapie

Der Kleinwuchs und die ausbleibende, verzögerte oder inkomplette Pubertätsentwicklung gehören zu den wichtigsten Merkmalen des Ullrich-Turner Syndroms. Es gibt Möglichkeiten, diese hormonell zu behandeln, und dadurch eine fast „normale“ Entwicklung und Lebensqualität zu erreichen. Andere, im Zusammenhang mit dem UTS beschriebenen Auffälligkeiten, wie Pterygium colli, Ptose oder Mikro-/Retragnathie, können teilweise mit Hilfe chirurgischer Eingriffe korrigiert werden.

Therapie des Kleinwuchses

Zur Verbesserung des Wachstums und der Endgröße wird heute vornehmlich die Behandlung mit Wachstumshormonen (Somatotropin) durchgeführt. Anabole Steroide oder niedrig dosierte Östrogene finden zurzeit nur noch in Kombination mit der Wachstumshormontherapie Anwendung, und nicht mehr als Monotherapie.

Behandlung mit Wachstumshormon

Bei Mädchen mit UTS liegt kein „klassischer“ Wachstumshormonmangel vor (unter 5 ng/ml). Bei älteren Mädchen mit diesem Syndrom (9-20 Jahre bzw. Skeletalter älter als 10 Jahre) wurden aber niedrige Serumspiegel und geringe Pulsfrequenzen und Pulsamplituden der Wachstumshormonsekretion nachgewiesen. Der sonst zu beobachtende pubertäre Anstieg des Somatotropins bleibt wegen der fehlenden Pubertätsentwicklung in der Regel aus. Dieser relative Wachstumshormonmangel zum Zeitpunkt der normalerweise einsetzenden Pubertät ist damit vielleicht teilweise für den Kleinwuchs bei Mädchen mit UTS verantwortlich.

Seit 1991 ist Somatotropin in Deutschland für die Behandlung kleinwüchsiger Mädchen mit UTS zugelassen. Im Sinne der Indikationsstellung ist daher für die Einleitung einer Therapie nicht nur die Diagnose eines Ullrich-Turner-Syndroms erforderlich, sondern auch die Dokumentation des Kleinwuchses (Körperhöhe unter dem 3. Perzentil der Vergleichpopulation).

Die Therapie mit Wachstumshormonen wird eingesetzt als:

- Monotherapie. Der Erfolg scheint altersabhängig zu sein: 6-12 jährige Mädchen sprechen besser auf die Behandlung an als 12-19 jährige; der Therapieerfolg ist außerdem von der Dosis des Wachstumshormons und der Weise der Applikation abhängig.
- Kombinationstherapie mit Oxandrolon. Die initiale Wachstums-

geschwindigkeit ist hierbei besser als unter der Monotherapie.

- Kombinationstherapie mit niedrig dosierten Östrogenen. Hierbei gibt es eine Verbesserung der Wachstumsgeschwindigkeit in den ersten Therapiejahren (später sinkend).

Es wurden in den letzten Jahren viele Studien zu allen drei Therapiemöglichkeiten durchgeführt deren positive Ergebnisse (Körperhöhe verbessert sich um 5cm, bei manchen Autoren bis zu 16 cm mit entsprechender Endgröße) deuten einen positiven Effekt der Therapien an. Es ist aber noch nicht endgültig geklärt, ob durch die verschiedenen Therapieformen eine wesentliche Verbesserung der Endgröße erreicht wird.

Therapie der Ovarialinsuffizienz

Fast alle Mädchen, auch wenn zu unterschiedlichen Zeitpunkten, benötigen eine regelmäßige Substitution mit Östrogenen und Gestagenen. Ziel dieser Behandlung ist, den betroffenen Mädchen eine „normale“ (oder fast normale) Pubertätsentwicklung zu ermöglichen, entsprechend ihrer individuellen emotionalen und sozialen Reife. Der Zeitpunkt sollte so ausgewählt werden, dass er eine optimale Ausnutzung des Wachstumspotentials oder den Effekt der Wachstumshormonbehandlung sichert (Östrogene verursachen den Verschluss der Epiphysen, verlangsamen oder beenden dadurch das Wachstum, und beeinflussen so die Endgröße eines Mädchens/einer Frau). Die Östrogensubstitutionstherapie beginnt mit einer niedrig dosierten Monotherapie und erfolgt kontinuierlich. Nach sechs Monaten oder nach individueller Absprache wird die Östrogendosis langsam gesteigert (das Endometrium proliferiert) und ein Gestagenpräparat (verursacht Transformation des Endometrium) hinzugefügt. Dadurch wird, 1-3 Tage nach Beendigung der Gestagentherapie, die normale Monatsblutung ausgelöst. Es ist wichtig, während der Östrogenmonotherapie, regelmäßig die Schleimhaut der Gebärmutter zu kontrollieren (Ultraschall), um den Zeitpunkt der Progesteron-Therapie besser bestimmen zu können (Endometrium über 6 mm). Eine weitere Steigerung der Östrogendosis erfolgt im zweiten und dritten Behandlungsjahr, bis zu einer bestimmten Menge (dies hängt von den einzelnen Präparaten ab). Die Gestagendosis bleibt unverändert. Danach wird die Hormonsubstitution (Tabletten, Salbe oder Pflaster), in den zuletzt erreichten Dosen, bei der jugendlichen Patientin und anschließend erwachsenen Frauen, dauerhaft fortgeführt. Die vorsichtige Steigerung der Sexualsteroidgaben über eine längere Zeit ermöglicht einen behutsamen Übergang in die Pubertät (Ausbildung der sekundären

Geschlechtsmerkmale und Auftreten regelmäßiger Menstruation). Das sexuelle Erleben ist bei Frauen mit einem Ullrich-Turner-Syndrom unter der Sexualhormonesubstitutionstherapie in der Regel normal, sie können auch ein normales Bild von der Weiblichkeit ihres Körpers entwickeln. Die Infertilität bleibt aber in der Regel durch die nicht zum Eisprung fähigen Ovarien bestehen. Der Kinderwunsch kann den Frauen und ihren Partnern entweder durch Adoption erfüllt werden oder es kann eine Behandlung per Eizellspende durchgeführt werden (diese ist aber derzeit in Deutschland verboten). Man muss bedenken, dass in vitro Fertilisation mit nachfolgender Schwangerschaft, auch wenn sie nicht unmöglich ist, für Frauen mit Turner-Syndrom eine Reihe von Risikofaktoren mit sich bringt, die abgeklärt werden müssen.

Therapie anderer körperlicher Merkmale

Die Indikation zur plastisch chirurgischen Korrektur stellt sich immer dann, wenn die körperlichen Veränderungen extrem auffällig sind und die Betroffenen stark darunter leiden. Die Ausprägung der einzelnen Symptome kann sehr variabel sein und über das therapeutische Vorgehen muss im Rahmen einer individuellen Beratung entschieden werden. Es ist zu berücksichtigen, dass bei Mädchen und Frauen mit Ullrich-Turner Syndrom häufig Komplikationen, wie z.B. eine ausgeprägte Narbenbildung (Keloidbildung) oder starke Ödeme, auftreten, die das kosmetische Ergebnis beeinträchtigen können.

Flügelfell (Pterygium colli) kann durch die Excision der Haut- und Fettfalte an beiden Seiten des Halses entfernt werden. Dadurch wird die normale Halskontur hergestellt.

Ptose (Herabhängen des Augengliedes) ist durch die Schwäche des Lidhebermuskels (Muskulus levator palpebrae) verursacht. Je nach Ausmaß dieser Schwäche, kann Ptose ein kosmetisches Problem darstellen oder sogar zu Sehbehinderungen mit Einschränkung des Gesichtsfeldes führen. Der Grad der erhaltenen Lidheberfunktion und die Größe des Herabhängens des Augenlides bestimmen die Art der Operationstechnik.

Mikrognathie (auffallend kleiner Oberkiefer) oder Retrognathie (ein zurückversetzter Unterkiefer) können zu erheblichen Problemen beim Mundschluss führen („offener Biss“). In der Regel ist hier eine nicht-chirurgische kieferorthopädische Therapie (Zahnspangen an Ober- und/oder Unterkiefer, evtl. Extraktion der einzelnen Zähne, um Platz für die Übrigen zu schaffen) ausreichend. Bei der Wachstumshormontherapie soll man bedenken (bevor man kieferorthopädisch eingreift), dass das

Wachstumshormon auch das Wachstum der Mandibula beeinflusst.

Beratungsstellen

Auf der Internetseite der UTS Vereinigung Deutschland e.V. werden zahlreiche Möglichkeiten zur Auseinandersetzung mit dem UTS geboten. Man bekommt hier die Möglichkeit sich allgemein zu informieren, sich mit Betroffenen im Chat oder Forum auszutauschen und auch alltägliche Probleme im Umgang mit UTS zu besprechen, sich gegenseitig zu beraten und zu unterstützen. Es gibt auch Regionale Selbsthilfegruppen. Regionalgruppen sind durch die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V. unterstützte Selbsthilfegruppen in den verschiedenen Bundesländern. Diese Regionalgruppen bieten die Möglichkeit der Information und Hilfe, des Austauschs und des Kennenlernens. Die Gruppen sind teilweise in Mädchen-, Frauen- und Elterngruppen unterteilt.

Kontakt

- www.turner-syndrom.de ist die Internetseite der Turner-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V.
Diese Internetseite bietet vielfältige Informationen über das Turner Syndrom. Es wird die Möglichkeit geboten Kontakt aufzunehmen und sich mit Betroffenen über Chat oder Foren über Probleme auszutauschen oder Literatur zum Thema UTS zu finden.

Literaturverzeichnis

- Bock, Angelika (2002). Leben mit dem Ullrich-Turner-Syndrom.
Brämsweig, J.H. & Wygold, T. Das Ullrich-Turner Syndrom – Leitfaden zur Information und Kommunikation.
Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome (3. Auflage). Göttingen: Hogrefe.

*Anna Kapsa, Christina Schilla, Nicole Nigde,
Janina Philipp, Maren Ziemer, Madlen Lehmann*

Williams-Beuren-Syndrom

Genetik

- Mikrodeletion des 7.Chromosoms an der Stelle des Elastin-Gens

Prävalenz

- Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS) tritt bei ca. einer von 20.000 Geburten auf

Leitsymptome

- Herzfehler (supravalvuläre Aortenstenose) bei 80% der Kinder
- spezifische Gesichtszüge („Elfengesicht“)
- Ernährungs- und Verdauungsprobleme
- Ess- und Trinkschwierigkeiten
- Schlafstörungen
- geringere Körpergröße
- Geräuschempfindlichkeit
- Kurzsichtigkeit
- Strabismus (Schielen)
- Sprachgewandtheit
- soziale Offenheit
- Schwierigkeiten bei der Grob- und Feinmotorik

Entwicklung

Körperliche Entwicklung

- wählerisches Essverhalten
- Schlafprobleme

Adaptive Entwicklung

- hohe Selbständigkeit im Kindesalter
- weniger lebenspraktische Fertigkeiten
- Stärken bei Spiel und Freizeitgestaltung
- expressive Sprache
- Beteiligung am öffentlichen Leben

Sozial/emotionale Entwicklung

- Kontaktfreudigkeit
- Kooperationsbereitschaft
- soziale Offenheit
- Distanzlosigkeit
- Verhaltensauffälligkeit
- geringe Frustrationstoleranz
- übertriebene Besorgtheit
- soziale Unsicherheit/Ängstlichkeit
- Überaktivität
- Schwierigkeiten mit Gleichaltrigen Freundschaften zu knüpfen

Kognitive Entwicklung

- späte Sprachentwicklung
- gute Ausdrucksfähigkeiten
- „Cocktailsprache“
- Diskrepanz zwischen sprachlichem und schulischen Niveau
- Probleme bei der räumlich visuellen Wahrnehmung
- lernen gut lesen
- Schwierigkeiten beim Schreiben/Rechnen

Diagnostik

- klinische Diagnostik: Blutuntersuchung, Hyperkalzämie, anhand des Aussehens/Verhaltens
- Labordiagnostik: Fish-Test, Kalzium, Phosphat, alkalische Phosphatase, Parathormon, UKG, EKG, ggf. Röntgen- Thorax/ Herzkatheter
- Entwicklungsdiagnose: IQ-Testung, Entwicklungsneurologie, Psychologische Tests (Auffälligkeitsstörung)

Beratung

- Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom
- Frühförderung durch eine Frühförderungsstelle im Wohnumfeld
- Bundesverband Lebenshilfe e.V.
- Internetadressen für Betroffene und Familien
- Selbsthilfegruppen für Betroffene: Bundesarbeitsgemeinschaft Hilfe für Behinderte e.V. oder Lebenshilfe e.V.

Unterstützungsangebote

- Krankengymnastik
- Heilpädagogik
- Ergotherapie und/oder Montessoritherapie
- Logopädie
- Familienentlastende Dienste
- Informationen über die Bereiche Recht, Arbeit und Wohnen/ Sozialpolitik
- Broschüren für Behinderte

Links

- www.lebenshilfe.de
- www.bagh.de
- www.bmas.de
- www.w-b-s.de

Einleitung

Das WBS wurde Anfang der 60er Jahre durch die zwei Kardiologen Williams und Beuren beschrieben. Seit 1993 wurde bei den Betroffenen eine genetische Behinderung, die durch den Verlust genetischen Materials im Bereich des Chromosoms 7 bei der Bildung der Keimzellen entsteht, nachgewiesen. Die Prävalenz des WBS liegt bei ca. 1:20.000 (Sarimski, 2003).

Leitsymptome des Williams-Beuren-Syndrom

Eines der charakteristischen Merkmale ist eine supralvalvuläre Aortenstenose (Einengung des Ausflusstraktes der linken Herzkammer). Die Ursache der supralvalvulären Aortenstenose und einer Bindegewebschwäche ist auf eine Veränderung des Elastin- Gens zurückzuführen. Weitere charakteristische Merkmale sind die typischen Gesichtszüge sogenanntes „Elfengesicht“. Dies äußert sich bei einigen Betroffenen mit breitem Vorderkopf, aufgewölbter Nase, breitem Mund, volle Lippen, breitem Zahnabstand, schlanker Kopfform, schmalem Kinn und flacher Nasenbrücke. Dennoch ist das charakteristische Gesicht der Kinder, in den ersten Lebensmonaten nicht leicht erkennbar. Des Weiteren äußert sich dieses Syndrom mit frühkindlichen Ernährungs- und Verdauungsproblemen (frühe Koliken, Erbrechen, Durchfälle oder Konstipation). Betroffene Kinder leiden unter einer „idiopathischen infantilen Hypercalcämie“. Ursache dafür ist eine Kalzium- und Vitamin-D-arme

Ernährung. Jedoch zeigt sich die Hypercalcämie nur bei ca. 15% der betroffenen Kinder und klingt meist nach dem 8. Lebensmonat ohne weiteren Behandlungsbedarf ab. Dabei haben die Betroffenen Ess- und Trinkschwierigkeiten, die bei 70-80% der Säuglinge und Kleinkinder auftreten. In Befragungen mit Eltern hat man herausgefunden, dass sie auch ein sehr wählerisches Essverhalten an den Tag legen und feste Nahrung oft verweigern. Die Folge davon können Schlafstörungen sein.

Bei den WBS- Betroffenen ist eine körperliche Entwicklungsverzögerung (u.a. Laufen und Sprechen) in den ersten zwei bis vier Lebensjahren zu beobachten. Jedoch kommt es dann zwischen dem 10. und 13. Lebensjahr zu einem Wachstumsschub. Die durchschnittliche Körpergröße im Erwachsenenalter bei Männern liegt bei 1,64 cm und bei Frauen bei 1,52 cm.

Des Weiteren ist in bis zu 95% aller Fälle eine Geräuschempfindlichkeit zu beobachten. Sie reagieren meist empfindlich auf Töne, indem sie sich z.B. die Ohren zuhalten, zu weinen beginnen oder Panik bekommen. Die Folge können leichte Ablenkbarkeit in Lernsituationen oder auch Konzentrationsschwierigkeiten sein.

Bei den meisten Betroffenen findet sich ein Strabismus, ebenso oft eine leichte oder mäßiggradige Kurzsichtigkeit, die eine Brillenversorgung erforderlich macht.

In Untersuchungen fand man heraus, dass einige Kinder mit WBS erst spät zu sprechen beginnen, aber dann rasch gute sprachliche Ausdrucksfähigkeiten entwickeln. Da sie sprachgewandt sind, fällt es den Kindern leicht, rasch Kontakt zu ihren Mitmenschen aufzubauen.

Ihr Sozialverhalten bzw. ihre emotionale Entwicklung äußert sich in Sprechfreude, Kontaktbereitschaft, Kooperationsbereitschaft und sozialer Offenheit. Kommunikation und soziale Kompetenz sind bei Kindern mit WBS weitaus mehr ausgeprägt als die praktische Kompetenz und die motorischen Fertigkeiten. Jugendliche und Erwachsene mit WBS können durchaus eine praktische Selbständigkeit erreichen wie z.B. An- und Ausziehen, Körperpflege und Haushaltstätigkeiten.

Entwicklungsverlauf

Die eben beschriebenen Leitsymptome können variabel auftreten (Pankau et al., 2006). Bei der Entwicklung von Personen mit Williams-Beuren-Syndrom kann ein Leistungsprofil mit individuellen Leistungsstärken und -schwächen verzeichnet werden (Romm & Sarimski, 2000).

Körperlicher Entwicklungsverlauf

Essverhalten: Viele Eltern berichten über ein sehr wählerisches Essverhalten bei ihren Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom, dass auch häufig noch bei Schulkindern vorzufinden ist (Sarimski et al., 1998). In einer Befragung (Sarimski, 2000) äußerten 64,4% der Eltern, dass ihre Kinder nur ganz bestimmte Nahrung zu sich nehmen würden. 62% der Kinder bereitete das Kauen fester Nahrung Schwierigkeiten, 20% nahmen lieber pürierte Nahrung zu sich und 18% benötigten sehr lange zur Nahrungsaufnahme (über 30 Minuten).

Schlafverhalten: Schlafstörungen scheinen sehr häufig vorzukommen, auch im Vergleich zu anderen Kindern ist die Auftretenswahrscheinlichkeit überdurchschnittlich hoch. Bei 37,8% der Kinder wurde von Einschlafproblemen berichtet. An häufigem Aufwachen in der Nacht litten 31,1% der Kinder, wobei es jedoch Variationen in der Äußerung der Schlafstörungen gibt. Bei sehr schwerwiegenden Schlafproblemen erzählten die Eltern, dass ihr Kind eine Sauerstoffflasche auf Grund von nächtlichen Atemstillständen benötigen würde.

Adaptiver Entwicklungsverlauf

Praktische Selbständigkeit. Dass Kinder mit WBS eine relativ hohe Selbständigkeit aufweisen, spiegelt die Befragung von 45 Eltern wieder (Sarimski, 2000). Demnach konnten 79,5% der Kinder tagsüber selbstständig die Toilette aufsuchen, 60% waren fähig sich selbständig anzuziehen und 62,2% konnten mit Messer und/oder Gabel essen. Ein Einnässen wurde im Kindergartenalter nur bei vier von 16 Kindern beobachtet.

In einer Studie von Gosch und Pankau (1994) wiesen Kinder mit WBS (im Vergleich mit Kindern anderer Behinderungsformen) weniger lebenspraktische Fertigkeiten auf in Bezug auf beispielsweise Essen, Toilettenbenutzung und Kämmen. Allerdings konnte diese Tendenz nur selten empirisch gestützt werden. Im Allgemeinen entsprach der Entwicklungsstand der adaptiven Fähigkeiten dem allgemeinen kognitiven Niveau. Aus Einzelberichten konnte entnommen werden, dass Jugendliche und Erwachsene mit WBS eine hohe praktische Selbständigkeit in alltäglichen Aufgaben, wie An- und Ausziehen, Körperpflege, erlangen können. Allerdings waren nur wenige fähig, Mahlzeiten zuzubereiten oder den Haushalt zu führen. Insgesamt konnte man zeigen, dass Erwachsene mit WBS Stärken bei der Spiel- und Freizeitgestaltung, der expressiven Sprache und der Beteiligung am öffentlichen Leben aufweisen (Sarimski, 2003). Bei diesen Befunden ist

zu bedenken, dass die individuellen Fähigkeiten sehr von der Förderung der unterschiedlichen Kompetenzen abhängig sind.

Sozial-emotionaler Entwicklungsverlauf

Viele Kinder mit WBS werden von den Lehrern und von den Eltern als verhaltensauffällig beurteilt. Folgend werden einige charakteristische Verhaltensweisen aufgezählt: Zu positiven Merkmalen zählen unter anderem Kontaktfreude, Kooperationsbereitschaft und soziale Offenheit. Als eher schwierig anzusehen sind Eigenschaften wie Überaktivität, Konzentrationsschwierigkeiten, Fixierung auf bestimmte Objekte und Themen; geringe Fähigkeit, Freundschaften mit Gleichaltrigen zu schließen und auch aufrechtzuerhalten.

In einer Studie von Udwin et al. (nach Sarimski, 2003) wurde jeweils mehr als die Hälfte der Kinder als einsam und ohne soziale Kontakte (84,1%), 72,1% als überaktiv, 70,4% als oft besorgt, leicht irritierbar (68,2%), freundlich distanzlos (64%) und 63,6% als ängstlich beschrieben. Zornausbrüche hatten 61,3% und unfolgsam waren 59,1%.

Wie herausgefunden werden konnte, kann die Konzentrationsfähigkeit noch durch den Störeinfluss von Geräuschen beeinträchtigt werden, z.B. durch Geräusche von Haushaltsgeräten, laute Musik. Bei solcher Beeinflussung suchen Kinder häufig Schutz durch körperliche Nähe von Bezugspersonen, oder werden weinerlich, oder ängstlich. Hier gibt es aber zahlreiche Interventionsmöglichkeiten, z.B. könnte dieses Verhalten durch systematische Desensibilisierung abtrainiert werden (Sarimski, 2000, auch Sarimski et al., 1998).

Charakteristisches Verhalten unter erwachsenen Betroffenen ist eine geringe Frustrationstoleranz, geringe soziale Kompetenz sowie eine freundlich-distanzlose Kontaktaufnahme. Auch hier sei allerdings wiederholt angemerkt, dass WBS-Betroffene meist keine stabilen Freundschaftsbeziehungen eingehen können.

Kognitiver Entwicklungsverlauf

Bei Intelligenztestmessungen gibt es meist eine Unterscheidung verschiedener Fähigkeiten. Es wurden in verschiedenen Studien signifikante Unterschiede zwischen den Fähigkeiten des verbalen Ausdrucks und der Handlungsintelligenz festgestellt: Höhere sprachliche vs. niedrigere handlungsbezogene Fähigkeiten finden sich nicht nur im Kindesalter, sondern auch bei Erwachsenen mit WBS.

Einige Kinder mit WBS beginnen erst vergleichsweise spät zu sprechen,

entwickeln dann aber rasch gute sprachliche Ausdrucksfähigkeiten. Die Betroffenen gelten als besonders sprachgewandt, verhalten sich dabei jedoch auffällig und haben spezielle Schwierigkeiten, vergleichbar mit typischen Problemen lernbehinderter Kinder. Die Sätze sind meist grammatisch vollständig und enthalten soziale Phrasen und Klischees. Diese formal korrekten flüssigen Äußerungen, wirken oft oberflächlich und klischeehaft und werden als sogenannte „Cocktail- Party- Sprache“ bezeichnet (Sarimski, 2003). Die sprachlichen Äußerungen entwickeln sich mit zunehmendem Alter, so dass WBS-Betroffene flüssig, und differenziert sprechen, über einen reichhaltigen Wortschatz verfügen und ungewöhnliche Begriffe gebrauchen. Für den Sprachpartner machen die getroffenen Aussagen oft den Anschein, als würden sie „leicht neben dem Thema zu liegen“ (Sarimski, K., 2003, S. 125 ff.). Es besteht eine Diskrepanz des sprachlichen Niveaus zum schulischen Leistungsvermögen und den Perzeptions- und Handlungsfähigkeiten. Es fällt Betroffenen schwer, den Kern der Bedeutung eines Begriffes oder eines Satzes zu analysieren. Sie zeigen Gesprächsinteresse, vermitteln jedoch ihrem Gesprächspartner oft nicht die notwendigen Informationen, um die Äußerungen zu verstehen. Die Sprachgewandtheit hängt meist vom jeweiligen Thema bzw. dem jeweiligen Interesse für ein bestimmtes Thema ab.

Kinder mit WBS zeigen häufig grob- und feinmotorische Schwierigkeiten. Eine Studie, in der das Spielverhalten analysiert wurde, zeigte, dass es den Kindern zum Teil schwer fiel, eine Handlung zu Ende zu führen, vor allem wenn es sich um feinmotorisch „anspruchsvolle“ Tätigkeiten handelte. In der Studie von Bellugi (1994, nach Sarimski, 2003) zeigte sich bei der Analyse von Verarbeitungsprozessen (Nachzeichnen von Mustern), dass Jugendlichen mit WBS die Wahrnehmung und Reproduktion einer komplexen Gestalt aus einzelnen Komponenten unmöglich war. Es gelang keine Annäherung an die globale Konfiguration der Vorlage. Bei der Analyse des visuellen Erfassens (Wiedererkennen von Gesichtern) schnitten die Probanden allerdings genauso gut ab wie die Kontrollgruppe der nicht beeinträchtigten Kinder.

Auch andere Arbeitsgruppen kamen unabhängig voneinander zu dem Ergebnis, dass solche Stärken und Schwächen innerhalb des Fähigkeitsprofils für Menschen mit WBS charakteristisch sind. Die visuell-räumlichen Wahrnehmungsfähigkeiten verbessern sich mit wachsendem Alter. Das Entwicklungstempo ist aber in diesem Bereich wesentlich langsamer als im Bereich der sprachlichen Fähigkeiten.

Die Probleme der visuell- räumlichen Wahrnehmung sind zentrale Verarbeitungsstörungen und nicht Folge von organischen Defiziten.

Schulische Fertigkeiten

Wie gut Kinder mit WBS schulischen Anforderungen standhalten ist individuell unterschiedlich. Insgesamt konnte jedoch festgestellt werden, dass sie in der Lage sind, das Lesen recht gut zu erlernen, wohingegen das Erlernen von Schreiben und Rechnen mit Schwierigkeiten verbunden ist, auch aufgrund der oben genannten visuell- räumlichen Verarbeitungsschwächen.

Eine Studie untersuchte auf welche Schulzweige die Kinder gingen: 88% besuchten die Sonderschule, 6% kooperative, bzw. integrative Schulen und bei 53% konnten Schulwechsel festgestellt werden. Ein häufiges Problem bei Kindern mit WBS ist, dass ihre Fähigkeiten durch ihren guten sprachlichen Ausdruck überschätzt werden (Sarimski, 2003).

Diagnostik

Allgemein wird die Diagnose häufig erst relativ spät gestellt, manchmal sogar erst im Kindergarten oder Grundschulalter. Möglicherweise liegt das daran, dass das WBS und seine Symptomatik vergleichsweise unbekannt sind. Der erste Schritt zur Diagnostik ist meistens die Entdeckung eines Herzfehlers, der in Kombination mit anderen Symptomen dann zu der Diagnose WBS führt. Die Diagnose erfolgt durch eine molekulargenetische Untersuchung von wenigen Millilitern Blut des Betroffenen. Mittels des FISH- Tests mit Elastin- Sonde/ Chromosom 7q11.23 spezifischer Sonde kann die Genbesonderheit auf dem Chromosom 7 nachgewiesen werden.

Vorgeburtlich ist die Diagnosestellung theoretisch möglich, der entsprechende Test (Amniozentese, „Fruchtwasseruntersuchung“) wird allerdings vorwiegend nur bei Schwangeren über 35 Jahren durchgeführt. Auch bei einer Amniozentese wird in der Regel nicht nach WBS gesucht (Landesverband Brandenburg).

Zusammenfassend lässt sich somit sagen, dass die klinische Diagnostik im Säuglingsalter anfangs die Hyperkalzämie, supraaortale Aortenstenose (Herzfehler) und später das typische Aussehen sowie das Verhalten zur Diagnosestellung heranzieht. Bei der Labordiagnostik werden Kalzium, Phosphat, alkalische Phosphatase, Parathormon, UKG, EKG, ggf. Röntgen- Thorax/ Herzkatheter und die Mikrodeletion am Chromosom 7q11.23 durch Chromosomen- Fluoreszenz- in- situ-

Hybridisierung (FISH) zur Diagnosestellung gebraucht. IQ- Testungen, sowie die Entwicklungsneurologie sind im Säuglingsalter bei entwicklungsdiagnostischen Untersuchungen von Bedeutung.

Genetische Ursachen

Seit 1993 ist bekannt, dass die Ursache des WBS in der hemizygoten Mikrodeletion des Elastin-Gens auf dem Chromosom 7 (7q11-q23) liegt. Bei einer hemizygoten Mikrodeletion handelt es sich um das Fehlen eines Gens oder eines kleinen Bereiches des Gens auf einem der beiden identischen Chromosomen (Lenhoff). Bei 99% der Personen, bei denen das WBS diagnostiziert wurde, lässt sich diese Deletion finden.

Neben dem Elastin-Gen konnte ein Verlust weiterer Gene in derselben Region des Chromosoms festgestellt werden, was als „contiguous-gene syndrome“ bezeichnet wird (Murken, 2002). In dem von der Deletion betroffenen Bereich konnten bisher 28 Gene identifiziert werden. Darunter befindet sich das Elastin Gen (ELN). Eine Deletion dieses Gens führt zu der Bindegewebsschwäche und der supralvalvuläre Aortenstenose, welche zum klinischen Erscheinungsbild des WBS gehören.

Weiterhin konnte z.B. das Lim-Kinase-1-Gen (LIMK 1) identifiziert werden. Es gibt Hinweise dafür, dass dieses Gen für das spezifische Fähigkeitsprofil der Betroffenen verantwortlich ist. Auch das RFC2-Gen ist von der Deletion betroffen, welches im Zusammenhang mit der für das WBS typischen Wachstumsretardierung steht. Des Weiteren wurde 2005 von May Tassabehj et al. festgestellt, dass das „GTF21RD1“-Gen mit einigen typischen Gesichtsmerkmalen, dem Wachstum sowie neurologische Veränderungen im Zusammenhang steht (Romm, 2006). Diese und die weiteren Gene sind wahrscheinlich vor allen die Ursache für charakteristische Auffälligkeiten des Phänotypes der Patienten mit dem WBS.

Beratung und Ansprechpartner beim Williams Beuren Syndrom

Der Bundesverband Williams Beuren Syndrom ist eine überregionale Selbsthilfegruppe. Gegründet wurde er von Eltern betroffener Kinder. Der Bundesverband ist Hauptansprechpartner für Fragen zum Williams Beuren Syndrom. Verbandsmitglieder können nach Belieben durch psychologische und sozialrechtliche Beratung unterstützt werden. Der Bundesverband gibt über folgende wichtige Themen Auskunft:

Pflegeversicherung

Für Kinder mit dem Williams Beuren Syndrom kann ein Antrag auf Leistungen nach dem Pflegeversicherungsgesetz bei der Pflegekasse der Krankenkasse gestellt werden. Bei älteren Kindern wird dem Antrag oft mit Festsetzung der Pflegestufe eins oder zwei entsprochen, da ihre Betreuung sehr viel aufwändiger ist als bei nicht behinderten, gleichaltrigen Kindern. Die Leistungen können als finanzielle Unterstützung, Sach- oder Personenleistungen oder auch als Mischform von beiden in Anspruch genommen werden. Wird einem Anliegen nicht stattgegeben, kann innerhalb gesetzlicher Frist widersprochen werden. Für solche Fälle bietet der Bundesverband Williams Beuren Syndrom eine Rechtsberatung an.

Leistungen nach dem Schwerbehindertengesetz

Leistungen und Entlastungen werden nur auf Anfrage mittels eines Antrags gewährt und werden vom Grad der Behinderung abhängig gemacht. Das Ausmaß der Behinderung wird nach Antragstellung durch das Versorgungsamt festgelegt. Die staatliche Förderung erfolgt im Rahmen des Gesetzes zum Nachteilsausgleich für Schwerbehinderte. Bewertungsgrundlagen für Leistungen nach dem Schwerbehindertengesetz sind die erstellten Krankengeschichten und Untersuchungsergebnisse der behandelnden Ärzte. Wenn einem Antrag entsprochen wird, bekommt das Kind einen Schwerbehindertenausweis. In Bereichen wie beispielsweise Einkommens- und Lohnsteuerermäßigungen durch Pauschbeträge und Anerkennung von außergewöhnlichen Belastungen bei der Kinderbetreuung, dem Kindertransport, der Haushaltshilfe oder der Heimunterbringung können Berücksichtigungen erwartet werden. Weiter können Freifahrten im öffentlichen Nahverkehr, Kraftfahrzeugssteuerbefreiung für oder durch den Behinderten genutzte Fahrzeuge und Preisnachlässe in unterschiedlichen Einrichtungen erwartet werden. Für Rückfragen steht der Bundesverband für Körper- und Mehrfachbehinderte in Düsseldorf zur Verfügung.

Frühförderung:

Eltern betroffener Kinder sollten sich so früh wie möglich an eine Frühförderstelle im Wohnumfeld wenden, um gute und effektive Frühförderungsmöglichkeiten für ihr Kind zu erreichen. Um zuständige Stellen zu finden, können sich Eltern bei der betreuenden Kinderklinik, dem Kinderarzt, den Wohlfahrtsverbänden, dem Landratsamt, der

Lebenshilfe e.V. oder dem bundesweit geltenden Frühförderstellenführer, der kostenlos beim Bundesministerium für Arbeit und Sozialordnung in Bonn erhältlich ist, beraten und informieren lassen. Bei den Frühförderstellen können Krankengymnastik, Heilpädagogik, Ergotherapie und/oder Montessoritherapie und Logopädie durchgeführt werden. (Sarimski et al., 2004).

Die Frühfördermöglichkeiten im Überblick:

Logopädie

Die aufgrund einer gestörten Mundmotorik auftretenden Trink-, Ess- und Schluckschwierigkeiten können mit Hilfe einer logopädischen Behandlung deutlich verbessert oder in manchen Fällen gänzlich behoben werden.

Ergotherapie

Die Ergotherapie hilft dabei, sowohl die Fein- und Grobmotorik, als auch Wahrnehmung, Konzentration und Koordination zu verbessern. Eine solche medizinisch-pädagogische Behandlung basiert auf spielerischen Übungen und kann durch die Krankenkasse übernommen werden.

Montessori-Einzeltherapie

Diese Therapie ist besonders für Kinder geeignet, die unter einem Aufmerksamkeitsdefizit leiden. Auch sie arbeitet mit spielerischen Situationen, die dem Kind dabei helfen, sich auf die Abläufe einer Handlung zu konzentrieren. Die Kostenübernahme durch das Sozialamt erfolgt nur mit besonderer Begründung.

Musikalische Förderung

Aufgrund ihrer besonderen musikalischen Begabung ist es sinnvoll Williams Beuren Patienten darin zu fördern. So kann eine Integration erleichtert werden.

Familientlastende Dienste

Um die Familie oder den Patienten zu entlasten, können verschiedene Leistungen in Anspruch genommen werden. Zum einen können Zivildienstleistende im häuslichen Umfeld eingesetzt werden, zum anderen können Kleinkinder in Gruppen stundenweise zu Hause betreut werden. Diese Betreuung wird beispielsweise von Kirchen, Gemeinden und Nachbarschaftshilfen geregelt. Des Weiteren besteht die Möglichkeit einer Mutter-Kind-Kur oder einer Kurzzeitpflege. Eine Übersicht über Familientlastende Dienste bietet die Bundesvereinigung Lebenshilfe

e.V. in Marburg an, die auch für weiterführende Fragen zur Verfügung steht.

Kindergarten

Die Wahl eines geeigneten Kindergartens impliziert diverse Kriterien. Zum einen sollte er in unmittelbarer Nähe des Wohnorts sein und auch sollte eine Größe von 15 Kindern zur besseren Integration nicht überschritten werden. Des Weiteren wäre es von Vorteil, wenn die Kindergärten mit den zuvor genannten Behandlungsmethoden arbeiten. Spezielle integrative und heilpädagogische Tagesstätten erfüllen zumeist diese Kriterien.

Für weitere Informationen bietet die Homepage des Bundesverbands Williams-Beuren-Syndrom zahlreiche Broschüren und Texte zum Download.

Literatur

- Romm, H. & Sarimski, K., (2000). Die phänotypischen Merkmale des Williams-Beuren-Syndoms. Das Williams-Beuren-Syndrom. Eine Orientierungshilfe für Pädagogen, 3-5.
- Romm, H. (2006). Fotoserien zur individuellen Entwicklung einzelner Personen mit WBS. Wir über uns, Zeitschrift des Bundesverbandes Williams-Beuren-Syndrom e.V., 32, 6-11.
- Sarimski, K. (2003). Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome. Göttingen: Hogrefe
- Sarimski, K., Haller, E., Haller, P., Frericks, B., Romm, H., Pankau, R. (2004). Das Williams Beuren Syndrom: Eine Einführung. Elternbroschüre der Regionalgruppe Bayern Süd. (3. Aufl.) Ulenspiegel Druck und Verlag GmbH
- Lenhoff, H., M. (übersetzt von Horst Romm). Das erste Gen, das direkt mit dem Williams Syndrom in Verbindung steht. Eine wissenschaftliche Erklärung für WS Familien.
<http://www.w-b-s.de/info/index.html>
- Murken, J. (2002). Leitlinien Psychiatrie A24 Williams- Beuren- Syndrom (WBS)
<http://www.wbs-brandenburg.de/13807.html>

Glossar

Autosomal-dominant:	Vorhandensein des merkmalsprägenden Gens auf einem der beiden homologen Chromosomen lässt das Merkmal in Erscheinung treten
Adaptive Entwicklung:	Anpassungsfähige / angepasste Entwicklung
Adipositas:	Fettsucht, Obesitas, Fettleibigkeit; übermäßige Vermehrung oder Bildung von Fettgewebe
Allel:	Zwei oder mehr alternative Formen eines Gens
Anästhesist:	Narkosearzt
Amniozentese:	Punktion der Fruchtblase , Entnahme von Fruchtwasser
Aortenstenose:	Herzverengung
antimongoloide Lidfalte:	Zur Seite abfallende Lidachse
Artikulation:	Aussprache / Lautbildung
autoaggressiv:	Gegen die eigene Person gerichtete Aggression
Basentriplett:	Auch Triplett; kleinste Einheit eines genetischen Codes
Biopsie:	Entnahme
Chorion:	Mittlere Eihaut der Fruchtblase
Chorionzotten:	Äußere Einheit des fetalen Anteils der Plazenta
Chromosom:	Träger genetischen Materials, in jedem Zellkern vorkommend. Jede Zelle hat eine spezifische Anzahl von Chromosomen; ein gesunder Mensch hat 46 davon.
Chromosomenveränderungen:	Jede Veränderung des normalen Chromosomenschemas
Coping-Strategie:	Bewältigungsstrategie
Darmverschlingung:	Der Darm verändert seine Position und erschwert dadurch die notwendige

	Blutzufuhr. Wird die D. nicht behandelt, kann es zu einem Darmbrand und einer Bauchfellentzündung kommen.
Deletion:	Verlust chromosomalen Materials
Diabetes mellitus:	Ugs. Zuckerkrankheit; Krankheitsbegriff für verschiedene Formen der Glukose-Stoffwechselstörung
Diagnostik:	Erkennung und Benennung einer Krankheit oder Verletzung
Dysfunktional:	Nicht im eigentlichen Sinn funktionierend
Dysmorphie:	Sammelbezeichnung für kleine und große Strukturauffälligkeiten (Fehlbildungen) des Menschen
Dystrophie:	Wachstumsstörung von Organen, Degeneration von Organen, Geweben oder Zellen
Elektromyographie:	(Elektromyogramm) Messung des Stroms, der bei Muskelkontraktion entsteht
Embryonale Phase:	Phase während der Schwangerschaft, in der sich die Embryos entwickeln
Entwicklungsretardierung:	Entwicklungsverzögerung
Fundoplication:	Der fehlende Schließmuskel, der nötig ist um die Magensäure zurückzuhalten, wird durch einen operativen Eingriff nachgebildet.
Gastrointestinal:	Bezieht sich auf den Magen und den Dünndarm
Haploinsuffizienz:	Besagt, dass es durch nur eine nicht funktionierende Genkopie zu einer Erbkrankheit kommen kann.
Hyperaktivität:	Abnorm hohes und unangemessenes Aktivationsniveau, sowie Ruhelosigkeit
Hypertelorismus:	Großer Augenabstand
Hypotonie:	Spannungsverringering; z.B herabgesetzte Muskelspannung
Hyperphagie:	Die Aufnahme von mehr als der optimalen Menge Nahrung

Hypogenitalismus/ Hypogonadismus:	Unzureichende Entwicklung der inneren und / oder äußeren Geschlechtsmerkmale
Hypophyse:	Organ, das eng verbunden ist mit dem Hypothalamus. Es bildet eine Verbindung zwischen dem zentralen Nervensystem und den innersekretorischen Drüsen.
Hypothalamus:	Teil des Zwischenhirns, worin u.a. die Nahrungsaufnahme (Hunger- und Sättigungsgefühl), die Körpertemperatur, Hormone und andere lebenswichtige Funktionen geregelt werden.
Hypothermie:	Anormales Herabsinken der Körpertemperatur
Hypotrophie:	Mangelndes Wachstum
Hypoventilation:	Beeinträchtigung des Luftaustauschs durch Versperrung der Luftwege, eine Thoraxverletzung oder zentrale Regulationsstörungen des Atemholens
Invasiv:	In den Organismus eingreifend
Katheter:	Instrument zur Einführung oder Entnahme von Substanzen
Kiefer-Gaumenspalte:	Oberkiefer und Gaumen sind nicht vollständig zusammengewachsen
Knochen-und Knorpel gewebedifferenzierung:	Verfestigung des weichen Knorpeligen Knochengerüsts durch Kalkeinlagerungen
Kognitiv:	Erkenntnismäßig
Kraniofaziale Fehlbildung:	Fehlbildung des Kopf- und Mittelgesichtsbereiches sowie des Bewegungsapparates in unterschiedlichen Ausprägungen (z.B. Verwachsung der Finger)
Kraniosynostose-Syndrom:	Vorzeitiger Verschluss der Schädelnaht und Fehlbildung der Gliedmaße
Kryptorchismus:	Hodenhochstand
Kyphose:	rückseitige Verkrümmung der Wirbelsäule

	(„Buckel“)
Lernbehinderung:	Längerfristig erschwertes Lern- und Leistungsverhalten
Lippenspalte:	Öffnung in der Oberlippe zwischen Mund und Nase
Lordose:	Vorwärts gekrümmte Wirbelsäule
mentale Retardierung:	Verzögerung der intellektuellen Entwicklung (Reifeverzögerung) im Vergleich zum jeweiligen Lebensalter
metabolisch:	zum Stoffwechsel gehörend
Mikrozephalie:	Kleinwüchsigkeit des Kopfes
Motorik:	Zentral kontrollierte, willkürliche Bewegungsvorgänge
Myopie:	Kurzsichtigkeit
Myotonie:	Tonischer Muskelkrampf, Muskelspannung
Neurochirurgischer Eingriff:	Spezialgebiet der Chirurgie, das alle operativen Eingriffe am zentralen und peripheren Nervensystem erfasst
Obstipation:	Akute oder chronische Verstopfung des Darms
Ösophagitis:	Entzündung der Speiseröhre
Osteoporose:	Erkrankung des Skelettsystems mit Verlust bzw. Verminderung von Knochensubstanz und -struktur und erhöhter Frakturanfälligkeit
Perzeption:	Reizaufnahme durch Sinnesorgane
phänotypisch: Phänotyp:	Auch Erscheinungsbild, die Summe aller äußerlichen feststellbaren Merkmale eines Individuums
Prävalenz:	Auch als Krankheitswahrscheinlichkeit bezeichnet. Es ist eine Kennzahl der Gesundheits- und Krankheitslehre, die besagt, wieviele Menschen einer bestimmten Gruppe an einer bestimmten Krankheit erkrankt sind.

Psychologisch:	Die Psychologie betreffend
Prädiktiv:	Vorhersagend
Prävention:	Vorbeugung
Reflux, gastroösophagealer:	Rückfluss von Magensäure in die Speiseröhre. Es können in der Folge Entzündungen entstehen und Schwierigkeiten in der Ernährung auftreten.
Retardierung:	Retardation; lat. retarde = verzögern; in der Physik oder Medizin die zeitliche Verzögerung eines Ablaufs
Rezeptoren:	Reizempfangende Zellen
Schädelnaht:	Nahtähnliche Verbindung zwischen aneinandergrenzenden Knochen des Schädeldachs
Schädelspalte:	Abstand zwischen den Schädelknochen
Schallleitungsschwerhörigkeit:	Übertragung zum Innenohr über das Trommelfell und Gehörknöchelchenkette ist gestört
Screeningverfahren:	Bei symptomfreien Personen kann mit Gentests, Enzymtests und z.B. bildgebenden Verfahren nach einem erhöhten, genetisch bedingten Erkrankungsrisiko gesucht werden
sekundäre Geschlechtsmerkmale:	Äußerliche Veränderungen, die auftreten während der Pubertät so wie Achsel- und Schambehaarung, Stimmbruch und Bartwuchs bei Jungen, Entwicklung der Brust bei Mädchen, Wachstum der äußeren Geschlechtsorgane
Skoliose:	Seitliche Wirbelsäulenverkrümmung
Spontanmutation:	Mutationen, die ohne erkennbare Ursache auftreten
Stereotypien:	Rhythmische, wiederkehrende

	Bewegungsabläufe, die automatisiert und unbewusst ablaufen.
Strabismus/Strabismus:	„Schielen“
Sukzessive:	Nacheinander eintretend
Syndrom:	Vielzahl zueinander gehörender Krankheitserscheinungen
Syntaktisch:	Auf den Satzbau bezogen
systematische Desensibilisierung:	Bewährtes Verfahren in der Verhaltenstherapie zur Reduktion von Ängsten
Triple-Test:	Quantitative Bestimmung der drei Parameter (AFP, HCG und Östriol) als Indiz für die Plazentafunktion
Trophoblast:	Außenwand der Keimbläschen (Zellen)
Vegetative Funktion:	Funktion zu wesentlichen Abläufen gehörend (Blutkreislauf, Atmung, Nahrungsverwertung)
Zentrales Nervensystem:	Rückenmark und Gehirn
Zwerchfellhernie:	Bruch des Zwerchfellgewebes