

3 Erscheinungsformen geistiger Behinderung

3.1 Häufige Syndrome

*„Ich habe down-Syndrom
Aber ich stehe da zu
und ich bin kein Alien
denn ich bin so wie ich bin
und jeder soll es verstehen
und mich respektieren“ (Giesler 2002, 69)*

Ausdifferenzierung Durch die Weiterentwicklung der Geistigbehindertenpädagogik aufgrund neuer wissenschaftlicher Erkenntnisse sowie nicht zuletzt durch starke Elternvereinigungen konnte viel Wissen über einzelne Syndrome akkumuliert und analysiert werden, sodass die Gruppe der Menschen mit geistiger Behinderung immer differenzierter gesehen wird (Stöppler/Wachsmuth 2010, 72).



Das Wort **Syndrom** weist darauf hin, dass bei verschiedenen Menschen bestimmte Symptome, Auffälligkeiten oder Krankheitsanzeichen ähnlich oder gleich vorliegen.

In diesem Kapitel erfolgt ein Überblick über Syndrome, die am häufigsten auftreten, d. h., die mindestens 1:100.000 (auf 100.000 Geburten erfolgt eine Geburt mit diesem Syndrom) vorkommen und mit geistiger Behinderung unterschiedlicher Ausprägung einhergehen. In alphabetischer Reihenfolge wird jeweils skizziert, wer als erstes das Syndrom beschrieben hat, die geschätzte Häufigkeit, phänotypische Informationen sowie besondere Kompetenzen und Ressourcen, die in Betreuung und Bildung berücksichtigt werden sollten.

Einzigartigkeit Die Übersicht erfolgt im Bewusstsein, dass – unabhängig von genetischen Prädispositionen – vielfältige Faktoren auf die Persönlichkeit des betreffenden Menschen einwirken. Der Personenkreis der Menschen mit geistiger Behinderung ist keine homogene Gruppe von Merkmalsträgern! Jeder hat einzigartige Fähigkeiten und Interessen. Es geht keinesfalls um eine defizit- und symptomzentrierte Beschrei-

bung und Zuschreibungskategorie, sondern vor allem um Ressourcenorientierung. Eine Syndrom-Diagnose kann auch sinnvoll sein, um frühzeitig Kenntnisse über physische und psychische Begleiterkrankungen sowie Therapie- und Fördermaßnahmen zu gewinnen und einzuleiten.

Sarimski (2009, 164ff.) zeigt drei wesentliche Aspekte von Syndrom-Beschreibungen auf, nämlich

Syndrom-Beschreibungen

- Unterstützung der Eltern bei der Entwicklung positiver und realistischer Zukunftsperspektiven,
- Entlastung von Schuldgefühlen und
- Sensibilisierung für spezifische Bedürfnisse.

Das Verständnis für die besonderen Stärken und Schwächen des Kindes mit geistiger Behinderung können durch das Wissen über das jeweilige Syndrom mit seinen phänotypischen Auswirkungen verstärkt werden (Neuhäuser 2016, 15). Eine frühe Diagnose bietet den Eltern zudem die Möglichkeit, sich der genetischen Risiken bewusst zu werden und die Information bei der weiteren Familienplanung zu berücksichtigen.

Phänotyp

Jedoch sollte immer verdeutlicht werden, dass es sich bei den Beschreibungen des Phänotyps stets um Wahrscheinlichkeitsmerkmale, nicht um obligate Merkmale und Verhaltensweisen handelt, wobei individuelle Abweichungen immer möglich sind. Das Konzept der Verhaltensphänotypen als Kombination von Entwicklungs- und Verhaltensmerkmalen, die bei einem bestimmten Syndrom wahrscheinlicher sind als bei anderen Syndromen, beschreibt einerseits das Typische eines Syndroms, lässt aber gleichzeitig die Möglichkeit individueller Abweichungen von diesen Typisierungen offen (Flint/Yule 1994; Sarimski 2003).

Individualität

Innerhalb der benannten Syndrome gibt es eine große Variabilität. Es sollte darauf geachtet werden, dass sowohl die sichtbaren als auch die nicht sichtbaren Phänomene bei jedem Menschen, auch wenn sie mit einem bestimmten Syndrom in Zusammenhang gebracht werden, in sehr unterschiedlicher Anzahl, Ausprägung und Wirkung vorhanden sind. In jedem Fall steht der Mensch in seiner Einzigartigkeit und nicht das Syndrom im Vordergrund.

Variabilität

Im weiteren Verlauf erfolgt eine Übersicht ausgewählter Syndrome.

Tab. 7: Übersicht bekannter Syndrome geistiger Behinderung

<i>Bezeichnung:</i>	Angelman-Syndrom
<i>Erstmals beschrieben:</i>	Harry Angelman (1965)
<i>Häufigkeit:</i>	1:20.000
<i>Ätiologie:</i>	Deletion mütterliches 15q11-13
<i>Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:</i>	Mikrozephalie (zu kleiner Schädel mit vermindertem Umfang); abgeflachtes Hinterhaupt; eingezogenes Mittelgesicht; tiefliegende Augen; relativ breiter Mund mit oft vorgestreckter Zunge; Zahnfehlstellungen; kräftiger Unterkiefer mit spitzem Kinn; Hypopigmentierung (verminderte Pigmentierung der Haut); Krampfanfälle; verzögerte motorische Entwicklung; Ataxie (Störung der Bewegungskoordination mit unkontrollierten Bewegungen); beeinträchtigte sprachliche Entwicklung; häufig unpassendes Gelächter
<i>häufige Erkrankungen:</i>	Infektionen der Atemwege; Mittelohrentzündungen; Übergewicht; abnormes EEG
<i>Kompetenzen:</i>	sehr freundlich; gute visuelle Wahrnehmungsleistungen; gutes Gedächtnis (Neuhäuser 2016, 49ff.; Hogenboom 2006, 95ff.)

<i>Bezeichnung:</i>	Autismus-Spektrum-Störungen Tiefgreifende Entwicklungsstörungen (ICD-10), werden in mehrere Untergruppen eingeteilt: <ul style="list-style-type: none"> - frühkindlicher Autismus - atypischer Autismus - Rett-Syndrom - desintegrative Störungen des Kindesalters - überaktive Störungen mit Intelligenzminderung und Bewegungsstereotypien - Asperger-Syndrom - sonstige tiefgreifende Entwicklungsstörungen
---------------------	---

Ätiologie:	<p>multikausal:</p> <ul style="list-style-type: none"> - genetische Einflüsse - komorbide Störungen - Hirnfunktionsstörungen - kognitive und neuropsychologische Symptome - emotionale sowie Störungen der Theory of Mind/Empathie (Remschmidt/Kamp-Becker 2006, 34).
-------------------	--

Im Folgenden werden die zwei häufigsten/bekanntesten Formen von Autismus skizziert.

Bezeichnung:	Frühkindlicher Autismus
	„Eine abnorme oder beeinträchtigte Entwicklung, die sich vor dem dritten Lebensjahr manifestiert, eine gestörte Funktionsfähigkeit in den drei psychopathologischen Bereichen der sozialen Interaktion, der Kommunikation und im eingeschränkten repetitiven Verhalten“ (Remschmidt et al. 2012, 21).
Erstmals beschrieben:	Leo Kanner (1943)
Häufigkeit:	Jungen sind drei- bis viermal häufiger betroffen als Mädchen.
Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:	<p>Früher Beginn; min. sechs Symptome in den drei Bereichen: „qualitative Auffälligkeiten der gegenseitigen sozialen Interaktion“ (z. B. die Unfähigkeit Blickkontakt herzustellen, Gestik, Mimik etc. zur sozialen Interaktion zu verwenden); „qualitative Auffälligkeiten der Kommunikation“ (z. B. die Störung der Entwicklung der gesprochenen Sprache, Echolalie, monotone Sprachmelodie); „begrenzte, repetitive und stereotype Verhaltensmuster, Interessen und Aktivitäten“ (z. B. stereotypes Verhalten, ungewöhnliche Interessen, zwanghaftes Bedürfnis nach unveränderter Umwelt) (Remschmidt et al. 2012, 23f.)</p> <p>Unterschieden wird zwischen dem Low-Functioning-Autismus (Personen mit beeinträchtigter Intelligenz und Sprache) und dem High-Functioning-Autismus (keine Intelligenz- und Sprachbeeinträchtigungen).</p>

Bezeichnung:	Asperger-Syndrom
Erstmals beschrieben:	Hans Asperger (1944)
Häufigkeit:	große Variationen, abhängig von den Definitionen 11–10.000 (Kamp-Becker & Bolte 2014,26)
Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:	keine allgemeine Entwicklungsverzögerung, keine Beeinträchtigung im sprachlichen und kognitiven Bereich; Beeinträchtigungen in der sozialen Interaktion: Besonderheiten der nonverbalen Kommunikation, z. B. deutlich reduziertes bzw. nicht vorhandenes nonverbales Verhalten, kein sozial gerichteter Gesichtsausdruck, fehlendes soziales Lächeln, keine konventionellen Gesten; Unfähigkeit, Beziehungen zu Gleichaltrigen aufzunehmen, zu gemeinsamen Interessen, Aktivitäten und Gefühlen; Mangel an sozioemotionaler Gegenseitigkeit, d. h. keine Wechselseitigkeit in einer Beziehung (z. B. geht der Mensch mit Asperger-Autismus meist nicht auf Gesprächsinhalte und Fragen ein); fehlendes intuitives Verständnis für soziale Regeln; Mangel, spontane Freude, Interessen oder Tätigkeiten mit anderen zu teilen. Auffälligkeiten der Kommunikation, z. B. großer Wortschatz mit originellen Wortschöpfungen, mangelnde „Theory of Mind“; Sonderinteressen an bestimmten Wissensgebieten, z. T. zwanghafte Verhaltensweisen bzgl. des Einhaltens von Routinen und Ritualen

Bezeichnung:	Cornelia de Lange-Syndrom
Erstmals beschrieben:	Cornelia Catharina de Lange (1933)
Häufigkeit:	1:40.000–100.000
Ätiologie:	unklar

Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:	typische Gesichtsmerkmale: zusammengewachsene Augenbrauen; buschige Wimpern; tiefer Haaransatz; Hypertelorismus; Fehlbildungen der Augen; Minderwuchs; Anomalien der Extremitäten; selbstverletzendes Verhalten; autistisch-ähnliche Verhaltensweisen
häufige Erkrankungen:	Infektionen der Atemwege (Neuhäuser 2016, 73ff.)

Bezeichnung:	Cri-du-chat-Syndrom (Katzenschrei-Syndrom; aktuelle Bezeichnung: 5p-minus-Syndrom)
Erstmals beschrieben:	Jérôme Léjeune (1963)
Häufigkeit:	1:20.000–50.000; Frauen sind häufiger betroffen als Männer
Ätiologie:	partielle Deletion 5p15.2
Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:	typische Gesichtsmerkmale: kleines Kinn; tief-sitzende Ohren; Mikrozephalie; vorzeitiges Ergrauen der Haare; niedriges Geburtsgewicht; Verzögerung der motorischen, sprachlichen und geistigen Entwicklung; schrilles (katzenähnliches) Schreien während der Kindheitsphase, auf das die Betroffenen häufig reduziert werden (daher aktuelle Bezeichnung: 5p-minus-Syndrom); aggressives Verhalten
häufige Erkrankungen:	Magen-, Darm-, Herz- und Atemprobleme/-infektionen
Kompetenzen:	motorische Kompetenzen; lebenspraktische Fähigkeiten; kontaktfreudig; freundlich (Neuhäuser 2016, 168ff.)

<i>Bezeichnung:</i>	Down-Syndrom (Trisomie 21)
<i>Erstmals beschrieben:</i>	John Langdon Down (1866)
<i>Häufigkeit:</i>	1:600–800
<i>Ätiologie:</i>	Trisomie des Chromosom 21 (Freie Trisomie, Translokationsform, Mosaik-Form)
<i>Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:</i>	typische Gesichtsmarkmale: Epikanthus (zusätzliche Lidfalte); schräg nach oben geneigte Lidspalten; kleiner Mund und Kiefer; schmaler Gaumen; Minderwuchs; teils unvollständig entwickelte Handknochen; Sandalenfurche (großer Abstand zwischen dem ersten und zweiten Zeh); Muskelhypotonie (Überdehnbarkeit der Gelenke); verzögerte Sprachentwicklung; sprachliche Auffälligkeiten
<i>häufige Erkrankungen:</i>	angeborener Herzfehler; Immunabwehrschwäche; Magen-Darm-Obstruktionen; Sehstörungen (Schielen, Kurz- oder Weitsichtigkeit, Keratokonus, Nystagmus oder Linsentrübungen); Schwerhörigkeit; Hypothyreose; Hepatitis B; Leukämie; Adipositas; Demenz vom Alzheimer Typ (Kap. 8.3)
<i>Kompetenzen:</i>	gut ausgebildete pragmatische Kompetenzen; gute soziale Kompetenzen; Erwerb der Schriftsprache; Freude am Imitieren der Bewegungsabläufe; Stärken im visuellen Bereich; frühe Lesekompetenz; musikalische Kompetenzen (Wilken 2014)

<i>Bezeichnung:</i>	Fetales Alkohol-Syndrom (Alkohol-embryopathie)
<i>Erstmals beschrieben:</i>	Jacqueline Rouquette (1957), Paul Lemoine (1968)

<i>Häufigkeit:</i>	1:300–1.000
<i>Ätiologie:</i>	Alkoholembryopathie (durch mütterlichen Alkoholmissbrauch während der Schwangerschaft, Kap. 2.3)
<i>Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:</i>	typische Gesichtsmerkmale: kleine Lidspalten; kurze Stupsnase; dünne Oberlippe (mit dünnem, rotem Rand); Mikrozephalie; Gelenkfehlbildungen; kleineres und leichteres Geburtsgewicht; verzögerte motorische, sprachliche und kognitive Entwicklung; Hyperaktivität; Ablenkbarkeit; Aufmerksamkeitsstörungen; Impulsivität und leichte Erregbarkeit sowie Irritierbarkeit bei relativ geringen Anlässen, wie z. B. Kritik
<i>häufige Erkrankungen:</i>	Augenerkrankungen (Optikusatrophie/-hypoplasie, Ptosis, Refraktionsanomalien [Myopie, Strabismus]); Mittelohrentzündungen; Störungen des zentralen Nervensystems; angeborener Herzfehler; stark herabgesetztes Schmerzempfinden, sodass die Kinder sehr genau beobachtet werden müssen, um Erkrankungen und Verletzungen zu erkennen
<i>Kompetenzen:</i>	soziale Kompetenzen; freundliches Wesen (Stöppler/Wachsmuth 2010, 74f.)

<i>Bezeichnung:</i>	Fragiles-X-Syndrom
<i>Erstmals beschrieben:</i>	James Purdon Martin, Julia Bell (1943)
<i>Häufigkeit:</i>	1:3.000 – 4.000
<i>Ätiologie:</i>	gonosomale Aberration; Deletion Xq27.3