

Reinhilde Stöppler

Einführung in die Pädagogik bei intellektueller Beeinträchtigung

3. Auflage



Reinhilde Stöppler

Einführung in die Pädagogik bei intellektueller Beeinträchtigung

Mit 19 Abbildungen und 23 Tabellen

Mit Übungsaufgaben und Online-Ergänzungen

3., überarbeitete Auflage

Ernst Reinhardt Verlag München

Prof. Dr. Reinhilde Stöppler lehrt Geistigbehindertenpädagogik an der Justus-Liebig-Universität Gießen.

Die 1. und 2. Auflage sind unter dem Titel „Einführung in die Pädagogik bei geistiger Behinderung“ erschienen.

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek
Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

UTB-Band-Nr.: 4135
ISBN 978-3-8252-6570-0 (Print)
ISBN 978-3-8385-6570-5 (PDF-E-Book)
ISBN 978-3-8463-6570-0 (EPUB)
3., überarbeitete Auflage

© 2026 by Ernst Reinhardt, GmbH & Co KG, Verlag, München

Dieses Werk, einschließlich aller seiner Teile, ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne schriftliche Zustimmung der Ernst Reinhardt GmbH & Co KG, München, unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen in andere Sprachen, Mikroverfilmungen und für die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen. Der Verlag Ernst Reinhardt GmbH & Co KG behält sich eine Nutzung seiner Inhalte für Text- und Data-Mining i.S.v. § 44b UrhG einschließlich Einspeisung/Nutzung in KI-Systemen ausdrücklich vor. Dieses Werk kann Hinweise/Links zu externen Websites Dritter enthalten, auf deren Inhalt der Verlag keinen Einfluss hat und die der Haftung der jeweiligen Seitenanbieter oder -betreiber unterliegen. Ohne konkrete Hinweise auf eine Rechtsverletzung ist eine permanente inhaltliche Kontrolle der verlinkten Seiten nicht zumutbar. Sollten jedoch entsprechende Rechtsverletzungen bekannt werden, werden die betroffenen externen Links soweit möglich entfernt.

Printed in EU
Einbandgestaltung: siegel konzeption | gestaltung, Stuttgart
Covermotiv: © iStock.com/Halfpoint (Agenturfoto. Mit Models gestellt)
Satz: Bernd Burkart; www.form-und-produktion.de

Ernst Reinhardt GmbH & Co KG, Kemnatenstr. 46, D-80639 München
Net: www.reinhardt-verlag.de E-Mail: info@reinhardt-verlag.de

Inhalt

Vorwort	11
Hinweise zur Benutzung dieses Lehrbuches	14
1 Personenkreis der Menschen mit intellektueller Beeinträchtigung	16
1.1 Begriff „intellektuelle Beeinträchtigung“	16
1.2 Klassifikationssysteme	19
1.2.1 AAMR	20
1.2.2 ICF	20
1.3 Wissenschaftliche Perspektiven	23
1.3.1 Medizinische Perspektive	23
1.3.2 Psychologische Perspektive	23
1.3.3 Soziologische Perspektive	25
1.3.4 Pädagogische Perspektive	27
2 Ätiologie der intellektuellen Beeinträchtigung ...	30
2.1 Chromosomal verursachte intellektuelle Beeinträchtigung	31
2.2 Metabolisch verursachte intellektuelle Beeinträchtigung.	34
2.2.1 Störungen im Aminosäurestoffwechsel	35
2.2.2 Störungen im Kohlenhydratstoffwechsel	35
2.2.3 Störungen im Fettstoffwechsel	36
2.3 Exogene Faktoren	36
2.3.1 Pränatale Ursachen	36
2.3.2 Perinatale Ursachen	39
2.3.3 Postnatale Ursachen	40
2.4 Pränataldiagnostik	40

- 3 Erscheinungsformen**
 - intellektueller Beeinträchtigung 48**
 - 3.1 Häufige Syndrome 48
 - 3.2 Schwerste Beeinträchtigung. 56
 - 3.2.1 Begriffsbestimmung 57
 - 3.2.2 Aktuelle Förderkonzepte 60
- 4 Wandel der Leitideen in Bildung und**
 - Erziehung von Menschen**
 - mit intellektueller Beeinträchtigung 67**
 - 4.1 Exklusion 68
 - 4.2 Segregation 68
 - 4.3 Vernichtung. 70
 - 4.4 Normalisierung 72
 - 4.5 Integration 73
 - 4.6 Selbstbestimmt Leben und Empowerment 75
 - 4.7 Teilhabe und Inklusion 76
 - 4.7.1 Teilhabe und Partizipation 76
 - 4.7.2 Inklusion 77
- 5 Frühe Bildung und Förderung 80**
 - 5.1 Bedeutung der Frühen Bildung. 81
 - 5.2 Ziele und Bereiche der Frühförderung. 82
 - 5.2.1 Ziele 83
 - 5.2.2 Bereiche 83
 - 5.3 Prinzipien und Organisationsformen 86
 - 5.3.1 Prinzipien 86
 - 5.3.2 Organisationsformen 87
 - 5.4 Programme 87
 - 5.5 Elementarpädagogik 90

6	Schulische Bildung	94
6.1	Förderschule	95
6.2	Gemeinsamer Unterricht	99
6.3	Ausblick	103
7	Berufliche Bildung	104
7.1	Bedeutung von Arbeit und Beruf	104
7.2	Vorbereitung auf das Arbeitsleben	106
7.2.1	Arbeitslehre und Berufsvorbereitung in der Schule	106
7.2.2	Berufliche Ausbildung	108
7.3	Werkstatt für behinderte Menschen (WfbM)	109
7.4	Teilhabe an Arbeit und Beschäftigung	112
7.4.1	Unterstützungsmöglichkeiten	112
7.4.2	Barrieren	113
7.4.3	Teilhabechancen	114
8	Menschen mit intellektueller Beeinträchtigung im Alter	116
8.1	Zum Begriff Alter	117
8.2	Demografischer Wandel.	117
8.3	Teilhabebereiche im Alter	119
8.3.1	Gesundheit	119
8.3.2	Übergang in die Nacherwerbsphase	121
8.3.3	Bildung im Alter.	122
8.3.4	Freizeitgestaltung und Tagesstrukturierung	123
8.3.5	Wohnen	124
8.3.6	Soziale Kontakte	124
8.3.7	Mobilität	125
8.3.8	Umgang mit Sterben und Tod	125

- 9 Teilhabebereiche 127**
- 9.1 Gesundheit 127
- 9.1.1 Zentrale Aspekte 128
- 9.1.2 Aktuelle Situation 129
- 9.1.3 Teilhaberisiken 130
- 9.1.4 Teilhabechancen 132
- 9.2 Mobilität 134
- 9.2.1 Zentrale Aspekte 134
- 9.2.2 Aktuelle Situation 134
- 9.2.3 Teilhaberisiken 135
- 9.2.4 Teilhabechancen 136
- 9.2.5 Reisen 143
- 9.3 Wohnen 144
- 9.3.1 Zentrale Aspekte 144
- 9.3.2 Aktuelle Situation 147
- 9.3.3 Teilhaberisiken 150
- 9.3.4 Teilhabechancen 151
- 9.4 Freizeit 154
- 9.4.1 Zentrale Aspekte 154
- 9.4.2 Aktuelle Situation 157
- 9.4.3 Teilhaberisiken 158
- 9.4.4 Teilhabechancen 160
- 9.5 Erwachsenenbildung 165
- 9.5.1 Zentrale Aspekte 165
- 9.5.2 Aktuelle Situation 169
- 9.5.3 Teilhaberisiken 170
- 9.5.4 Teilhabechancen 170

9.6	Sexualität	172
9.6.1	Zentrale Aspekte	172
9.6.2	Aktuelle Situation	173
9.6.3	Teilhabeisiken	174
9.6.4	Teilhabechancen	176
9.6.5	Sexualbegleitung	178
9.6.6	Frauen mit intellektueller Beeinträchtigung	178
9.7	Politische Teilhabe	181
9.7.1	Zentrale Aspekte	181
9.7.2	Aktuelle Situation	182
9.7.3	Teilhabeisiken	183
9.7.4	Teilhabechancen	183
9.8	Ausblick	188
	Glossar	192
	Literatur	194
	Sachregister	213

3 Erscheinungsformen intellektueller Beeinträchtigung

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 Pädagogik bei intellektueller Beeinträchtigung 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 intellektueller Beeinträchtigung 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 relativ häufig auftreten, d. h., die mindestens 1:100.000 (auf 100.000 Geburten erfolgt eine Geburt mit diesem Syndrom) vorkommen und mit intellektueller Beeinträchtigung 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 Men-

schen mit intellektueller Beeinträchtigung ist keine homogene Gruppe von Merkmalsträger:innen! Jede:r hat einzigartige Fähigkeiten und Interessen. Es geht keinesfalls um eine defizit- und symptomzentrierte Beschreibung 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 intellektueller Beeinträchtigung kann 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 Informationen 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 (Sarimski 2003; Skuse/Seigal 2008, 359).

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. 8: Übersicht bekannter Syndrome intellektueller Beeinträchtigung

<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 2014, 95ff.)

<i>Bezeichnung:</i>	Autismus-Spektrum-Störungen • Definition von Autismus hat sich im Verlauf der letzten Jahre stark verändert • im DSM-5 und ICD-11 fällt die Unterscheidung der Subgruppen wie frühkindlicher Autismus oder Asperger-Autismus weg • zwar liegt der ICD-11 seit Januar 2022 vor, ist jedoch noch nicht in Deutschland anwendbar, so dass nach wie vor die 10. Version (ICD-10) Gültigkeit hat • autistische Störungen werden im ICD-10 unter tiefgreifenden Entwicklungsstörungen zusammengefasst und in folgende Subgruppen differenziert: frühkindlicher Autismus (F84.0), atypischer Autismus (F84.1), Rett-Syndrom (F84.2), desintegrative Störung des Kindesalters (F84.3) und Asperger-Syndrom (F84.5) (Kamp-Becker/Bölte 2024, 16)
<i>Erstmals beschrieben:</i>	Leo Kanner (1943) und Hans Asperger (1944)
<i>Häufigkeit:</i>	weltweite Prävalenz von bis zu 1 % ungleiches Geschlechterverhältnis: 4–5 (männlich): 1 (weiblich) (Kamp-Becker/Bölte 2024, 25f.)

Ätiologie:	• Genetische Faktoren (genetische Variationen bzw. Chromosomenveränderungen) • Umweltfaktoren (z. B. Frühgeburtlichkeit, Sauerstoffmangel während der Geburt) • Überlappungen mit Risikofaktoren für Epilepsie und intellektuelle Beeinträchtigung • grundlegende Ätiologie von Autismus aufgrund des breiten Spektrums an Symptomen und Ausprägungsgraden unklar (Kamp-Becker/Bölte 2024, 33ff.)
Besonderheiten in Phänotyp/ Entwicklung/ Verhalten:	„Die Kernsymptome des Autismus sind anhaltende Defizite im Bereich der sozialen Interaktion und Kommunikation, die über verschiedene Kontexte hinweg auftreten, gemeinsam mit eingeschränkten, repetitiven Verhaltensmustern, Interessen oder Aktivitäten, die den Alltag der Betroffenen erheblich beeinträchtigen. Die Auffälligkeiten bestehen von früher Kindheit bis ins Erwachsenenalter und zeigen sich in allen Lebenssituationen. Durch Behandlungsmaßnahmen können sie deutlich gebessert, jedoch nur in einigen Fällen vollständig behoben werden“ (Kamp-Becker/Bölte 2024, 12).
Häufige Erkrankungen und Komorbiditäten:	„Neben der eigentlichen Kernsymptomatik weisen Menschen mit autistischen Störungen häufig eine große Zahl verschiedener, gleichzeitig vorkommender Auffälligkeiten, Störungen und Krankheiten auf“ (Kamp-Becker/Bölte 2024, 22). Besonders häufig finden sich • Intelligenzminderungen, • spezifische Phobien, • Zwangserkrankungen und Aufmerksamkeitsdefizit-/ Hyperaktivitätsstörung (ADHS), • oppositionelle Störungen und affektive Erkrankungen (wie Depression) (Kamp-Becker/Bölte 2024, 23).

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 L��jeune (1963)
H�ufigkeit:	1:20.000–50.000; Frauen sind h�ufiger betroffen als M�nner
�tiologie:	partielle Deletion 5p15.2
Besonderheiten in Ph�notyp/ Entwicklung/ Verhalten:	typische Gesichtsm征kmale: kleines Kinn; tiefsitzende Ohren; Mikroze- phalie; vorzeitiges Ergrauen der Haare; niedriges Geburtsgewicht; Verz�- gerung der motorischen, sprachlichen und geistigen Entwicklung; schrill- les (katzen�hnliches) Schreien w�hrend der Kindheitsphase, auf das die Betroffenen h�ufig reduziert werden (daher aktuelle Bezeichnung: 5p-minus-Syndrom); aggressives Verhalten
h�ufige Erkrankungen:	Magen-, Darm-, Herz- und Atemprobleme/-infektionen
Kompetenzen:	motorische Kompetenzen; lebenspraktische F�higkeiten; kontaktfreudig; freundlich (Neuh�user 2016, 168ff.)

Bezeichnung:	Down-Syndrom (Trisomie 21)
Erstmals beschrieben:	John Langdon Down (1866)
H�ufigkeit:	1:600–800
�tiologie:	Trisomie des Chromosom 21 (Freie Trisomie, Translokationsform, Mosaik- Form)
Besonderheiten in Ph�notyp/ Entwicklung/ Verhalten:	typische Gesichtsm征kmale: Epikanthus (zus�tzliche Lidfalte); schr�g nach oben geneigte Lidspalten; kleiner Mund und Kiefer; schmaler Gau- men; Minderwuchs; teils unvollst�ndig entwickelte Handknochen; San- dalenfurche (gro�er Abstand zwischen dem ersten und zweiten Zeh); Muskelhypotonie (�berdehnbarkeit der Gelenke); verz�gerte Sprachent- wicklung; sprachliche Auff�lligkeiten
h�ufige Erkrankungen:	angeborener Herzfehler; Immunabwehrschw�che; Magen-Darm-Obst- ruktionen; Sehst�rungen (Schielen, Kurz- oder Weitsichtigkeit, Keratoko- nus, Nystagmus oder Linsentr�bungen); Schwerh�rigkeit; Hypothyreose; Hepatitis B; Leuk�mie; Adipositas; Demenz vom Alzheimer Typ (Kap. 8.3)
Kompetenzen:	gut ausgebildete pragmatische Kompetenzen; gute soziale Kompeten- zen; Erwerb der Schriftsprache; Freude am Imitieren der Bewegungsab- l�ufe; St�rken im visuellen Bereich; fr�he Lesekompetenz; musikalische Kompetenzen (Wilken 2022)

Bezeichnung:	Fetale Alkohol-Spektrum-Störung (Alkoholembryopathie)
Erstmals beschrieben:	Jacqueline Rouquette (1957), Paul Lemoine (1968)
Häufigkeit:	177:10.000 (Kraus et al. 2019, 1); hohe Dunkelziffer
Ätiologie:	Alkoholembryopathie (durch mütterlichen Alkoholmissbrauch während der Schwangerschaft, Kap. 2.3)
Besonderheiten in Phänotyp/ Entwicklung/ Verhalten:	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
häufige Erkrankungen:	Augenerkrankungen (Optikusatrophy/-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
Kompetenzen:	soziale Kompetenzen; freundliches Wesen (Stöppler/Wachsmuth 2010, 74f.)

Bezeichnung:	Fragiles-X-Syndrom
Erstmals beschrieben:	James Purdon Martin, Julia Bell (1943)
Häufigkeit:	1:4000 (Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V. o. J)
Ätiologie:	gonosomale Aberration; Deletion Xq27.3
Besonderheiten in Phänotyp/ Entwicklung/ Verhalten:	typische Gesichtsmerkmale: längliches Gesicht, große Ohren, muskuläre Hypotonie, weiche Haut, hoher Gaumen, Makrozephalie, Kurzsichtigkeit, Mittelohrentzündungen, Störungen der Koordination von Grob- und Feinmotorik; sprachliche Auffälligkeiten: Perseverationen und Echolalie (Wiederholungen); Besonderheiten: autistiforme Kontaktstörungen, Aufmerksamkeitsstörungen mit und ohne Hyperaktivität (ADHD), epileptische Anfälle (20 %); typische Verhaltensauffälligkeiten: (Hyperaktivität, oppositionelles Verhalten, Wutanfälle, autistische Verhaltensweisen, Blickvermeidung, Handflattern, soziale Ängstlichkeit); Frauen sind häufig weniger stark beeinträchtigt (Richstein 2009; Stöppler/Wachsmuth 2010, 75ff.)

Bezeichnung:	Noonan-Syndrom
Erstmals beschrieben:	Jacqueline Noonan (1963)
Häufigkeit:	1:1.000–2.500
Ätiologie:	X0-Konstitution, autosomal dominant, 12qA
Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:	typische Gesichtszüge: große und tiefsitzende Ohren; Hypertelorismus; Minderwuchs; Skelettanomalien; Ess- und Trinkschwächen; Herzfehler; Seh- und Hörbeeinträchtigungen; Muskelhypotonie; verzögerte Pubertät; Hodenhochstand

Bezeichnung:	Prader-Willi-Syndrom
Erstmals beschrieben:	Andrea Prader, Alexis Labhart und Heinrich Willi (1956)
Häufigkeit:	1:10.000–25.000 (Männer sind häufiger betroffen)
Ätiologie:	Deletion/Translokation 15q11-13
Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:	typische Gesichtszüge: schmale Stirn, Epikanthus, ophthalmologische Probleme (Strabismus); Kleinwuchs; auffallende Hypotonie (bis etwa zum 2. Lebensjahr); Überstreckbarkeit der Gelenke; schwache Muskulatur; Skoliose; verzögerte motorische, sprachliche und kognitive Entwicklung; verzögerte sexuelle Entwicklung (mangelhafte Entwicklung der Geschlechtsorgane [Kryptorchismus bei Jungen]); häufige Unfruchtbarkeit; verzögertes Einsetzen der Pubertät
häufige Erkrankungen:	Hyperphagie (ungewöhnlich gesteigerte Nahrungsaufnahme, einsetzend zwischen 1–6 Jahren); Adipositas (unersättlicher Appetit bei gleichzeitig reduziertem Kalorienbedarf, reduziertes / verzögertes Sättigungsgefühl); Bluthochdruck; Herz-Kreislauf-Beschwerden; Atemnot
Kompetenzen:	Handlungsintelligenz; visuelle Fähigkeiten; Lesefähigkeit; großer Wortschatz; interessiert (Achse 2010, 112; Hogenboom 2014, 85ff.)

Bezeichnung:	Rett-Syndrom
Erstmals beschrieben:	Andreas Rett (1966)
Häufigkeit:	1:10.000 –15.000, meist nur Frauen betroffen
Ätiologie:	unklar, Xq28-Chromosom

Besonderheiten in Phänotyp / Entwicklung / Verhalten:	normale Entwicklung bis zum 18. Lebensmonat, danach Regression sozialer, sprachlicher und adaptiver Funktionen; bereits erreichte Bewegungsfähigkeiten gehen verloren; Störungen der Sensorik und Integration von Wahrnehmungsreizen; Entwicklung motorischer Stereotypen (Waschbewegungen der Hände, Klatschen, Kneten); motorische Ausfälle durch Ataxie und Apraxie des Gehens
häufige Erkrankungen:	Anomalien der Atmung (Hyperventilation, Anhalten des Atems); Epilepsie (in 80 % der Fälle); sekundäre Mikrozephalie; etwa zwei Drittel der Patient:innen überleben die ersten zwei Jahrzehnte; Sterblichkeit bei älteren Patient:innen durch Infektionen der Atemwege oder Unfälle beeinflusst; frühe Sterblichkeit hängt vor allem mit schwerer intellektueller Beeinträchtigung zusammen
Kompetenzen:	musikalische Fähigkeiten (Achse 2010, 73)

Bezeichnung:	Williams-Beuren-Syndrom
Erstmals beschrieben:	J. C. P. Williams und Alois J. Beuren (1961 / 1962)
Häufigkeit:	1:7.500 –15.000
Ätiologie:	Deletion 7q11.23
Besonderheiten in Phänotyp / Entwicklung / Verhalten:	längliche Kopfform; Mikrozephalie; kurze Lidspalten; sternförmiges Irismuster; Schielen; flache, schmale Nasenwurzel; Stupsnase; Pausbacken im Kindesalter; großer Mund mit vollen Lippen; meist offener Mund; Zahnanomalien; kleines Kinn und prominente Ohr läppchen; tiefe und raue Stimme; bei blauen Augen oft weißliche, radspeichenartige Einschlüsse der Iris sichtbar; schwere Probleme bei der Nahrungsaufnahme mit Erbrechen und Nierenfunktionsstörungen; Kleinwuchs; Herzfehler und Verengung großer Arterien führen zu Herz-Kreislauf-Problemen; Veränderungen der Gefäße (Nieren, Blase, Magen, Darm); Nierenfunktion nimmt mit zunehmendem Alter ab; häufig Skoliose; Hyperkalzämie; Hypotonie; Beeinträchtigung des Hörvermögens durch häufige Entzündungen; Entwicklungsverzögerungen in den Bereichen Sprache, Motorik und den allgemeinen kognitiven Funktionen; Schwierigkeiten beim Erwerb abstrakter Konzepte, bei visuell-räumlichen Wahrnehmungsaufgaben, mathematischen Fähigkeiten und beim Schreiben; sehr sensibel; freundlich; offen gegenüber fremden Personen bis hin zu Distanzlosigkeit; Überaktivität; Aufmerksamkeitsprobleme; Ängstlichkeit und Geräuschempfindlichkeit
Kompetenzen:	geselliger Sprachgebrauch; differenziertes Vokabular und grammatische Kompetenzen, sodass das Gefühl sprachlicher Gewandtheit entsteht; freundlich; musikalische Fähigkeiten; Lesekompetenz (Hyperlexie) (Achse 2010, 51; Hogenboom 2014, 51)