

Kinder mit seltenen chromosomal bedingten Entwicklungsstörungen

Eine Informationsschrift für Eltern

Dr. Klaus Sarimski
Kinderzentrum München

in Zusammenarbeit mit
LEONA
Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder e.V.

Diese Informationsschrift wendet sich an Eltern von Kindern mit seltenen chromosomal bedingten Entwicklungsstörungen. Sie soll helfen, etwas mehr über die Entwicklungsbesonderheiten der betroffenen Kinder zu wissen und die besonderen Herausforderungen und Aufgaben zu verstehen, denen sich die Eltern gegenüber sehen. Das Ziel ist nicht, humangenetisches Fachwissen vorzustellen und gar eine ausführliche humangenetische Untersuchung und Beratung zu ersetzen. Es ist auf diesem Weg auch nicht möglich, für das einzelne Kind gültige Förderempfehlungen oder rezeptähnliche Vorschläge zum Umgang mit besonderen Verhaltensformen anzubieten. Um einen für die einzelne betroffene Familie tragfähigen Weg zu finden, bedarf es der sorgfältigen und ausführlichen Beobachtung des Verhaltens und der Fähigkeiten des Kindes und der Beratung der Eltern mit einem Team, in dem Humangenetiker, Kinderarzt, Kinderpsychologe, Pädagogen und Therapeuten zusammenarbeiten sollten.

Die Informationsbroschüre soll eine Vorstellung vermitteln, was die genetische Diagnose für das einzelne Kind und seine Eltern bedeutet. Sie orientiert sich an den Berichten zum Entwicklungsverlauf und zu charakteristischen Verhaltensformen von 52 Kindern mit seltenen chromosomal bedingten Entwicklungsstörungen, deren Eltern sich an einer Befragung durch das Kinderzentrum München und den Elternverein LEONA e.V. beteiligt haben. Da es sich um sehr seltene Entwicklungsstörungen handelt, die jeweils noch ein individuelles Entwicklungs- und Verhaltensprofil aufweisen können, lassen sich aus dieser Befragung zwar keine allgemeingültigen Schlußfolgerungen ziehen, wohl aber Anhaltspunkte für den Weg der Entwicklung von Kind und Eltern geben.

Es kommen dabei Eltern zu Wort, die ihre eigene Erfahrung mit der Diagnose, der Reaktion von Familie, Freunden und Bekannten, ihre Alltagsprobleme und schließlich ihre Wünsche an die sogenannten Fachleute mitteilen. Solche Miteilungen können neu betroffenen Eltern hilfreich sein, um ihre eigenen Belastungsreaktionen zu verstehen als normale Reaktion auf ein sehr schwerwiegendes Ereignis in ihrem Leben. Vielleicht tragen sie dazu bei, sich

weniger allein zu fühlen und Hoffnung schöpfen zu können für den eigenen Weg.

Was heißt das eigentlich - seltene chromosomal bedingte Entwicklungsstörung?

Die Chromosomen sind die Träger des Erbmaterials, dessen funktionelle Abschnitte man als Gene bezeichnet. Von beiden Eltern erbt man je einen Halbsatz zu 23 Chromosomen. Somit besitzt man von jeder Erbanlage zwei (sogenannte homologe) Ausführungen. Eine Ausnahme machen nur die Anlagen auf den Geschlechtschromosomen X und Y. Die bei beiden Geschlechtern in gleicher Zahl vorkommenden Chromosomen bezeichnet man als Autosomen. Aufgrund besonderer, mikroskopisch zu erkennender Merkmale sind die einzelnen Chromosomen zu identifizieren und als Chromosom 1 bis 22 nummeriert. Bei jedem von ihnen unterscheidet man zwei Abschnitte und benennt den "kurzen Arm" mit dem Buchstaben p, den "langen Arm" mit dem Buchstaben q. Die Chromosomenkonstellation einer Zelle wird als Karyotyp dargestellt, z.B. 46, XX für einen weiblichen und 46, XY für einen männlichen Karyotyp.

Bei dem Zellteilungsvorgang kann es spontan zu Fehlverteilungen (z.B. durch das Nichtauseinanderweichen einzelner Chromosomen während der Zellreifung) oder zu Strukturumbauten kommen, die die körperliche und geistige Entwicklung des entstehenden Kindes beeinflussen. Im ersten Fall kommt es zu einer zahlenmäßigen (numerischen) Chromosomenbesonderheit; bei Fehlen eines Chromosoms spricht man von einer Monosomie, bei überzähligen Chromosomen von einer Trisomie oder Tetrasomie. Die Abb. 1 zeigt als Beispiel die Besonderheit im Karyotyp eines Kindes mit Trisomie 18. Numerische Chromosomenbesonderheiten treten gelegentlich auch als Mosaik in Erscheinung, d.h. nur ein Teil der Organe oder Zellen des Gewebes tragen den abweichenden Chromosomensatz; in diesem Fall sind die

Besonderheiten der körperlichen und geistigen Entwicklung in der Regel schwächer ausgeprägt. Im Falle eines Strukturumbaus (d.h. einer strukturellen Chromosomenveränderung) kommt es zu Umlagerungen chromosomalen Materials. Diese können "balanciert" sein, es kann aber auch zu unbalancierten Genanordnungen kommen, d.h. in Folge des Umlagerungsprozesses ist es zum Verlust eines Stücks eines Chromosoms (Deletion) oder zum Hinüberwechseln eines Stücks von einem Chromosom auf ein anderes gekommen (Translokation). Durch diese Prozesse ist die genetische Information verändert, so daß es zu Behinderungen der körperlichen oder geistigen Entwicklung kommt. Die Abb. 2 zeigt die Veränderung am Chromosom 5 eines Kindes mit partieller Monosomie 5p.

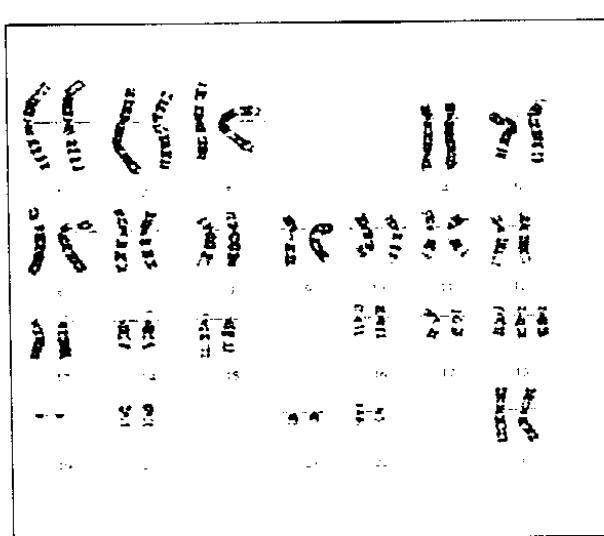


Abb. 1: Karyotyp eines Kindes mit Trisomie 18

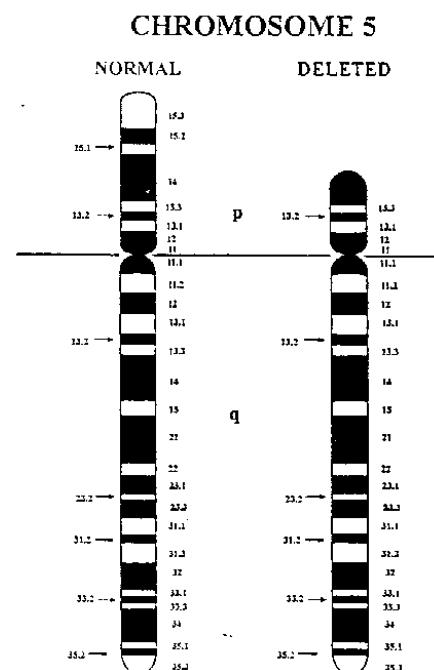


Abb. 2: Deletion am Chromosom 5 (rechts) im Vergleich zum Normalbefund (links)

Die meisten Chromosomenbesonderheiten dieser Art lassen sich bei der Chromosomenanalyse unter dem Mikroskop nach entsprechenden labortechnischen Bearbeitungsgängen erkennen. Bei strukturellen Veränderungen ist es allerdings oft wichtig, Leitsymptome im Erscheinungsbild des Kindes zu kennen, um nach entsprechenden, oft sehr kleinen Veränderungen zu suchen. U.U. können auch kleine Deletionen durch die Routine-Chromosomenanalyse nicht erkannt werden. Hier bietet sich die sogenannte Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) als zusätzliche Technik an.

Je nachdem, um welche Chromosomenbesonderheit es sich handelt, wird das betroffene Kind unterschiedliche Besonderheiten der körperlichen Entwicklung, körperliche Fehlbildungen und Beeinträchtigungen der geistigen und sprachlichen Entwicklung aufweisen. Im Einzelfall muß das ausführlich im humangenetischen Beratungsgespräch besprochen werden. Mögliche körperliche Besonderheiten können an dieser Stelle deshalb nur aufgezählt werden. Es ist aber wichtig zu wissen, daß die einzelnen Besonderheiten keineswegs bei allen Kindern mit chromosomal Veränderungen auftreten. Zu den relativ häufigeren Fehlbildungen gehören verschiedene Formen der Herzfehler, Nieren- oder Darmfehlbildungen. Die Ernährung kann durch eine Gaumenspalte oder einen sogenannten Gastro-ösophagealen Reflux beeinträchtigt sein, der dazu führt, daß die Nahrung wieder in die Speiseröhre zurückfließt und Unwohlsein, Erbrechen oder Speiseröhrenreizungen verursacht. Verschiedene Formen cerebraler Anfälle, Seh- oder Hörbeeinträchtigungen können auftreten. Jedes dieser einzelnen körperlichen Probleme muß sorgfältig behandelt werden (z.B. durch entsprechende Medikamente, manchmal auch Operationen), um die Entwicklung des Kindes möglichst wenig zu hemmen. Diese Behandlungen stellen für viele Kinder und ihre Eltern besonders am Anfang der gemeinsamen Zeit eine hohe Belastung dar.

(Trisomie 18, 7 Jahre): K. hat starke Magen-Darm-Probleme, die sehr schmerhaft sind. Wenn sie vor Schmerzen schreit und wir ihr nicht helfen können, leidet die gesamte Familie. Sie hat zwei ältere Brüder, die sich rührend um sie kümmern. Die Angst vor dem nächsten Darmverschluß belastet mich schon, aber ich weiß, K. ist ein "Kämpfer" - wenn ich ganz am Boden bin, dann kommt oft wieder eine gute Phase, sie lächelt und ist zufrieden und glücklich - und ich auch.

Was bedeutet die Mitteilung der Diagnose für die Eltern?

Die Mitteilung einer seltenen chromosomalen Besonderheit - unmittelbar nach der Geburt des Kindes oder einige Zeit später, wenn die Entwicklung auf zunächst unerklärliche Weise verzögert verläuft - verändert die Lebensperspektiven einer Familie grundlegend und unumkehrbar. Viele Eltern erinnern sich auch lange Zeit später noch an die Mitteilung der Diagnose als Schock, der Verzweiflung und Trauer auslöste. Oft war sie mit niederschmetternden Mitteilungen über die Entwicklungsprognose oder Lebenserwartung des Kindes verbunden. Gefühle der Hilflosigkeit und Zweifel an der eigenen Fähigkeit, diese Herausforderung bewältigen zu können, berichten fast alle Eltern.

(Kristina, Trisomie 18, 7 Jahre) Die Diagnose wurde zehn Tage nach der Entbindung gestellt. Das Gespräch mit dem Professor der Genberatung war für uns niederschmetternd. Nach und nach begriffen wir, welche Tragweite die Behinderung Trisomie 18 hatte. Das schlimmste war zu erfahren, K. hätte kaum eine Chance, das erste Lebensjahr zu überstehen. Aber sie wollte leben - schnell war für uns sicher - sie ist unser Kind, wir lieben sie so wie sie ist und nehmen sie schnellstmöglich mit nach Hause. Äußerungen wie "Sie können Ihr Kind auch hier in der Klinik lassen, falls Sie sich der Situation nicht gewachsen fühlen" oder "Binden Sie sich nicht zu sehr an ihr Kind, es stirbt bald" waren keine Seltenheit. Nur ein Arzt hat uns in einem guten Gespräch zwar die ganze Tragweite erläutert, aber auch einen Funken Hoffnung gelassen. Heute ist K. sieben Jahre alt.

(Beate, 4p-Syndrom, 1;9 Jahre) Mit dem Gefühl, daß man den Boden unter den Füßen verliert, der Trauer, Hilflosigkeit und Entsetzen... Wir waren unglücklich,

wenn wir unsere kleine Tochter im Arm hielten, nicht für uns, sondern nur für sie. Wir waren nur bestrebt, sie aus der Klinik nach Hause zu holen, da man uns eine geringe Lebenserwartung voraussagte. Wir wollten, daß sie schnell zu ihren Geschwistern, Großeltern und Freunden konnte. N. wurde trotz der schrecklichen Diagnose von allen heiß ersehnt und willkommen geheißen. Wir wußten, daß für uns ein neues Leben angefangen hatte und daß unser früheres Leben abgeschlossen war. Wir fühlten uns aufgewühlt, ängstlich, angespannt, wenn wir an die Zukunft unseres Kindes und zukünftigen Familienalltag dachten. Heute, nach 21 Monaten, empfinden wir nur noch selten Angst. Hauptsächlich sind wir alle mit ihr sehr glücklich und freuen uns über sie.

Manchmal kann die Mitteilung einer Diagnose aber auch entlasten, wenn die Eltern sich bereits lange mit quälenden Fragen nach dem Grund für die Entwicklungsverlangsamung ihres Kindes beschäftigt haben oder sich gefragt haben, ob sie selbst auf irgendeine Weise an ihr schuld sein könnten.

(Helen, Tetrasomie 12p, 6 Jahre) Nach langer Zeit der Ungewißheit bedeutete die Diagnosemitteilung für uns, endlich unsere Zweifel und Schuldgefühle über die Ursache der Behinderung begraben zu können und eine Orientierung für die Zukunft unseres Kindes zu haben. So gesehen waren wir vor allem erleichtert. Die Diagnose wurde uns sehr sachlich-ausführlich mitgeteilt, und wir erhielten verhältnismäßig viel (medizinisches) Informationsmaterial sowie die Adresse von LEONA, wodurch uns recht bald der Erfahrungsaustausch mit gleichbetroffenen Eltern möglich war. Endlich wußte jemand, wovon wir sprachen, was uns bewegte.

In anderen Situationen kann die Mitteilung, daß es sich um eine genetisch bedingte Entwicklungsstörung handelt, zusätzliche Sorgen mit sich bringen; sei es, daß in der humangenetischen Beratung von einer erhöhten Auftretenswahrscheinlichkeit im Falle einer künftigen Schwangerschaft gesprochen wurde, sei es, daß die Möglichkeit einer familiären Betroffenheit besteht und empfohlen wird, andere Familienmitglieder über das genetische Risiko zu informieren und eine Beratung einzuleiten.

(Anne, Translokationsyndrom 2/22, 3 Jahre) Erst nach Mitteilung der Diagnose langsames Einsehen, daß unser Kind behindert ist, aber kein Akzeptieren. Immer wieder die Frage "warum gerade wir?" Zunächst Abkapseln von

Anderen, dann langsames Annähern. Später Suche nach Kontakten zu anderen Betroffenen, Austausch in Selbsthilfegruppen. Schock darüber, daß es bei weiteren Schwangerschaften wieder vorkommen kann.

Leider berichten Eltern nicht nur gute Erfahrungen im Kontakt mit den Ärzten, die sie zur Untersuchung und Beratung konsultiert haben. Oft wird das ärztliche Gespräch als wenig unterstützend erlebt. Sie vermissen Anteilnahme und Mitteilungen über positive Zukunftsmöglichkeiten oder beklagen, daß sie nur wenig Informationen und Aufklärung über die Diagnose ihres Kindes erhalten haben. Dazu kommt, daß manches in der verfügbaren Literatur veraltet ist. Sie enthält kaum Informationen über den Entwicklungsverlauf seltener Syndrome. Prognoseaussagen sind deshalb oft unzutreffend.

Wenn die Diagnose einer seltenen Chromosomenbesonderheit - z.B. einer Trisomie 13 oder 18 - gestellt wird, wird sie oft mit der Aussage verbunden, daß das Kind bald sterben werde. Die Statistik belegt, daß dies für die Mehrheit der Kinder leider zutrifft. Das einzelne Kind ist aber kein "statistischer Fall". Seine Eltern möchten wissen, welche Entwicklungsperspektiven es hat. Immerhin hat es schon eine Menge Überlebenskraft bewiesen bis zum Zeitpunkt, zu dem es zur Welt gekommen ist. Sowohl in der amerikanischen wie in der deutschen Elterngruppe finden sich Familien mit Kindern mit dieser chromosomal Besonderheit, die vier, sieben oder elf Jahre alt sind. Wenn keine akuten lebensbedrohlichen Erkrankungen bestehen, ist es deshalb ganz wichtig, die Eltern zu unterstützen, sich trotz der Unsicherheit über die Dauer der gemeinsamen Zeit auf das Baby und seine Bedürfnisse nach Kontakt, Anregung und Liebe einzulassen.

(Kristina, Trisomie 18, 7 Jahre). Die Ärzte müssen umdenken lernen. "In jedem Leben steckt etwas Lebenswertes, auch in einem Behinderten", dann würden sie sich vielleicht nicht so wertend verhalten. Sie sollten sich mehr auf die Äußerungen der Eltern verlassen, nicht alles ist medizinisch belegbar. Ich werde nie den fassungslosen Blick des Arztes in der Uniklinik vergessen, der K. nach sechs Jahren erstmalig wiedergesehen hat: "Was, die lebt noch?"

Je nach eigener Entwicklung und der individuellen Erfahrung, wie sie mit belastenden Situationen im Leben fertigwerden, werden Mütter und Väter sich in ihren Reaktionen auf diese besondere Situation unterscheiden. Der eine wird zunächst Zeit und Raum brauchen, um alle diese übermächtigen Emotionen zulassen zu können, der andere wird sich dem Partner oder Freunden anvertrauen können, der dritte wird rasch nach Wegen suchen, wie er die Entwicklung des Kindes fördern und damit die gemeinsame Zukunft wieder "in die eigene Hand nehmen" kann. Jede dieser Reaktionen kann für den einen oder anderen ganz passend sein - es gibt keinen "richtigen" Weg, eine Situation zu bewältigen, die so vieles in der eigenen Lebensperspektive verändert. Wichtig ist, daß beide Eltern voneinander wissen, was im anderen vorgeht, und respektieren können, daß sie in dieser besonderen Situation unterschiedliche Wege zum gleichen Ziel gehen können - wieder ein Gleichgewicht für sich und ihre Familie zu finden, das sie mit ihrer Lebenssituation zufrieden sein läßt.

Ein Schritt der Auseinandersetzung mit der Realität der Diagnose ist es, ein realistisches Bild über die Besonderheiten des Kindes zu gewinnen und um die Möglichkeiten zu wissen, seine Entwicklung zu unterstützen. Als Grundlage für diesen Prozeß möchten wir einige Erfahrungen über die Entwicklungsmerkale von Kindern mit seltenen Chromosomenstörungen mitteilen, die Eltern dabei helfen können, sich auf die besonderen Bedürfnisse ihres Kindes einzustellen.

Das Wissen um die Gemeinsamkeiten von Kindern mit seltenen Chromosomenstörungen darf und soll allerdings nicht den Blick für die individuellen Besonderheiten des jeweils eigenen Kindes verstellen; jedes Kind hat seine eigene Persönlichkeit, die von vielen Einflüssen geprägt wird, unter der die chromosomale Besonderheit nur einer, wenn auch ein sehr schwerwiegender ist. Zudem darf und soll nicht das Zutrauen in die eigenen intuitiven Fähigkeiten beeinträchtigt werden, das in vielen Situationen den angemessenen Weg - nicht anders als bei Kindern mit sogenannter "normaler genetischer Ausstattung" - weisen wird.

Fütter- und Ernährungsprobleme

Auf die Frage, was den Alltag gegenwärtig besonders belastet oder in der Vergangenheit belastet hat, nennen viele Eltern an erster Stelle Ernährungsprobleme. Bei einigen Kindern ist die Ernährung über längere Zeit nach der Entlassung nur über die Nasen- oder Magensonde möglich oder das Füttern dauert sehr lange, weil die Kinder langsam trinken und schnell erschöpft sind. Manchmal muß über den Tag verteilt viele Male gefüttert werden. Einige Kinder haben Gaumenspalten, die das Trinken beeinträchtigen. Für sie sind besondere Sauger (z.B. Haberman-Sauger), Füttertechniken und baldmöglichst eine Operation zum Verschluß der Spalte nötig. Fütterprobleme machen Eltern immer Angst. Sie bedürfen unbedingt der fachlichen Unterstützung, um Sicherheit in der Versorgung ihres Babys zu finden.

(Carla, 18p-Syndrom, 4;6 Jahre): Hauptbelastung ist das Eßproblem. Wir müssen C. alle vier Stunden füttern, da sie oft unterzuckert ist. So geht sie immer gegen 22 Uhr zu Bett, bekommt dann um 2 Uhr und um 6 Uhr jeweils eine Flaschenmahlzeit und schläft dann bis ca. 9 Uhr. So geht sie bis jetzt nur nachmittags in den Kindergarten für zwei Stunden.

Auch im weiteren Verlauf der Entwicklung essen und trinken viele Kinder mit seltenen Chromosomenstörungen weniger als altersüblich und sind sehr wählerisch. Viele akzeptieren lange Zeit nur Breikost statt fester Nahrung. Mit viel Unterstützung und geduldigem Üben lässt sich mit vielen Kindern ein selbständiges Essen mit dem Löffel oder Trinken aus dem Becher erreichen; wann diese praktischen Fertigkeiten erreicht werden, ist aber individuell sehr unterschiedlich und hängt vom Grad der motorischen und geistigen Behinderung ab sowie der Regelmäßigkeit der Förderung in diesem Bereich.

Schwierigkeiten bereitet oft der Übergang zum Kauen fester Nahrung. Hier ist sehr viel Geduld nötig. Es braucht viele, für das Kind möglichst kaum wahrnehmbare Zwischenschritte, damit es sich an festere Konsistenzen

gewöhnen kann. So haben viele Eltern die Hürde überwunden, indem sie in den Brei immer mehr kleine Bröckchen untergemengt haben. Oft kann eine Krankengymnastin oder Logopädin durch eine spezielle Übungsbehandlung nach den Methoden von Bobath oder Castillo-Morales helfen.

Auf jeden Fall ist es sehr wichtig, nicht durch vermehrten Druck (forciertes Füttern) eine größere Nahrungsaufnahme oder das Schlucken festerer Kost zu erzwingen, denn dadurch kann es zu einer sehr ungünstigen Verkopplung des Essens mit unangenehmen Erfahrungen für das Kind kommen, die das Problem langfristig eher verfestigt als löst.

Prognose und Förderung

Kinder mit chromosomal Besonderheiten haben ihr eigenes Entwicklungsprogramm, das bestimmt, wieviele Fähigkeiten der Fortbewegung, des Spiels und der Kommunikation sie lernen und wann sie sie erwerben. Dabei ist wichtig zu wissen, daß eine Zukunftsprognose über die Fähigkeiten nicht mit den herkömmlichen Entwicklungstests gestellt werden kann, die Kinderärzte oder Kinderpsychologen anwenden. Sie stellen eine Art "Checkliste" der sogenannten Normalentwicklung dar. Ein Kind mit einer chromosomal Besonderheit wird von diesem "normalen" Entwicklungsverlauf abweichen. Es ist aber nicht möglich, daraus ein anschauliches Bild seiner zukünftigen Fähigkeiten zu gewinnen. Viel wichtiger ist es, die einzelnen Handlungsansätze und Kommunikationsformen des Kindes wahrzunehmen und seine Motivation zum Kontakt mit der Umwelt und zur Erkundung der Welt zu fördern.

Die Ärzte und Psychologen werden allerdings oft zu Recht bei der Beschreibung des Entwicklungsverlaufs Begriffe wie "mentale Behinderung" oder "geistige Behinderung" verwenden. Für Eltern ist es schwer, diese Fachbegriffe für ihr Kind anzunehmen, wenn es noch sehr klein ist. Sich mit

ihnen vertraut zu machen, ist aber unerlässlich, um eine gemeinsame Sprache zu finden, wenn es z.B. um Fragen der späteren schulischen Förderung oder der Beantragung finanzieller Hilfen geht. Sie meinen nicht, daß das Kind keine Entwicklungsfortschritte machen wird, sondern daß es besondere Förderbedürfnisse hat. Kinder mit Behinderungen - unabhängig von der Schwere ihrer Behinderung - haben einen Rechtsanspruch auf sonderpädagogische Förderung in Frühförderstellen, heilpädagogischen oder integrativen Kindergärten und Schulen.

Die Einrichtungen, in denen diese sonderpädagogischen Hilfen angeboten werden, haben regional unterschiedliche Träger. Integrative pädagogische Einrichtungen für Kindergarten- und Schulkinder finden sich leider oft nicht in genügender Zahl oder erreichbarer Entfernung. Die Modalitäten der Aufnahme sind von Bundesland zu Bundesland unterschiedlich. Es ist wichtig, daß sich Eltern bei ihrer Frühförderstelle oder einem Sozialpädiatrischen Zentrum informieren und mit den dortigen Fachleuten gemeinsam den für ihr Kind geeigneten Weg der Förderung planen. Über Adressen dieser Einrichtungen verfügt der Kinderarzt, das zuständige Jugendamt oder das Bundesministerium für Arbeit und Sozialordnung.

Fortbewegung, Spiel und Kommunikation

Für alle Eltern behinderter Kinder ist es besonders wichtig zu wissen, ob und wann ihr Kind das freie Laufen erreichen wird. Sehr viele, aber nicht alle Kinder mit seltenen chromosomalen Störungen erreichen diese Fähigkeit, allerdings meist sehr viel später als Kinder mit sogenannter normaler genetischer Ausstattung. Umso wichtiger ist es, die vielen kleinen Zwischenschritte wahrzunehmen, die jedes Kind in seiner Entwicklung bis zur Aufrichtung und Fortbewegung vollziehen muß, bevor dieses große Ziel erreicht sein kann. Kopfkontrolle, Ansätze zum Greifen und Untersuchen von Gegenständen, Drehen, Rutschen und Robben, schließlich das Aufrichten zum Sitzen sind

Schritte auf diesem Weg und geben den Kindern die Möglichkeit, jeweils neue Erfahrungen in ihrer Umwelt zu machen und Kontakt mit ihr aufzunehmen.

(Rico, Translokation 5/13, 3;6 Jahre): Die Prognose - wo wird er zur Schule kommen, wird er selbstständig essen und trinken lernen, sprechen lernen, wie schwer ist seine Sehbehinderung, wie schwer ist seine Hörbehinderung? Wird er immer Medikamente gegen die Epilepsie nehmen müssen? Wann wird er laufen können?

(Andy, Ringschromosom 9, 2 Jahre): Wie wird er sich entwickeln? Halte ich als Mütter über Jahre durch? Wo bleibt meine Berufstätigkeit? Kann er am Leben teilnehmen?

Die motorische Entwicklung lässt sich mit krankengymnastischen Übungen unterstützen. Dabei gibt es verschiedene Therapiekonzepte, die jeweils nach den Entwicklern der betreffenden Methode benannt sind. Dies sind vor allem die Methoden nach Bobath und nach Vojta. Die beiden Therapiekonzepte unterscheiden sich deutlich in der Übungsdurchführung. Welches für das jeweilige Kind das geeignete ist, müssen die Eltern nach Beratung durch ihren Kinderarzt entscheiden. Sie finden zusätzlichen fachlichen Rat in einem der über das Bundesgebiet verteilten Sozialpädiatrischen Zentren. Bei der Entscheidung ist es wichtig zu wissen, daß die motorische Entwicklung selbst einem inneren, angelegten Programm folgt und das Erreichen motorischer Fortschritte bei Kindern mit seltenen Chromosomenstörungen nicht allein von der Durchführung oder der Intensität krankengymnastischer Übungen abhängt. So erhält die Krankengymnastik einen angemessenen Stellenwert im Förderkonzept. Sie kann die Entwicklung wirksam unterstützen, darf aber nicht den Alltag oder die Beziehung zwischen Eltern und Kind beherrschen. Es geht darum, ein Gleichgewicht zu finden zwischen den Therapieempfehlungen und den Bedürfnissen des Kindes und der Eltern nach Spiel und Zeit füreinander.

Auch die Entwicklung der visuellen Wahrnehmung, Handgeschicklichkeit und Spielfähigkeit verläuft sehr unterschiedlich. Nicht die genetische Diagnose, sondern erst die Beobachtung des Entwicklungsverlaufs zeigt, welche Entwicklungsmöglichkeiten im Kind stecken. Die allermeisten Kinder

interessieren sich für Gegenstände der Umwelt und können je nach Entwicklungsstufe mehr oder weniger zielgerichtet mit ihnen spielen. Um ihr Entwicklungspotential kennenzulernen, bedarf es einer aufmerksamen Beobachtung der Blick- oder Aufmerksamkeitsrichtung des Kindes und seiner spontanen Handlungsweisen im Umgang mit den Dingen. Wenn sich der Erwachsene davon leiten läßt, wird er Möglichkeiten finden, das Handlungsvermögen des Kindes allmählich auszubauen und ihm neue Erfahrungen nahezubringen. Eine solche Beobachtung im "Dialog" mit dem Kind gelingt leichter, wenn Fachleute und Eltern zusammenarbeiten. Eine Heilpädagogin, Sonderpädagogin, Montessori-Pädagogin oder Ergotherapeutin aus einem Sozialpädiatrischen Zentrum oder einer pädagogischen Frühförderstelle kann mit wöchentlichen Förder- und Beratungsterminen hier eine große Hilfe sein. Dabei ist es nicht das Ziel, ein standardisiertes "Trainings- oder Förderprogramm" mit dem Kind durchzuführen. Vielmehr geht es darum, die intuitiven Fähigkeiten der Eltern zu unterstützen, die Interessen des Kindes zu wecken.

Die Beratung soll auch dazu beitragen, die Art und Weise kennenzulernen, wie das einzelne Kind mit seiner Umwelt auf der jeweiligen Entwicklungsstufe kommuniziert. Kinder mit seltenen genetischen Entwicklungsstörungen wirken oft sehr passiv und für ihre Eltern wie in ihrer eigenen Welt. Sie haben aber genauso wie jedes andere Kind den Wunsch nach Kontakt und Nähe, möchten mitteilen, was ihnen gefällt und was nicht. Leider gelingt es vielen Kindern mit seltenen chromosomal Störungen nicht, sich in Worten und Sätzen ausdrücken zu lernen, denn Sprache zu lernen, ist ein besonders komplexer und abstrakter Entwicklungsprozeß. Ob ein Kind sprechen wird, ist in den ersten Lebensjahren nicht sicher vorherzusagen. Es gibt aber viele Wege, wie es sich mitteilen kann. Von Anfang an ist es deshalb wichtig, daß die Eltern lernen, auch die vorsprachlichen Verständigungsansätze ihrer Kinder zu beachten und zu bekräftigen. So gelingt es vielen Kindern nach einiger Zeit z.B., Wünsche deutlich zu machen, indem sie auf etwas zeigen, eine Person zu einem Gegenstand hinziehen oder ihr etwas in die Hand drücken - all dies sind ganz erfolgreiche und eindeutige Versuche, sich verständlich zu machen.

(Armin, 7q-Syndrom, 6 Jahre): weint, wenn ihm etwas nicht paßt; ich höre seine Bedürfnisse aus dem Klang seiner Laute heraus

(Andreas, part. Trisomie 11q, 5 Jahre): hat ungefähr 70 Wörter zur Verfügung

Verhaltensbesonderheiten

Neben den Fütter- und Versorgungsproblemen und der Förderung des Kindes sind schwierige Verhaltensweisen eine besondere Herausforderung, für die Eltern chromosomal geschädigter Kinder eine Beratung suchen. In der genannten Elternbefragung berichteten z.B. 40 % der befragten Eltern über gleichförmige Körperbewegungen (Stereotypien) und etwa 20 % über verschiedene selbstverletzende Verhaltensweisen wie Kopfschlägen oder Sich-Beißen. Wenn solche Verhaltensweisen genannt werden, heißt das, daß sie im Alltag mit unterschiedlicher Häufigkeit auftreten, aber nicht, daß sie den Alltag beherrschen.

Stereotype Verhaltensweisen lassen in der Regel in dem Maße nach, in dem die Kinder eigene Spiel- und Kommunikationsansätze entwickeln. Je nach Behinderungsgrad kann es sein, daß die Kinder immer wieder auf sie zurückgreifen, wenn sie einige Zeit nicht angeregt werden. Selbstverletzende Verhaltensweisen treten dann auf, wenn die Kinder in ihrem Reizverarbeitungsvermögen überfordert sind oder wenn sie gelernt haben, daß sie damit wirksam Aufmerksamkeit erreichen können. Es gilt dann, die Auslösebedingungen für diese herausfordernden Verhaltensweisen sorgfältig zu analysieren und die soziale Situation entsprechend zu verändern. Verhaltensauffälligkeiten sind Herausforderungen, die als eine Botschaft mit einer spezifischen Funktion oder positiven Bedeutung für das Kind verstanden werden müssen. Ein fachlich erfahrener Psychologe kann die Eltern im Umgang mit Verhaltensproblemen und mit der besonderen Belastung insgesamt beraten.

(Rica, Tetrasomie 12p, 6 Jahre): Wir denken, eine psychologische Betreuung während der zwei Jahre vor der Diagnose und auch noch danach wäre wichtig gewesen. Ärzte haben uns während der ersten zwei Jahre im Ungewissen gelassen, uns Informationen vorenthalten und die Diagnosestellung z.T. geradezu boykottiert. Wir erwarten Antworten, wenn wir Fragen stellen, und daß wir als Eltern auch als vollwertige kompetente Gesprächspartner akzeptiert werden. Nichts hat uns mehr enttäuscht, als von den vermeintlichen Fachleuten mit unseren Fragen allein gelassen zu werden.

Umgang mit der besonderen Belastung

Füttern, Pflege, Förderung/Therapie des Kindes, schwierige Verhaltensweisen und die Sorge um die Zukunft - Eltern mit Kindern mit seltenen chromosomal Besonderheiten haben sehr viele Aufgaben zu bewältigen. Dazu kommen häufige Arzttermine, Ärger mit Behörden und Krankenkassen und natürlich die "gewöhnlichen" Anforderungen von Haushalt und Berufstätigkeit. Für persönliche Interessen und Entspannung finden Mütter schwer behinderter Kinder oft kaum noch Zeit und Ruhe. Verlässliche und förderliche Beziehungen zwischen dem Kind und seinen Eltern können aber nur zustande kommen, wenn diese für sich selbst eine zufriedenstellende Lebenssituation gestalten können, d.h. eine befriedigende Partnerbeziehung leben, berufstätig sein, eigenen Bedürfnissen auch im Freizeitbereich in ausreichendem Maße nachgehen sowie - wenn vorhanden - den nichtbehinderten Geschwistern die notwendige Zuwendung geben können.

Geschwister wachsen in einer besonderen Lebenssituation auf. Die Eltern können ihnen weniger Zeit widmen, als wenn es kein behindertes Kind in der Familie gäbe. Geschwister erleben, daß Rivalität zu dem behinderten Bruder oder der Schwester, Ärger oder Eifersucht unausgesprochen verboten ist und sie auch dann der oder die "große" in der Geschwisterfolge sein sollen, wenn das behinderte Kind wesentlich älter ist. Ihre sozial-emotionale Reife wird leicht überfordert. Sie sollen auf gemeinsame Familienunternehmungen verzichten,

eigene Wünsche zurückstellen oder ungewollt zerstörerisches Verhalten des behinderten Bruders oder der Schwester ertragen. Schuldgefühle können entstehen, wenn sie ihm oder ihr gegenüber nicht immer liebevolle Gefühle empfinden. Offene Gespräche mit den Eltern, Verständnis und Freiräume, in denen ihre Eltern ihnen bewußt Zeit widmen, helfen ihnen, ihren Weg zu finden.

Angesichts der vielen Aufgaben ist es wichtig, daß Eltern vom ersten Lebensjahr an die besondere Lebenssituation nicht allein zu bewältigen versuchen, sondern alle soziale Unterstützung mobilisieren, die verfügbar ist. Das erfordert verbindliche Absprachen zwischen Müttern und Vätern, welche Aufgaben sie übernehmen. Für die Väter bedeutet das oft, von beruflichen Entwicklungswünschen Abschied nehmen und finanzielle Einbußen hinnehmen zu müssen. Eine Entlastung durch Großeltern oder andere Familienmitglieder, die die Betreuung des Kindes immer mal wieder für eine kurze Zeit übernehmen können, trägt dazu bei, daß die Eltern trotz ihrer besonderen Situation ein neues Gleichgewicht und Lebensfreude wiederfinden.

Durch C. haben wir viele neue Bekannte und Freunde gefunden, die für uns sehr wertvoll sind, andere haben sich dafür von uns zurückgezogen. In der Familie gibt es keine Probleme und mit anderen Kindern haben wir fast nur positive Erfahrungen gemacht. C. ging in einen integrativen Kindergarten und wurde dort so akzeptiert wie er ist.

Viele pädagogische Einrichtungen sehen zusätzliche Familienentlastende Dienste vor. Derzeit sind in Deutschland etwa 330 solcher Dienste tätig, davon die meisten in Trägerschaft der "Lebenshilfe". Sie bieten ein breites Spektrum an Hilfen von einer zeitweisen Entlastung der Pflegeperson zu Hause, Kurzzeitunterbringung (wenn die Eltern erkranken oder einen Urlaub planen) über Hilfen zur Teilnahme am sozialen Leben bis zur Assistenz und Integrationshilfen im Vorschul- und Schulbereich. Neben der praktischen Entlastung sind diese Erfahrungen auch wertvoll, um das Kind allmählich an fremde Bezugspersonen zu gewöhnen und allmählich seine spätere Ablösung von den Eltern vorzubereiten. Das gilt auch für Kinder mit schwerer

Behinderung, bei denen spezielle Pflegebedürfnisse vorliegen. Die Finanzierung erfolgt über das BSHG (Bundessozialhilfegesetz), die Krankenkassen oder die Pflegeversicherung. Die Bundesvereinigung Lebenshilfe hält ausführliche Beratungsmaterialien zum Rechtsanspruch auf Pflegeversicherung und andere sozialrechtliche Hilfen bereit.

Darüberhinaus kann der Kontakt zu anderen Familien, deren Kinder ebenfalls eine seltene chromosomale Besonderheit haben, für Eltern sehr hilfreich sein. Sie können dort Verständnis für ihre besondere Lebenssituation, ernsthaftes Interesse an ihren Problemen, einen vertrauensvollen persönlichen Kontakt und praktische Lösungsvorschläge finden. LEONA e.V. bietet solche Kontaktmöglichkeiten an.

Kontaktadressen

LEONA e.V.
Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder
Herrn R. Maiwald
Auf dem Klei 2
44263 Dortmund

Kindernetzwerk e.V.
Hanauer Str. 15
63739 Aschaffenburg

Lebenshilfe für Geistigbehinderte e.V.
Bundesgeschäftsstelle
Raiffeisenstr. 18
35043 Marburg